

Facts About Fragile X Syndrome

What is fragile X syndrome?

Fragile X syndrome (FXS) is the most common known cause of intellectual disability that can be inherited, which means it can be passed from parent to child. FXS affects both males and females. However, females often have milder symptoms than males. The exact number of people who have FXS is not known, but a review of research studies estimated that about 1 in 7,000 males and about 1 in 11,000 females have been diagnosed with FXS.

What causes FXS?

The cause of FXS is genetic. FXS occurs when there is a change in a gene on the X chromosome called FMR1. The FMR1 gene makes a protein needed for normal brain development. In FXS, the FMR1 gene does not work properly. The protein is not made, and the brain does not develop as it should. The lack of this protein causes FXS. Other fragile X-associated disorders (FXDs) can be present in the extended family. Some people with FXD may have noticeable symptoms, and others may not. Talk with a genetic counselor for more information.

What are some signs of FXS?

Children with FXS might:

- Sit up, crawl, or walk later than other children
- Have trouble with learning and solving problems
- Learn to talk later, or have trouble speaking
- Become very anxious in crowds and new situations
- Be sensitive about someone touching them
- Bite or flap their hands
- Have trouble making eye contact
- Have a short attention span
- Be in constant motion and unable to sit still
- Have seizures

Some children with FXS have certain physical features such as:

- A large head
- A long face
- Prominent ears, chin, and forehead
- Flexible joints
- Flat feet
- Macroorchidism (enlarged testicles in males; more obvious after puberty)

These physical features tend to become more noticeable as the child gets older.

What conditions are common among children with FXS?

Children with FXS might have learning disabilities, speech and language delays, and behavioral problems such as attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) and anxiety. Some boys can develop aggressive behavior. Depression can also occur. Boys with FXS usually have a mild to severe intellectual disability. Many girls with FXS have normal intelligence. Others have some degree of intellectual disability, with or without learning disabilities. Autism spectrum disorder (ASD) occurs more often among children with FXS.

What can I do if I think my child has FXS?

Talk with your child's doctor or nurse. If you or your doctor thinks there could be a problem, the doctor can order a blood test for FXS or refer you to a developmental specialist or geneticist, or both. Also, contact your local early intervention agency (for children younger than 3 years of age) or public school (for children 3 years of age or older) to find out if your child qualifies for intervention services. To find out whom to call in your area, contact the Center for Parent Information and Resources at www.parentcenterhub.org/find-your-center/.

In addition, CDC has links to information for families at www.cdc.gov/fragilex.

Additional resources include the National Fragile X Foundation (www.fragilex.org) and the FRAXA Research Foundation (www.FRAXA.org).

There is no cure for FXS. However, treatment services can help people learn important skills. Services can include therapy to learn to talk, walk, and interact with others. In addition, medicine can be used to help control some issues, such as behavior problems. It is very important to begin these therapies and interventions as early as possible to help your child reach his or her full potential. Acting early can make a real difference!

1-800-CDC-INFO | www.cdc.gov/fragilex

Hoja informativa sobre el síndrome del cromosoma X frágil

¿Qué es el síndrome del cromosoma X frágil?

El síndrome del cromosoma X frágil (FXS, por sus siglas en inglés) es la causa hereditaria, es decir que se pasa de padres a hijos, más frecuente de discapacidad intelectual. Se estima que el síndrome del cromosoma X frágil afecta a aproximadamente 1 de 7,000 varones y 1 de 11,000 mujeres. El FXS afecta tanto a los varones como a las mujeres. Sin embargo, las mujeres suelen tener síntomas más leves que los varones.

¿Qué causa el FXS?

La causa del FXS 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 FXS, 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 FXS. Otros trastornos asociados con el síndrome del cromosoma X-frágil pueden estar presentes en miembros de la familia extendida. Algunas personas con trastornos asociados con el cromosoma X frágil pueden tener síntomas notables y otras, no. Hable con un consejero genético para obtener más información.

¿Cuáles son algunos de los signos del FXS?

Los niños con FXS 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 FXS 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 FXS?

Los niños con FXS 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 pueden exhibir conductas agresivas. También pueden presentar depresión. Los niños con FXS por lo general padecen de discapacidad intelectual que oscila entre leve y grave. Muchas niñas con FXS 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 FXS.

¿Qué puedo hacer si creo que mi hijo tiene FXS?

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 FXS 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 los Centros de Capacitación e Información para Padres www.parentcenterhub.org/find-your-center/

También, los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) tienen enlaces a páginas con información para las familias en <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/fxs/index.html>.

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 (FRAXA Research Foundation www.FRAXA.org)

El FXS no tiene cura. No obstante, los servicios de tratamiento pueden ayudar a las personas afectadas a aprender habilidades importantes. Los servicios pueden incluir terapia para aprender a caminar, hablar e interactuar con los demás. Además, la medicina se puede usar para ayudar a controlar algunos problemas, como los problemas conductuales. 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!

1-800-CDC-INFO

www.cdc.gov/ncbddd/spanish/fxs/index