

## «Buenas prácticas en casos de urgencia»

# :: Síndrome X frágil

### Sinónimos

SXF;

Síndrome FRAXA;

Síndrome FraX;

Síndrome de Martin-Bell;

Síndrome del cromosoma X frágil.

### Definición

El síndrome X frágil (SXF) es la segunda causa de discapacidad intelectual (DI) después de la trisomía 21 y el motivo más frecuente de DI hereditaria, debido a su particular mecanismo de mutación.

El SXF es el resultado de una mutación dinámica por amplificación del triplete CGG en la región reguladora del gen *FMR1* que se produce en dos fases en el curso de las generaciones.

La mutación completa provoca una metilación del gen *FMR1* que inhibe su expresión; la falta de síntesis de la proteína FMRP (codificada por *FMR1*) es la responsable de los síntomas del síndrome X frágil.

Los portadores de la premutación no padecen el síndrome X frágil y, por lo tanto, no presentan discapacidad intelectual (DI), pero el 20% de las mujeres presenta insuficiencia ovárica prematura (Premature Ovarian Insufficiency, POI) y los varones tienen riesgo de desarrollar un proceso neurodegenerativo denominado síndrome de temblor/ataxia asociado a X frágil (Fragile X Tremor Ataxia Syndrome, FXTAS).

Entre los varones en edad pediátrica, los lactantes presentan a veces hipotonía, aunque el retraso del desarrollo motor suele ser leve. El niño pequeño presenta un retraso en la adquisición del lenguaje, a menudo evitación del contacto visual, e importante agitación psicomotriz que lleva a los padres a consultar. Se pueden observar varios signos clínicos: una hiperlaxitud articular con pie valgo y subluxación de pulgares; un retraso en la adquisición de la marcha y de la adquisición del control de esfínteres pueden constituir un signo de alerta. Los rasgos morfológicos sugestivos no suelen aparecer hasta más tarde y pueden estar ausentes en la primera infancia: frente alta y amplia y, ocasionalmente macrocefalia, cara alargada, mandíbula prominente, orejas grandes y macroorquidismo (tras la pubertad).

En las niñas, la expresión clínica de la mutación completa es extremadamente variable, probablemente en función del perfil de inactivación de los cromosomas X en el cerebro. Frecuentemente los signos clínicos son más leves, manifestándose como problemas de aprendizaje o, más a menudo, como problemas emocionales (ansiedad, timidez, retraimiento social). Algunas niñas pueden presentar una afectación similar a la de los niños.

El problema del desarrollo intelectual suele presentarse con una intensidad de moderada a grave, con efectos sobre las capacidades para comprender una información nueva o compleja, lo que repercute gravemente en los aprendizajes escolares y limita, en la edad adulta, las capacidades de adaptación para hacer frente a las situaciones de la vida diaria.

Dos terceras partes de los pacientes se expresan con frases, acompañadas a menudo de problemas de pronunciación, reiteraciones y dificultades de organización del discurso. El acceso a la lectura es posible en menos de la mitad de los pacientes. La hiperactividad motora es muy acusada en los niños pequeños y se atenúa en la adolescencia. La baja memoria de trabajo y los problemas de atención dificultan mucho los aprendizajes. La ansiedad y los problemas de control emocional alteran las interacciones sociales, con componentes de inadaptación (estereotipias, automatismos verbales, excitación excesiva). Algunos pacientes presentan un trastorno del espectro autista.

Los niños y adultos afectados por el síndrome X frágil pueden padecer algunas enfermedades comunes con mayor frecuencia que la población general, como reflujo gastroesofágico, otitis de repetición o estreñimiento. Estas patologías no tratadas pueden provocar malestar que favorecerá los trastornos del sueño, la auto- o heteroagresividad o las estereotipias. La autonomía y calidad de vida de las personas con el SXF pueden alterarse por otros trastornos crónicos (hiperlaxitud, epilepsia).

