

Síndrome de X frágil

FXS, síndrome FRAXA, síndrome FraX
síndrome de Martin-Bell

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del síndrome de X frágil

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de X frágil es una **enfermedad genética poco frecuente** asociada a una **discapacidad intelectual de leve a grave, trastornos conductuales y rasgos físicos característicos**.
- **Epidemiología:** Su prevalencia estimada es de alrededor de 1/2.500 (prevalencia de la mutación completa) a 1/4.000 (casos sintomáticos) en ambos sexos.
- **Clínica:** Las características físicas distintivas pueden ser discretas o no estar presentes, y el cuadro clínico no permite llegar al diagnóstico; este se basa, por lo tanto, en el cribado molecular de cualquier paciente que presente discapacidad intelectual o autismo.

En la infancia, los varones presentan **retraso de las adquisiciones motrices y/o del lenguaje**. En los niños y en el 50% de las niñas, los problemas intelectuales se asocian a problemas conductuales y/o a signos dismórficos. Es posible que padezcan **otitis y sinusitis recidivantes y convulsiones**. La **discapacidad intelectual** oscila desde problemas de aprendizaje menores con un CI normal a una discapacidad grave que puede afectar la memoria inmediata y la memoria de trabajo, las funciones ejecutivas y las habilidades visoespaciales y matemáticas. Los **trastornos conductuales** pueden ser leves (humor inestable) o graves, de tipo autista (aleteo de manos, escaso contacto visual, evasión de la mirada, morderse las manos, conductas de defensa táctil y desinhibidas). Son posibles los **trastornos de humor, ansiedad y agresividad**. En las niñas, los trastornos intelectuales y conductuales suelen ser leves, del tipo trastornos afectivos y de aprendizaje. En ambos sexos, los rasgos físicos son discretos: rostro estrecho y alargado, orejas y frente prominentes, **hiperlaxitud de los dedos, pies planos y macroorquidismo** en varones después de la pubertad.

- **Etiología:** La **transmisión es dominante y ligada al X**, con penetrancia incompleta en mujeres. Se recomienda un asesoramiento genético a las familias, explicando el modo de transmisión de las mutaciones.
- **Manejo y pronóstico:** **El manejo es sintomático y multidisciplinar**. Los **medicamentos**, como estimulantes e inhibidores selectivos de recaptación de la serotonina (ISRS) (ansiedad, trastornos obsesivo-compulsivos) o antipsicóticos atípicos (autolesión, agresividad, autismo) se prescriben junto con tratamientos de **logopedia, terapia ocupacional de integración sensorial, programas educativos personalizados y terapias conductuales**. Los resultados preliminares de los nuevos tratamientos dirigidos (antagonistas mGluR5, agonistas GABA A y B y la minociclina) son prometedores: pueden modificar la evolución y el pronóstico del síndrome.

El síndrome de X frágil – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeXFragil_Es_es_HAN_ORPHA908.pdf

La discapacidad en el curso del síndrome de X frágil

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

Generalmente, el síndrome de X frágil deriva en una situación de discapacidad que requiere la puesta en marcha de **protocolos de manejo particulares debido a la asociación de discapacidad intelectual y trastornos conductuales**.

La mayor parte de los varones y algunas mujeres presentan una **baja capacidad de aprendizaje, dificultades para razonar, comprender y memorizar las cosas**. Los niños presentan **dificultad para expresarse correctamente y los trastornos conductuales aumentan, así como sus dificultades de comunicación**. El acceso a la lectura y a la escritura es difícil para la mayoría de ellos, debido a la discapacidad intelectual. Algunos afectados pueden leer palabras cotidianas (nombres, insignias, marcas, etc.) que les resultan familiares.

La consecuencia de estas deficiencias es **una discapacidad que afecta la comunicación, la socialización y la autonomía**, y que puede mejorar mediante la reeducación funcional y ciertas ayudas técnicas o humanas. Cuando se benefician de un marco adaptado, la mayoría de los niños son capaces de un gran progreso, tanto en el plano físico, como intelectual y social.

- **¿Cuáles son las estrategias disponibles para la prevención y reducción de una potencial discapacidad?**

La mayoría de los niños afectados por el síndrome de X frágil se benefician de un **manejo socio educativo específico**. Debe considerarse la personalidad, edad, nivel intelectual y las características conductuales (hiperactividad, ansiedad o problemas para relacionarse) del niño. El manejo terapéutico consiste en sesiones de logopedia (para los trastornos de la comunicación oral), psicomotricidad, terapia ocupacional o fisioterapia (para los trastornos psicomotores o conductuales), y ortóptica para ciertos problemas visuales como el estrabismo.

Cada aspecto de este manejo debe ser realizado por profesionales específicos, pero coordinando esfuerzos, para garantizar un abordaje global y adaptado específicamente a cada niño.

