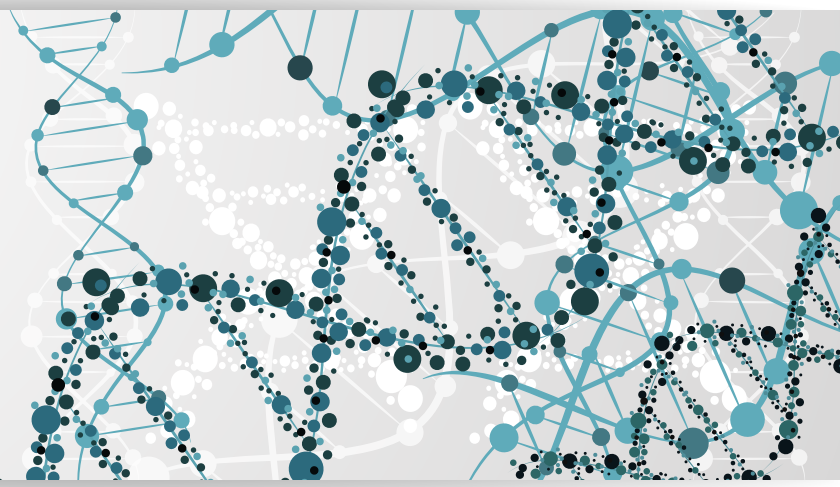


GENE Seeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.



Síndrome del X Frágil

junogenetics.com

¿Qué es la Síndrome del X Frágil?

Es una enfermedad de origen genético poco frecuente que cursa con discapacidad intelectual de leve a grave, pudiendo asociar trastornos de conducta y rasgos físicos característicos incluyendo frente ancha, orejas prominentes y grandes, hiperextensibilidad de las articulaciones de los dedos de las manos, pies planos con pronación y, en varones adolescentes y adultos, macroorquidia.

El síndrome de X frágil (SXF) se presenta con un fenotipo clínico variable. En varones, la enfermedad debuta durante la infancia, con retraso de los hitos del desarrollo motor. La discapacidad intelectual puede presentar una gravedad variable, pudiendo incluir afectación de la memoria de trabajo y a corto plazo, del funcionamiento ejecutivo, del lenguaje y de las habilidades visuoespaciales o numéricas. Los trastornos de la conducta pueden ser leves (como ansiedad o humor inestable) o graves (como agresividad o autismo). El comportamiento de tipo autista puede incluir aleteo de las manos, contacto visual reducido, morderse las manos, evitación de la mirada, fobia social, dificultades comunicativas y sociales, y defensa táctil. En mujeres, los trastornos intelectuales y de conducta suelen ser leves, consistiendo, por lo general, en timidez, ansiedad social y problemas de aprendizaje leves con un CI normal, aunque el 25% de las mujeres afectadas presenta un CI inferior a 70. El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) está presente en más del 89% de los varones y del 30% de las mujeres, y la desinhibición conductual es muy frecuente. También se puede observar otitis recurrentes (60%) y crisis epilépticas (16-20%).

El manejo está basado en los síntomas y requiere de un enfoque multidisciplinar. La logopedia, fisioterapia y la terapia de integración sensorial, así como los planes de educación individualizados e intervenciones conductuales pueden combinarse con fármacos, tales como los estimulantes para el trastorno por déficit de atención con hiperactividad; los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS), para la ansiedad, la depresión y el trastorno obsesivo compulsivo; y los agentes antipsicóticos atípicos para los comportamientos autolesivos y las conductas agresivas. En la actualidad se están estudiando nuevos tratamientos selectivos para el SXF.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Síndrome del X Frágil?

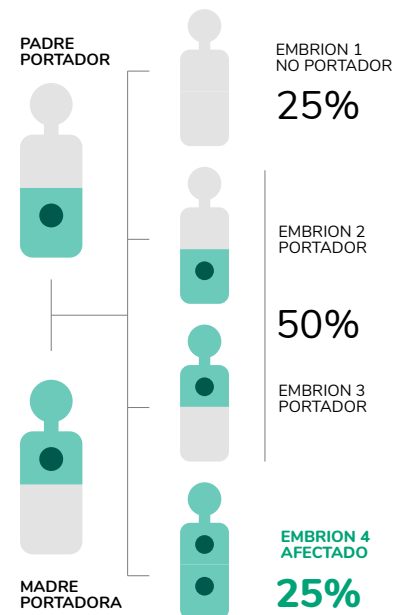
Si eres portador de Síndrome del X Frágil, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Síndrome del X Frágil, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Hiperplasia suprarrenal congénita?

Cuando ambos padres son portadores de la Síndrome del X Frágil, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar



JUNO
GENETICS