En el SXF, el tratamiento farmacológico de las enfermedades comunes (infecciones, HTA, inducciones anestésicas) no requiere precauciones específicas.

En la mayoría de las ocasiones, la epilepsia es controlada con las dosis habituales en monoterapia y, más infrecuentemente, con dos fármacos.

Algunos trastornos de la conducta (auto- o heteroagresividad, hiperactividad con situaciones de riesgo) o alteraciones psiquiátricas sobreañadidas [Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH), trastorno de ansiedad, depresión, Trastorno Obsesivo Compulsivo (TOC)] pueden hacer necesario recurrir a medicaciones neurotrópicas (estimulantes, inhibidores de la recaptación de serotonina) como complemento de un seguimiento psiquiátrico periódico en colaboración con la familia y el equipo educativo.

## Para saber más

### ► Orphanet

[Ficha de la enfermedad](#)

## MENÚ

<a href="#">Ficha de manejo para el SAMU</a>	<a href="#">Ficha para las urgencias hospitalarias</a>
<a href="#">Sinónimos</a>	<a href="#">Problemática en urgencias</a>
<a href="#">Mecanismos</a>	<a href="#">Recomendaciones en urgencias</a>
<a href="#">Riesgos específicos en urgencias</a>	<a href="#">Orientación</a>
<a href="#">Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo</a>	<a href="#">Precauciones medicamentosas</a>
<a href="#">Precauciones</a>	<a href="#">Precauciones anestésicas</a>
<a href="#">Particularidades del tratamiento médico prehospitalario</a>	<a href="#">Medidas preventivas</a>
<a href="#">Para saber más</a>	<a href="#">Medidas complementarias durante la hospitalización</a>
	<a href="#">Donación de órganos y tejidos</a>
	<a href="#">Contactos de referencia</a>
	<a href="#">Recursos documentales</a>

(\*): SAMU: Servicio de Asistencia Médica de Urgencias

# Ficha de manejo para el SAMU

## (Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

### Sinónimos

SXF, síndrome FRAXA, síndrome FraX, síndrome de Martin-Bell, síndrome del cromosoma X frágil.

### Mecanismos

Enfermedad genética dominante poco frecuente (prevalencia de 1/4.000 a 1/7.000) ligada al cromosoma X con penetrancia incompleta en las niñas, en la que se asocia una discapacidad intelectual de leve a grave (comprensión, logros, atención), trastornos de la conducta (de tipo autista, ansiedad) y trastornos del sueño.

Se trata de una mutación dinámica en la región reguladora del gen *FMR1* que se produce en dos etapas en el curso de las generaciones.

Representa la segunda causa de deficiencia intelectual después de la trisomía 21.

### Riesgos específicos en urgencias

Epilepsia;

Trastornos de la conducta: desbordamiento emocional, agitación, automutilación;

Reflujo gastroesofágico;

Otitis, sinusitis;

Estreñimiento;

Luxación articular relacionada con hiperlaxitud ligamentosa.

### Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

Sin particularidades y según los signos presentes.

### Precauciones

Los allegados son, con frecuencia, las personas más idóneas para apreciar un agravamiento del estado general del paciente.

### Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

Las benzodiazepinas, a menudo mal toleradas, deben reservarse para los episodios de ansiedad aguda y no como tratamiento crónico de la ansiedad.

### Para saber más

Fichas de urgencias de Orphanet: [www.orphanet-urgencias.es](http://www.orphanet-urgencias.es)

Centros/consultas expertos en el tratamiento del síndrome X frágil recogidos en Orphanet: [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)

Otro sitio web útil: [www.defiscience.fr](http://www.defiscience.fr)

# Ficha para las urgencias hospitalarias

## Problemáticas en urgencias

### Generalidades

Ciertas situaciones agudas justifican un tratamiento en urgencias:

- Las crisis epilépticas, cuyo tratamiento no difiere del recomendado para otros pacientes epilépticos;
- Los trastornos agudos de conducta, con auto- o heteroagresividad, en los que se debe descartar una enfermedad somática (dolor, fractura, infección) o psiquiátrica (trastorno de ansiedad, depresión).