Enfoque educativo global

Es fundamental proporcionar un acompañamiento adaptado para el desarrollo del niño, consistente en potenciar su autonomía y seguridad. Este acompañamiento permitirá una evolución progresiva hacia la autonomía, la mejora de la comunicación y la disminución de los trastornos conductuales. Deberá continuar, al menos, hasta la edad adulta.

Este enfoque educativo es muy importante, incluso para los niños con un CI cercano a la normalidad. De hecho, los trastornos conductuales (timidez excesiva en las niñas, hiperactividad) pueden afectar su sentimiento de seguridad y su autonomía. Asimismo, es aconsejable ayudar al niño a establecer relaciones de amistad con otros niños. La posibilidad de que pueda desarrollarse a través de disciplinas artísticas (danza, música, dibujo) que le interesen, puede ayudarle a ganar confianza en sí mismo.

El síndrome de X frágil – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeXFragil_Es_es_HAN_ORPHA908.pdf

Logopeda

Este profesional realiza una evaluación incluso antes de la aparición del lenguaje. La puesta en marcha de forma temprana de métodos de ayuda para la comunicación mejora las habilidades de interacción social y las adquisiciones de los niños. Más tarde, la expresión y la comprensión se supervisan y evalúan y el logopeda contribuye al aprendizaje del lenguaje. El manejo logopeda debe extenderse de por vida (en terapia de mantenimiento durante la edad adulta) ya que, en ausencia de estimulación y mantenimiento, el nivel del lenguaje puede decaer.

Especialista en psicomotricidad y fisioterapia

En lactantes y niños pequeños, la intervención de un especialista en psicomotricidad o un fisioterapeuta ayuda al niño en sus adquisiciones motrices y su estimulación temprana. La reeducación psicomotora tiene como objetivo mejorar el desarrollo motor del niño, ayudarlo a tomar conciencia de su imagen corporal, familiarizarse con diversas experiencias sensoriales, y comunicar y expresar sus emociones. También contribuirá a disminuir sus trastornos conductuales y servirá de apoyo a los padres en la educación de su hijo. El fisioterapeuta puede aliviar cierto tipo de dolor y permitir que el niño se mueva más fácilmente, por ejemplo, si presenta problemas posturales relacionados con una escoliosis.

Terapeuta ocupacional

Por lo general interviene más tarde, cuando el niño aprende a ser autónomo para comer, vestirse o asearse. El manejo por un terapeuta ocupacional incluye toda clase de ejercicios con lápices, pinceles, utensilios de cocina, un ordenador, etc. La práctica de todos estos gestos ejercita su control para la realización de movimientos precisos y le ayuda a ser más autónomo.

Ortoptista

En colaboración con un oftalmólogo, este profesional se ocupa de la detección y la reeducación de los problemas de la visión. Si el niño presenta estrabismo, éste deberá corregirse lo antes posible para que la visión paralela de los dos ojos (visión binocular), necesaria para la buena percepción de la profundidad y la distancia, se desarrolle correctamente. A menudo, el tratamiento consiste en colocar un parche sobre el ojo sano con el fin de hacer trabajar al ojo afectado. Si a pesar de la reeducación la desviación persiste, puede ser necesaria una intervención quirúrgica que la corrija total o parcialmente.

- **“Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria**

Por lo general el síndrome de X frágil es la causa de una discapacidad grave, sobre todo en el plano intelectual, con una falta de autonomía en la vida diaria. A este respecto, la enfermedad puede repercutir gravemente en la vida del enfermo y la de su familia.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad de un niño en la vida familiar y social?

Las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria son generalmente graves cuando el niño está afectado por una forma grave. La organización de la vida diaria, la estabilidad familiar y las prioridades en el seno de la familia quedan perturbadas. Estas dificultades son aún mayores cuando hay varios hijos afectados por la enfermedad.

En el día a día, la adherencia a un tratamiento y las repetidas consultas médicas obligan a replantearse los planes de salidas o las actividades, lo que puede ser difícil de aceptar por otros miembros de la familia. En este caso también, esta situación se acentúa cuando hay varios hijos afectados.

El estrecho seguimiento médico, las dificultades para escolarizar al niño, su cuidado, y el acompañamiento a las múltiples sesiones de reeducación en un centro ambulatorio o de especialidades, también repercuten en la vida profesional de los padres (absentismo, permiso parental, trabajo a tiempo parcial, cese de la actividad...). Por lo tanto, la enfermedad puede tener un impacto directo sobre el nivel de vida del hogar.

