

Hoja informativa sobre el síndrome del cromosoma X frágil

¿Qué es el síndrome del cromosoma X frágil?

El síndrome del cromosoma X frágil (FXS) es la causa hereditaria, es decir que se pasa de padres a hijos, más frecuente de discapacidad intelectual (conocida previamente como retraso mental). Se estima que el síndrome del cromosoma X frágil afecta a aproximadamente 1 de 4,000 niños y 1 de 6,000 a 8,000 niñas. Tanto los niños como las niñas pueden presentar este síndrome pero por lo general afecta un poco más a las niñas.

¿Qué causa el síndrome del cromosoma X frágil?

La causa del síndrome del cromosoma X frágil es genética. Ocurre cuando hay un cambio en un gen en el cromosoma X llamado FMR1. El gen FMR1 produce una proteína necesaria para el desarrollo normal del cerebro. Con el síndrome del cromosoma X frágil, el gen FMR1 no funciona de manera adecuada y al no producir esta proteína, el cerebro no funciona como debería. La falta de esta proteína causa el síndrome del cromosoma X frágil.

¿Cuáles son algunos de los signos del síndrome del cromosoma X frágil?

Los niños con el síndrome del cromosoma X frágil podrían:

- Sentarse, gatear o caminar más tarde que otros niños
- Tener problemas de aprendizaje o al resolver problemas
- Aprender a hablar más tarde o tener dificultad en el habla
- Sentirse ansiosos en las multitudes y frente a nuevas situaciones
- Ponerse muy sensibles cuando alguien los toca
- Morderse o aletear las manos
- Tener dificultad para hacer contacto visual
- Tener un periodo de atención corto
- Estar en constante movimiento y no poder sentarse quietos
- Tener convulsiones

Algunos niños con el síndrome del cromosoma X frágil tienen ciertas características físicas tales como:

- cabeza grande
- cara larga
- orejas, mentón y frente prominentes
- articulaciones flexibles
- pie plano
- macroorquidismo (aumento del tamaño de los testículos en los varones; más evidente después de la pubertad)

Estas características físicas tienden a ser más visibles conforme el niño va creciendo.

¿Qué afecciones son más comunes entre los niños con síndrome del cromosoma X frágil?

Los niños con el síndrome del cromosoma X frágil pueden tener problemas de aprendizaje, retrasos en el habla y el lenguaje y problemas de comportamiento como el trastorno de déficit de atención e hiperactividad (ADHD, por sus siglas en inglés) y ansiedad. Algunos niños mayores pueden exhibir conductas agresivas. También pueden presentar depresión. Los niños con el síndrome del cromosoma X frágil por lo general padecen de discapacidad intelectual que oscila entre leve y grave. Muchas niñas con este síndrome tienen una inteligencia normal. Otras tienen un cierto grado de discapacidad intelectual con o sin problemas de aprendizaje. Los trastornos del espectro autista (TEA) ocurren con más frecuencia en niños que tienen el síndrome del cromosoma X frágil.

¿Qué puedo hacer si creo que mi hijo tiene el síndrome del cromosoma X frágil?

Hable con el médico o la enfermera de su hijo. Si usted o su médico cree que puede haber un problema, el médico puede ordenar un análisis de sangre para determinar si tiene el síndrome del cromosoma X frágil o puede remitirlo a un especialista en el desarrollo o genetista o a ambos. Además, comuníquese con la agencia de intervención temprana (para niños menores de tres años de edad) local o con la escuela pública (para niños de tres años de edad o más) para averiguar si su hijo reúne los requisitos para recibir servicios de intervención. Para saber a quién puede llamar en su localidad, comuníquese con el Centro Nacional de Información sobre Niños y Jóvenes con Discapacidades (National Information Center for Children and Youth with Disabilities) a través de su sitio web www.nichcy.org/states.htm o en el teléfono **1-800-695-0285**.

También, los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) tienen enlaces a páginas con información para las familias en www.cdc.gov/ncbddd/single_gene/fragilex.htm.

Otros recursos disponibles incluyen la Fundación Nacional del Síndrome del Cromosoma X Frágil (National Fragile X Foundation [www.fragilex.org]) y la Fundación para la Investigación del Síndrome del Cromosoma X Frágil (Fragile X Research Foundation [www.fraxa.org]). Los CDC también apoyan los esfuerzos del Consorcio de Clínicas e Investigación del Síndrome del Cromosoma X Frágil (Fragile X Clinical & Research Consortium [www.fragilex.org/html/clinics.htm]) que se puede contactar a través de la Fundación Nacional del Síndrome del Cromosoma X Frágil.

Aunque no hay cura para el síndrome del cromosoma X frágil, las terapias y las intervenciones pueden mejorar la vida de los niños afectados por este síndrome y la de sus familias. Es muy importante empezar estas terapias e intervenciones tan pronto sea posible para ayudar al niño a alcanzar su máximo potencial. ¡Actuar rápido puede hacer una gran diferencia!

www.cdc.gov/pronto



Aprenda los signos. Reaccione pronto.