La entrevista clínica puede ser difícil debido a los trastornos de conducta. Es importante tener en cuenta las dificultades de comprensión y expresión oral, incluyendo manifestar los síntomas dolorosos, a causa de la discapacidad intelectual, de la ansiedad y posiblemente del autismo. Los pacientes también pueden presentar trastornos de conducta (inmadurez emocional, hiperactividad, intolerancia a la frustración, desinhibición, trastornos obsesivo-compulsivos, alteración afectiva, agresividad, ansiedad, apatía...).

Con frecuencia son los progenitores (cuidadores principales o familiares) las personas más indicadas para apreciar un agravamiento del estado general del paciente. Su implicación es esencial para el tratamiento en urgencias.

Las situaciones observadas en urgencias son:

▶ **Situación de urgencia 1: crisis convulsivas**

Las crisis pueden ser parciales o generalizadas.

▶ **Situación de urgencia 2: trastornos agudos de conducta (agresividad, automutilación)**

En urgencias se pueden encontrar otras situaciones:

- **Problemas ligamentosos (luxación articular relacionada con la hiperlaxitud ligamentosa)**

Son inespecíficos y, en ocasiones, se manifiestan con un trastorno agudo de la conducta;

La hiperlaxitud ligamentosa constituye un factor de riesgo de luxación cuyo tratamiento en urgencias no difiere del de otros pacientes.

- **Problemas ORL: otitis, sinusitis**

Son inespecíficos.

Es importante señalar que estos pacientes presentan dificultades para expresar el dolor y que raramente se quejan.

## Recomendaciones en urgencias

### ► Recomendaciones generales en urgencias en caso de hospitalización

Se debe evitar en lo posible la hospitalización de una persona con el síndrome X frágil, realizando en su lugar un seguimiento médico regular y el cribado de enfermedades comunes por el médico de atención primaria.

Sin embargo, en el caso de una situación de urgencia, se deben tener presentes muchos puntos importantes para facilitar la intervención y la toma de decisiones por los facultativos (médico de atención primaria, médico regulador del SAMU, médico de urgencias, etc.):

1. **Solicitar de forma prioritaria la asistencia del cuidador y del médico de atención primaria** o del especialista que conozca al paciente o llamar al 112 en caso de problema médico urgente.
2. En caso de enfermedades crónicas y/o de residencia en una institución **se debe preguntar si existe informe médico de continuidad asistencial** que permita a los equipos de urgencia tomar las decisiones más adecuadas.
3. Permitir la presencia de **un cuidador principal**, inclusive para un paciente adulto, así como las excepciones aplicadas en pediatría. Se deben tener en cuenta los problemas de comunicación y buscar un factor favorecedor relacionado con el entorno.
4. **Evaluar el dolor** mediante una escala validada, como la [Lista de comprobación para el dolor de niños no verbales – Revisada](#) (Non Communicating Children Pain Checklist– Revised (NCCPC-R)), modificada para los trastornos del espectro autista (TEA), que se adapta satisfactoriamente a las personas con el SXF. El uso de esta escala requiere un conocimiento previo de los profesionales y una calificación de la misma ante toda situación aguda para disponer de una valoración basal reevaluada cada año.

### ► Situación de urgencia 1: Crisis convulsivas

El tratamiento de una primera crisis epiléptica no difiere del recomendado de forma habitual.

Ante una primera crisis se debe investigar una causa desencadenante independiente de la enfermedad (hipoglucemia, trastorno iónico, causa tóxica, traumática, infecciosa o de otro tipo...) mediante la anamnesis, la exploración física y una extracción sanguínea.