Además, generalmente presentan trastornos del sueño y conductuales que producen cansancio y que pueden ser difíciles de gestionar por los padres. A veces, los niños son extremadamente activos, tienen problemas para controlar su energía y pueden ponerse en situaciones de riesgo, lo que requiere la presencia constante de un adulto. Por el contrario, otros pueden ser “ariscos”, o estar muy cansados e inactivos, ya sea por la enfermedad o por efecto de la medicación.

La enfermedad puede tener consecuencias prácticas sobre la autonomía del niño por lo que, con frecuencia, la adquisición de hábitos de higiene personal es difícil o tardía, especialmente en lo relativo al control de las heces.

¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la vida escolar?

La escolarización en la escuela infantil depende del desarrollo individual. Algunos niños pueden asistir al colegio varias horas al día, o varias veces por semana. Esto permite asegurar su desarrollo social, a la vez que les proporciona tiempo para asistir a las sesiones de fisioterapia, logopedia o psicomotricidad.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

Para la elección del tipo de escolarización más apropiado para el niño se deben considerar sus debilidades y sus competencias cognitivas y afectivas, para estimular su aprendizaje sin

El síndrome de X frágil – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeXFragil_Es_es_HAN_ORPHA908.pdf

que pierda confianza en sí mismo y no se desmotive. Dicha elección puede reevaluarse si el niño encuentra muchas dificultades de adaptación.

Si el niño, en ausencia de discapacidad intelectual o con una discapacidad intelectual moderada, presenta dificultades de aprendizaje, se recomienda una escolarización en medio ordinario.

En el caso de niños con una discapacidad intelectual importante, la escolarización en medio ordinario no es posible debido a problemas demasiado importantes a nivel de lenguaje, desarrollo y comportamiento. En ese caso, los niños son reconocidos como "discapacitados" por la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero), al presentar necesidades educativas especiales que no pueden ser atendidas en el marco de las medidas de atención a la diversidad de los centros ordinarios, y se propondrá su escolarización en centros de educación especial o unidades sustitutorias de los mismos.

La "[Guía informativa para familiares de alumnos y alumnas con necesidades educativas especiales](#)" (pdf), elaborada por la Comisión de Familias en Inclusión de FEAPS, ofrece información sobre el modelo educativo actual y responde a preguntas sencillas de familias de alumnos con discapacidad intelectual o del desarrollo.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es.

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

El acompañamiento debe continuar hasta su inserción profesional y de por vida.

No existe restricción en cuanto a las actividades deportivas que se pueden realizar, que a menudo son muy gratificantes y socializadoras. En caso de problemas ortopédicos (pies, columna vertebral) o de epilepsia, se solicitará un certificado médico del especialista competente para la adecuación de la práctica deportiva.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida en la edad adulta y en la vida profesional?

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso) o en los órganos correspondientes en cada Comunidad Autónoma.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

La mayoría de las mujeres afectadas podrán tener una vida profesional normal; sin embargo, muchas precisarán para ello de un acompañamiento y apoyo en su proyecto profesional (favorecer la confianza en ellas mismas, limitar su ansiedad frente a ciertas situaciones como las entrevistas de trabajo...).

Sólo una minoría de hombres puede llevar a cabo una actividad profesional en un ambiente ordinario. Su integración es más fácil en las estructuras de pequeño tamaño, donde pueden encontrar estabilidad (espacio y rutinas de trabajo, reducido número de personas con las que van a trabajar...). Puede ser útil una adaptación de su tiempo de trabajo.

Para muchos de los varones afectados, con una discapacidad intelectual importante y una autonomía limitada, no es posible integrarse en el mundo laboral ordinario. En estos casos, su incorporación al sistema productivo puede llevarse a cabo mediante la fórmula especial de trabajo protegido en "Centros Especiales de Empleo" que realizan un trabajo productivo y asistencial. El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso).

Su vida social puede ser muy plena a pesar de la discapacidad: pueden establecer relaciones de amistad, y algunos pueden vivir en pareja e incluso tener hijos. Esto se facilita mediante un acompañamiento social de calidad.

1. Syndrome de l'X fragile. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, marzo de 2011. Prof. Randi HAGERMAN, editor experto. www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=120&Disease

2. Syndrome de l'X fragile. Encyclopédie Orphanet Grand Public, junio de 2012. Con la colaboración de: Pr. Vincent DESPORTES, Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares, Service de neurologie pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, Lyon – Mosaïques -Association des « X fragiles » - Association Nationale du syndrome X fragile – « Le Goëland ». www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/XFragile-FRfrPub120v01.pdf

3. Traducción de la versión francesa de noviembre de 2013, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Miguel García Ribes, Médico de familia, Cantabria, Coordinador del Grupo de Trabajo SEMFyC sobre "Genética Clínica y ER", en mayo de 2018.

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



El síndrome de X frágil – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeXFragil_Es_es_HAN_ORPHA908.pdf

| mayo de 2018