

Síndrome X frágil

¿Qué es?

Es una [enfermedad genética](#). Se debe a la mutación (alteración) de un gen que está presente en el cromosoma X.

Causa sobre todo problemas de desarrollo, incluyendo dificultades en el aprendizaje y retraso mental.

Afecta principalmente a varones con una frecuencia de 1 cada 4000 varones afectados.

Las mujeres se afectan en poca proporción, siendo portadoras con una frecuencia de 1 cada 600 portadoras.

¿Qué genes están relacionados con el síndrome X frágil?

Se debe a una alteración en el gen *FMR1*, situado en el cromosoma X. Existe una inactivación de este gen y esto provoca ausencia de la proteína FMRP.

Esta alteración puede ser extensa (mutación completa), que causa la enfermedad, o pequeña (pre-mutación), dando lugar a portadores que transmiten la enfermedad pero no la tienen.

Como ya hemos dicho, al estar situado en el cromosoma X es más común y más grave en varones.

¿Cuáles con sus rasgos clínicos más frecuentes?

Los pacientes con esta enfermedad pueden tener gran variabilidad de rasgos físicos y síntomas clínicos, todos ellos se describen en la **tabla 1**.

Existen dos enfermedades de aparición tardía (en mayores de 40 años) relacionadas con la pre-mutación:

- Síndrome de temblor-ataxia (más frecuente en varones).
- Fallo ovárico prematuro, provoca menopausia precoz.

TABLA 1. SÍNTOMAS Y SIGNOS CLÍNICOS

RASGOS FÍSICOS	PROBLEMAS MÉDICOS	PROBLEMAS EN EL DESARROLLO
Cara alargada y mentón prominente	Estrabismo	Retraso mental
Orejas grandes y despegadas	Otitis de repetición	Retraso del desarrollo motor y del lenguaje

Articulaciones laxas	Epilepsia	Trastornos emocionales: ansiedad y depresión
Pies planos	Prolapso mitral (problema en una válvula cardíaca)	Trastorno por déficit de atención e hiperactividad
Testículos grandes (en adolescencia)		Trastorno del espectro autista
Obesidad		
Hipotonía		
Cabeza grande y anomalías de la boca		

¿Cómo se diagnostican?

El diagnóstico se realiza mediante estudio directo del ADN. Permite detectar tanto la forma parcial (pre-mutación) como la total. Por tanto, permite detectar tanto a personas portadoras como a los afectados.

Se puede diagnosticar antes del nacimiento, con un estudio del ADN fetal, recogido a través de [amniocentesis](#) o por biopsia de vellosidades coriónicas.

La importancia del diagnóstico es doble:

- Por un lado, permite detectar otros portadores en la familia y asesorarles genéticamente.
- Las personas afectadas pueden recibir una ayuda más específica e inmediata a nivel médico, educativo y psicológico.

Se recomienda realizar el test diagnóstico a aquellas personas con trastornos del aprendizaje, del comportamiento, retraso mental e historial familiar de discapacidad intelectual que no tengan causa conocida.

¿Cuál es su tratamiento?

No hay tratamiento curativo. La mayor parte de los niños se benefician de un tratamiento coordinado con educadores, logopedas, psicólogos y pediatras.

Existen tratamientos para paliar algunos síntomas como tratamiento con antidepresivos y ansiolíticos para tratar síntomas emocionales. Los niños con TDAH se benefician de tratamiento con [estimulantes como el metilfenidato](#).

[Hay en marcha estudios de terapia molecular que intente compensar la falta de proteína.](#)

¿Existen asociaciones para pacientes con X Frágil?

Hay varias internacionales y nacionales.

[Federación Española del Síndrome X Frágil](#) (Domicilio social: Plaza Carballo, 8 - 10º - 3; 28029 - Madrid. Teléfono: 91 7398040. E-mail: info@xfragil.org)

SÍNDROME X FRÁGIL

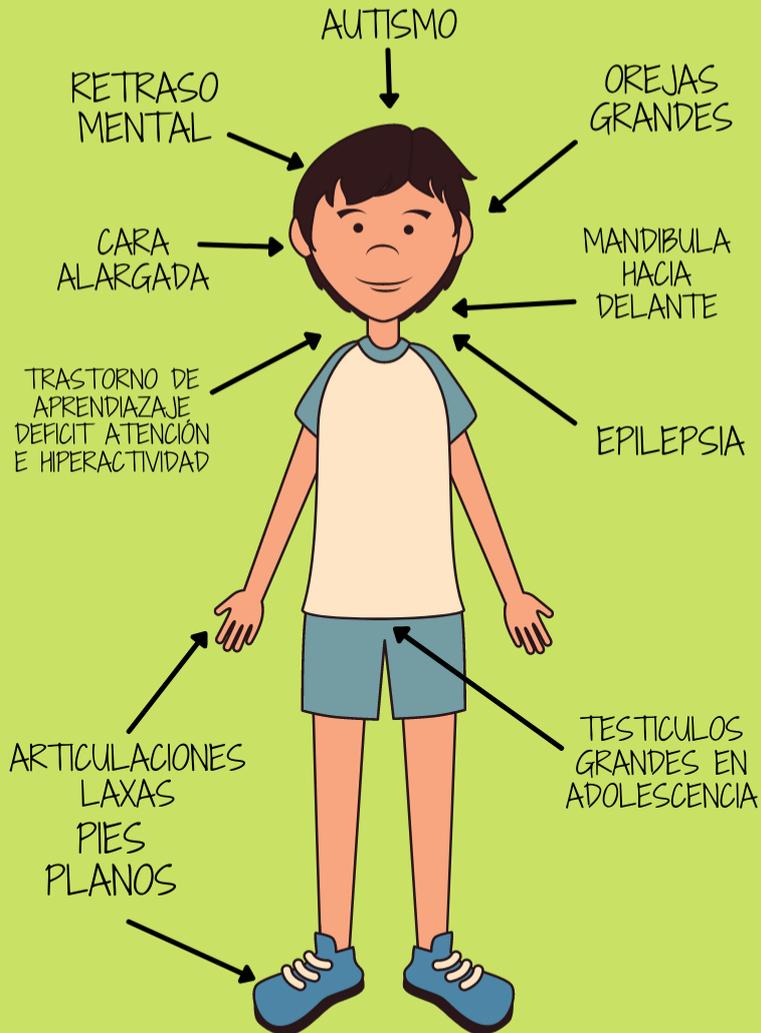


Enlaces útiles

- [Síndrome X frágil. Libro de consulta para familias y profesionales](#)

En esta infografía podrás ver todo resumido. Puedes [descargártela en PDF](#) para verla mejor.

SÍNDROME X FRÁGIL



- ENFERMEDAD GENÉTICA
LIGADA A CROMOSOMA X



- MÁS FRECUENTE EN
VARONES



- NO HAY TRATAMIENTO
CURATIVO



- REQUIEREN APOYO PSICOLÓGICO,
PEDAGÓGICO Y PEDÁTRICO



FEDERACIÓN ESPAÑOL DEL SÍNDROME X FRÁGIL:
WWW.XFRAGIL.ORG

Autora del artículo original:

• [María del Castillo Antonaya Martín](#)

Fecha de publicación: 17-02-2014

Última fecha de actualización: 04-11-2021

Autor/es:

• [Ana Malo de Molina Meléndez](#). Pediatra. Centro de Salud “El Restón”. Valdemoro (Madrid)