La única prueba complementaria que debe ser sistemáticamente realizada tras una primera crisis es el EEG, que debe incluir a ser posible una fase de sueño. No se debe efectuar obligatoriamente durante su estancia en urgencias, pero podrá programarse para los días siguientes.

La mayoría de las crisis no precisan de una intervención médica particular y ceden espontáneamente.

Se recomienda una vigilancia sencilla: descansar en un lugar tranquilo, acostado lateralmente, mantener libres las vías aéreas, anotar la duración de la crisis y su descripción, tolerancia y retraso en la recuperación.

Son excepcionales las situaciones que requieren un tratamiento médico de urgencia (diazepam intrarrectal, midazolam bucal o clonazepam IV) y se relacionan con crisis de más de 5 minutos de duración o con crisis repetidas y cercanas entre sí (por ejemplo: 3 crisis en una hora).

Las crisis que requieren hospitalización son las prolongadas o mal toleradas desde el punto de vista respiratorio y/o repetitivas, que no responden al tratamiento con recursos de primera línea o son seguidas de una recuperación inhabitual.

**Un estatus epiléptico se diagnostica ante una crisis convulsiva de más de 5 min. o más de dos crisis sucesivas sin recuperar la consciencia entre ambas.**

**En este caso, el tratamiento debe seguir las [recomendaciones de la SEMES](#) (Sociedad Española de Medicina de Urgencias y Emergencias) y siempre implica hospitalización.**

## 1. Medidas diagnósticas en urgencias

### ▪ Elementos de diagnóstico clínico:

- Contracciones o espasmos musculares segmentarios;
- Alteración de la consciencia;
- Confusión posconvulsiva prolongada;
- Mordedura lateral de la lengua;
- Postura inusual con hipertonía;
- Parestesias unilaterales, espasmos unilaterales o alucinaciones verbalizadas o sospechadas ante la presencia de agitación súbita en caso de crisis focal (con frecuencia el paciente con el SXF es incapaz de describirlas, su cuidador principal puede ayudar en la entrevista participar en el interrogatorio).

### ▪ Evaluación de la gravedad:

- Consciencia: Glasgow Coma Scale, GCS (Escala de Coma de Glasgow);
- Déficit neurológico;
- Comorbilidades: HTA, diabetes, obesidad.

### ▪ Exploraciones en urgencias:

- Glucemia capilar, ionograma sanguíneo, urea, creatininemia;
- Escáner cerebral si existe un déficit focal o es un paciente de más de 45 años;
- EEG;
- Posología de ciertos anticonvulsivantes (si el paciente ya está en tratamiento anticomercial);
- Estudio infeccioso si hay signos de alarma.

## 2. Medidas terapéuticas inmediatas.

### ▪ **Monitorización:**

- Consciencia;
- Déficit neurológico.

### ▪ **Medidas sintomáticas:**

- Posición lateral de seguridad;
  - No introducir nada en la boca;
  - O<sub>2</sub>: 8 l/min (mascarilla);
  - Vía venosa periférica;
  - Preparación de una benzodiacepina inyectable.
  
  - Si persisten las mioclonías, inyectar clonazepam IV sin superar 1 mg:  
0,4 mg/kg en niños;  
0,15 mg/kg en adultos.
  
  - En ausencia de vía venosa utilizable:  
diazepam intrarrectal (0,5 mg/kg, máximo 10 mg)  
o midazolam bucal (de 2,5 a 10 mg según edad).
  
  - Supervisión: consciencia, vómitos, hemodinámica, fin de la crisis.
- ### ▪ **Tratamientos específicos:**
- Prescribir un antiepiléptico a convenir con el neurólogo en función del contexto de la crisis (espontánea o con factor desencadenante, febril o no) y de su duración.

### ▶ **Situación de urgencia 2: Trastornos agudos de conducta**

Ante un episodio agudo de alteración de la conducta se pueden producir situaciones de urgencia, como conducta violenta ante una situación frustrante o un dolor desconocido, que se manifiestan más a menudo en forma de autoagresividad (mordiscos, golpes en la cabeza, bofetadas) que de heteroagresividad (violencia verbal y/o física hacia personas u objetos).

## 1. Medidas diagnósticas en urgencias

### ▪ **Elementos de diagnóstico clínico:**

- Estado de agitación;
- Intentar identificar el origen de la crisis (frustración, cambios de programación...).



## ▪ Exploraciones en urgencias

- Glucemia capilar, ionograma sanguíneo, urea, creatininemia, hemograma completo con recuento diferencial;
- Escáner cerebral si algún hallazgo clínico hace pensar en un trastorno neurológico [la obtención de imágenes por resonancia magnética (IRM) es difícilmente practicable en la urgencia y sin sedación].
- EEG en caso de crisis convulsivas.

## 2. Medidas terapéuticas inmediatas.

### ▪ Monitorización:

Sin medidas específicas.

### ▪ Medidas sintomáticas:

- Instalar al paciente en un lugar tranquilo hasta que se calme manteniendo la vigilancia para evitar lesiones;
- Después, con ayuda del acompañante (cuidador familiar), establecer una escucha y un diálogo con palabras sencillas, sin pretender “razonar” con el enfermo.
- Si es necesario, usar técnicas de contención no medicamentosas, como la utilización de una manta con peso.

### ▪ Tratamientos específicos

- Tratamiento psicológico ante trastornos de la conducta (trastornos de ansiedad, del humor, depresión, comportamiento obsesivo-compulsivo);
- En caso de absoluta necesidad, recurrir a un tratamiento farmacológico: en el adulto, hidroxizina o un neuroléptico sedante y ansiolítico (ejemplo: ciamemazina\*, loxapina\*\*, risperidona).

\*no comercializado en España

\*\*no stock en hospitales generales

### ▪ Cuando el episodio agudo está controlado

Intentar identificar con el paciente y su cuidador principal la causa de esta crisis de comportamiento:

- Causas relacionadas con el **estado de salud** como enfermedades somáticas sobreañadidas (en particular dolor, infección, epilepsia) o enfermedades psiquiátricas sobreañadidas o desconocidas (trastorno de ansiedad, episodio depresivo...);
- Causas relacionadas con **dificultades de comunicación** y la incompreensión por parte del entorno como parte de la expresión de la frustración. Es indispensable, mediante el diálogo y una vez superada la crisis, intentar comprender lo que ha provocado este comportamiento. En la mayoría de los casos, es la frustración al no ser comprendido lo que da lugar a estas acciones;
- Causas relacionadas con el **entorno**: cambio, interrupción de los tratamientos, conflictos, periodos delicados de transición, inadaptación de la estructura de acogida...

## Orientación

### ▶ Traslado desde el domicilio hasta el servicio de urgencias

#### ▪ ¿Dónde trasladarlo?

- En ocasiones es necesaria la regulación prehospitalaria (SAMU, teléfono 112) y permite orientar el destino hospitalario según la gravedad y/o dolencia descompensada (unidad de cuidados intensivos, unidad de reanimación, cuidados intensivos neurológicos, servicio de urgencia), para un tratamiento óptimo sin transferencia secundaria.
- A las urgencias del centro hospitalario del centro de referencia de enfermedades raras o al centro de experiencia para admisión directa tras un acuerdo previo entre los facultativos.

#### ▪ ¿Cómo trasladarlo?

- En ambulancia no medicalizada o en ambulancia de Soporte Vital Avanzado (SVA o UCI Móvil) según la gravedad. No hay medidas específicas y la decisión de utilizar transporte medicalizado se hace en función de la gravedad del episodio en curso y no por la presencia de un paciente con SXF.

#### ▪ ¿Cuándo trasladarlo?

- Inmediatamente en caso de urgencia vital o funcional.

### ▶ Orientación en el curso de las urgencias hospitalarias

#### ▪ ¿Dónde trasladar?

- Servicio de urgencias, medicina, cirugía, atención continuada o reanimación según el grado de afección.

#### ▪ ¿Cómo trasladarlo?

- En ambulancia no medicalizada o en ambulancia de Soporte Vital Avanzado (SVA o UCI Móvil) según la gravedad;
- Dentro de la estructura hospitalaria: traslado sencillo, paramedicalizado o medicalizado.

#### ▪ ¿Cuándo trasladarlo?

- Una vez estabilizada la situación clínica;
- El paciente no debe abandonar las urgencias sin informar, al menos telefónicamente, a un facultativo experto con experiencia en esta enfermedad rara.

## Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contraindicaciones, precauciones de empleo...)

El tratamiento farmacológico de las enfermedades comunes (infecciones, HTA) no requiere precauciones específicas en el SXF.

En la mayoría de las ocasiones, la epilepsia es controlada con las dosis habituales en monoterapia y, más infrecuentemente con dos fármacos.

Excluir reacción alérgica cutánea con determinados antiepilépticos (lamotrigina, carbamazepina).

Extremar la prudencia con los ansiolíticos del tipo benzodiazepinas, con frecuencia mal toleradas, reservadas para episodios agudos de ansiedad, pero no como tratamiento crónico de la ansiedad.

Comprobar que los neurolépticos son bien tolerados si son necesarios (control del peso, cribado de dislipemias e identificación de efectos secundarios neurológicos extrapiramidales, discinesias).

Reevaluar periódicamente el balance riesgo/beneficio de la prescripción de fármacos psicotrópicos con el fin de pautar siempre la posología mínima eficaz.

## Precauciones anestésicas

Las inducciones anestésicas no requieren precauciones específicas en el SXF.

Para profundizar en el tema: [OrphanAnesthesia](#)

## Medidas preventivas

Si epilepsia activa o antecedentes de epilepsia:

- Recomendar horas de sueño suficientes;
- A evitar (listado no exhaustivo):
  - Medicamentos proconvulsivantes como tramadol o bupropion.
  - Antidepresivos tricíclicos o ciertos antihistamínicos (difenhidramina);
- Evitar el consumo de alcohol y de sustancias tóxicas.

## Medidas complementarias durante la hospitalización

- Favorecer la acogida del acompañante (persona próxima al paciente/cuidador familiar) en el servicio: habitación materno-infantil deseable;
- Mantener un ambiente tranquilo y sosegado, especialmente en la urgencia;
- Informar a la familia y al propio paciente del tratamiento propuesto y del desarrollo de los cuidados: información específica y precisa. Cualquier cambio en el plan de cuidados puede resultar contraproducente;

Con posterioridad a la hospitalización, proponer: apoyo psicológico y educación terapéutica del paciente y de su cuidador familiar.

## Donación de órganos y tejidos

De acuerdo con el estado actual del conocimiento, la donación de determinados órganos y tejidos es posible en función de la valoración de cada caso (evaluación individual, clínica y paraclínica del donante, los órganos y los tratamientos seguidos).

Para una respuesta adaptada e individualizada, se deberá contactar con la Organización Nacional de Trasplantes (ONT):

### Organización Nacional de Trasplantes

C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3

28029 Madrid

- Teléfono: 917 278 699

- Fax: 912 104 006

- Correo electrónico a: [ont@sanidad.gob.es](mailto:ont@sanidad.gob.es)

- Web ONT: <http://www.ont.es/>

De manera general y en base al conocimiento actual:

#### ▶ Riesgo de transmisión de la enfermedad

No existe riesgo de transmisión de la enfermedad a través del trasplante de órganos sólidos y/o tejidos.

#### ▶ Riesgo específico ligado a la enfermedad o al tratamiento:

La discapacidad intelectual y los trastornos de conducta suelen estar en primer plano.

Es necesario tener en cuenta los efectos secundarios del tratamiento con psicotrópicos administrados a largo plazo (en particular, los inhibidores de la recaptación de serotonina, tipo fluoxetina, que presumiblemente reducen la hiperactividad y la ansiedad, los antipsicóticos tipo risperidona, los agonistas alfa-1 tipo clonidina que ofrecen un enfoque alternativo, antibióticos tipo minociclina, agonistas gabaérgicos y glutamatérgicos, estabilizadores del ánimo tipo litio, etc.).

Sin embargo, esta patología poco frecuente se asocia con trastornos somáticos como otitis media aguda y sinusitis recurrente, síndrome de apnea del sueño en el 7% de los casos, prolapso de la válvula mitral a menudo clínicamente asintomático (se estima que afecta al 50% de los varones y al 20% de las mujeres con esta patología), trastornos digestivos (reflujo gastroesofágico, diarrea, etc.).

#### ▶ Donación de órganos

A discutir de acuerdo con la rigurosa evaluación clínica y paraclínica del donante, los órganos y los tratamientos seguidos. La decisión del trasplante se basa en la estimación por el equipo del riesgo en el que incurre el receptor en relación con el beneficio esperado del trasplante (beneficios/riesgos).

- A nivel abdominal:

- El hígado, el intestino delgado y el páncreas pueden ser trasplantados;
- Los riñones pueden ser trasplantados, sujeto a una cuidadosa evaluación clínica y paraclínica.

- A nivel torácico:

El corazón y los pulmones se pueden trasplantar, sujeto a una cuidadosa evaluación clínica y paraclínica. Extremar la vigilancia en la búsqueda ecográfica sistemática de un posible prolapso de la válvula mitral, de hipertensión pulmonar o de una dilatación aneurismática de la aorta ascendente, especialmente en niños mayores, adolescentes y adultos jóvenes.

#### ► Donación de tejidos

Sujeto a una evaluación individual, son posibles las donaciones de tejido en ciertos casos.

El trasplante de córnea, tejido óseo y tejido vascular no parece constituir un problema.

El trasplante de epidermis es posible incluso si parece haber anomalías en el tejido conjuntivo y elástico.

Trasplante de válvulas: prestar atención al prolapso de la válvula mitral (las incidencias de PVM parecen variar mucho).

Trasplante de arterias: riesgo bajo de aneurisma aórtico.

### Contactos de referencia

Centros/consultas expertos en el tratamiento del síndrome X frágil recogidos en Orphanet:  
[www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)

## Recursos documentales

- [Salcedo Arellano MJ, Hagerman RJ, Martínez Cerdeño V. Síndrome X frágil: presentación clínica, patología y tratamiento. Gac Med Mex. 2020;156\(1\):60- 66](#)
- [Niu M, Han Y, Dy ABC, Du J, Jin H, Qin J, Zhang J, Li Q, Hagerman RJ. Autism Symptoms in Fragile X Syndrome. J Child Neurol. 2017 Sep;32\(10\):903 909](#)
- [Thurman AJ, Hoyos Alvarez C. Language Performance in Preschool Aged Boys with Nonsyndromic Autism Spectrum Disorder or Fragile X Syndrome. J Autism Dev Disord. 2020 May;50\(5\):1621-1638](#)
  
- [Les cartes d'urgences DéfiScience](#)
- [PNDS; Syndrome de l'X Fragile \[www.has-sante.fr\]\(http://www.has-sante.fr\)](#)
- [Recommandations de la SFMU: derniers textes.](#)
- [Recommandations de la SFMU: Prise en charge des états de mal épileptiques en préhospitalier, en structure d'urgence et en réanimation dans les 48 premières heures \(A l'exclusion du nouveau-né et du nourrisson\) RFE 2018: SRLF SFMU et GFRUP \[juin 2018\]](#)
- [Recommandations de la SFMU: Prise en charge d'une première crise d'épilepsie de l'adulte -recommandations de bonne pratique - Société française de neurologie \[mai 2015\].](#)
  
- [García Morales I, Fernández Alonso C, Behzadi Koochani N, Serratos Fernández JM, Gil-Nagel Rein A, Toledo M, González FJ, Santamarina Pérez E. Documento de consenso para el tratamiento del paciente con crisis epiléptica urgente. Emergencias 2020;32:353-362](#)
- [Gómez, Juan. \(2019\). Cuestionario NCCPC-r \(Lista de comprobación para el dolor de niños no verbales – Revisada\). doi: 10.13140/RG.2.2.15087.48805.](#)

## Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por:

### **Prof. Vincent Des Portes**

Service de Neurologie pédiatrique, Hôpital Mère-Enfant - 69677 Bron Cedex

### **Dr. Delphine Héron**

Département de Génétique et Cytogénétique AP-HP Hôpital Pitié Salpêtrière - 47-83, boulevard de l'hôpital - 75651 Paris Cedex 13

### Con la colaboración de:

#### **La Société française de médecine d'urgence (SFMU)**

- **Dr. Gilles Bagou:** anestésista-reanimador de urgencias - SAMU-SMUR de Lyon - Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03
- **Dr. Antony Chauvin:** Commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU)(CREF)– Jefe de servicio adjunto - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Lariboisière - Université de Paris
- **Dr. Philippe Le Conte:** responsable del UHCD - service des Urgences CHU de Nantes - 9, quai Moncoussu - 44093 Nantes Cedex 1
- **Dr. Christophe Leroy:** médico de urgencias - Service de gestion des crises sanitaires - Département qualité gestion des risques - Assistance publique-hôpitaux de Paris

#### **L'Agence de biomédecine (ABM)**

- **Prof. François Kerbaul, Dr. Francine Meckert:** direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM (Agence de BioMédecine).

#### **Asociaciones de pacientes:**

##### [Fragile X France le Goëland](#)

contact@xfra.org

##### [Mosaïques Association des «X Fragile»](#)

mosaiques@xfragile.org

Fecha de redacción de la versión francesa: 22/06/2021

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted ejerce.

*Traducción al castellano:*

- **Dr. Alfredo Rosado Bartolomé.** Medicina Familiar y Comunitaria. Grupo de Trabajo de Neurología de SEMERGEN.

*Validación de la traducción:*

- **Dra. Ana Roche.** Coordinadora y Neuropediatra de la Unidad de X Frágil del Hospital Universitario Parc Taulí, Instituto de Investigación e Innovación Parc Taulí (I3PT-CERCA) de la Red de Expertos de Enfermedades Cognitivo Conductuales de base genética designada por la Generalitat de Cataluña.
- **Dra. Carmen Manso Bazús.** Genetista Clínica de la Unidad de X Frágil del Hospital Universitario Parc Taulí. Instituto de Investigación e Innovación Parc Taulí (I3PT-CERCA) de la Red de Expertos de Enfermedades Cognitivo Conductuales de base genética designada por la Generalitat de Cataluña.
- **MSc. Núria Capdevila Atienza.** Asesora genética de de la Unidad de X Frágil del Hospital Universitario Parc Taulí, Instituto de Investigación e Innovación Parc Taulí (I3PT-CERCA) de la Red de Expertos de Enfermedades Cognitivo Conductuales de base genética designada por la Generalitat de Cataluña.

Fecha de publicación de la traducción y adaptación al castellano:

Marzo de 2023

*“Toda representación o reproducción integral o parcial realizada sin el consentimiento del autor o de sus sucesores o cesionarios es ilegal. Lo mismo se aplica a la traducción, adaptación o transformación, arreglo o reproducción por cualquier arte o procedimiento”, según el código de propiedad intelectual, artículo L-122-4.*