



AGAXFRA
Asociación Galega da Síndrome X Fráxil
Praza Pascual Veiga, nº3, 3ºB
15706 Santiago de Compostela
T. 689 670 124
xfraxilgalicia@gmail.com

Asociación Galega da Síndrome X Fráxil

AGAXFRA

Praza Pascual Veiga, nº 3, 3º B
15706 Santiago de Compostela

xfraxilgalicia@gmail.com

xfragilgalicia.wordpress.com

T. 689 670 124

PRENSA



Qué é a Síndrome X Fráxil?

A SXF é a causa máis frecuente de discapacidade mental hereditaria.

Afecta a 1 de cada 4000 varóns e 1 de cada 6000 mulleres.

A cifra de portadores se eleva a 1 de cada 250 mulleres e 1 de cada 800 homes.

Como se produce?

A causa xenética da SXF é a **mutación** ou cambio na secuencia normal do ADN no xene FMRP1 que da lugar a unha inactivación do mesmo e, en consecuencia, a falta de síntese da proteína (FMRP) que sintetiza. Na maioría das células do organismo, a ausencia desta proteína FMRP non ten repercusión, xa que hai outros xenes similares que a suplen, en cambio, estes xenes similares están silenciados no sistema nervioso central que será un dos órganos máis afectados pola falla da mesma.



A mutación máis frecuente consiste no alongamento dunha pequena secuencia formada por la repetición das bases nitroxenadas citosina-guanina-guanina, CGG. Esta secuencia adoita ter, nas persoas normais entre 6 e 55 repeticións, cando o número de repeticións se sitúa entre as 50-60 e unhas 200, se segue transcribindo a proteína pero o número de repeticións adquire gran inestabilidade de maneira que, cada vez que as células se dividen, o número de repeticións vai aumentando. Este é o caso dos “premutados/as” ou protadores que, sendo sans por producir proteína, teñen en cambio risco de ter descendencia coa Síndrome.

Como se herda?

Se herda como un trastorno mendeliano de tipo dominante ligado ao **cromosoma X**. É dicir que en mulleres, que teñen dous cromosomas X, basta que un deles dous teña o xene mutado para poder presentar manifestacións clínicas e nos varóns como só teñen un cromosoma, X cando este conteña o xene mutado poderán manifestar a síndrome.

En individuos con **premutación** o funcionamento do xene FMR1 non chega a estar tan afectado como para que aparezan síntomas do SXF, os portadores son asintomáticos. A premutación adoita cambiar de tamaño ao pasar dunha xeración a outra transmitíndose de forma inestable e con diferentes consecuencias si o receptor é home ou muller.

O varón transmite o seu único cromosoma X a todas ás súas fillas, mentres que aos varóns lles transmite o cromosoma Y. Por esto todas as fillas dun varón premutado serán portadoras. O tamaño da premutación non será igual á do pai, podendo aumentar ou diminuír o seu tamaño.



Pola contra, unha muller posúe dous cromosomas X, e transmite un ou outro con igual probabilidade. Por isto, as mulleres con premutación poden transmitir a expansión ou non, cun risco do 50% para os seus fillos e fillas. Outra diferenza é, que no caso das mulleres, a premutación tende a aumentar de tamaño dunha xeración a outra, esta será de maior tamaño na seguinte xeración, onde pode alcanzar o principio dunha mutación completa.

Manifestacións clínicas máis frecuentes en el SXF

Físicas

- Cara alongada con fronte ampla e queixo prominente.
- Pavillóns auriculares grandes e saíntes.
- Hiperlaxitude de articulacións.
- Testículos grandes (macroorquidismo) (en varóns tras a pubertade).
- Estrabismo.
- Pés planos.
- Sopro cardíaco (prolapso mitral).
- Pel fina.

Intelixencia e comportamento

- Discapacidade intelectual (leve-moderada).
- Atraso na aparición da linguaxe.
- Hiperactividade con déficit de atención moi acusado.
- Evitación da mirada.
- Estereotipias: “aleteos” e mordida de mans tanto en situacións de alegría como de ansiedade.
- Impulsividade.
- Timidez extrema.
- Rixidez cognitiva.
- Ansiedade.

Comportamento de tipo autista

As manifestacións físicas e clínicas adoitan ser máis leves nas mulleres.

Diagnóstico, prevención, tratamento e enfermidades asociadas.

Se acepta que o **80% dos afectados está por diagnosticar**, sen embargo o diagnóstico precoz é fundamental para o consello xenético e para a axeitada abordaxe educativa.

Deberíase facer diagnóstico ás persoas que amosasen a seguinte sintomatoloxía:



AGAXFRA
Asociación Galega da Síndrome X Fráxil
Praza Pascual Veiga, nº3, 3ºB
15706 Santiago de Compostela
T. 689 670 124
xfraxilgalicia@gmail.com

- Persoas con deficiencia mental ou autismo de causa descoñecidas.
- Persoas con hiperactividade importante, problemas de aprendizaxe e/ou déficit cognitivo leve.
- Persoas con calquera característica física ou de comportamento da SXF ou Síndrome Tremor Ataxia, independentemente do sexo ou da historia familiar.
- Calquera persoa que ten un membro da familia diagnosticado de SXF, Síndrome Tremor Ataxia ou con historia familiar de atraso mental.

A forma axeitada de realizar o diagnóstico é a través dun servizo especializado en xenética que realizará unha proba directamente do ADN. Este servizo, ademais, deberá realizar o consello xenético ás familias e o primeiro apoio psicolóxico ante a noticia.

É posible o diagnóstico prenatal: a Síndrome X Fráxil, pódese detectar, ao igual que outras cromosomopatías, mediante a análise da vellosidade corial, líquido amniótico ou sangue fetal.

A Síndrome X Fráxil non ten cura, o tratamento debe ser de carácter multidisciplinar para paliar os síntomas, tanto psicolóxicos como de conduta: neurólogos, psicólogos, psicopedagogos, logopedas e terapeutas ocupacionais serán os profesionais máis implicados neste tratamento. A única medicación prescrita é a que prevén a hiperactividade atención ou os problemas de impulsividade ou ansiedade.

Os portadores da Síndrome poden ademais padecer: faio ovárico precoz nas mulleres e Síndrome de Tremor, ATAXIA que ten carácter inhabilitante.



AGAXFRA
Asociación Galega da Síndrome X Fráxil
Praza Pascual Veiga, nº3, 3ºB
15706 Santiago de Compostela
T. 689 670 124
xfraxilgalicia@gmail.com

Asociación Galega da Síndrome X Fráxil, AGAXFRA.

Nace no ano 1998 como iniciativa de varias familias da provincia da Coruña que teñen un fillo afectado pola Síndrome X Fráxil.

A estas familias, se van sumando outras da mesma e doutras provincias, ata formar un grupo cuxas características son as de ter un ou varios fillos e fillas, ademais doutros parentes, afectados.

A Asociación parte cunha **misión** clara: difundir e dar a coñecer socialmente a Síndrome X Fráxil, traballar pola calidade de vida de todos os afectados procurando unha rede de servizos de carácter multidisciplinar que abranguen, dende a sanidade ata a educación, sen esquecer que a Síndrome X Fráxil non ten cura e polo tanto os servizos para o colectivo continuarán na vida adulta.

Forman parte dos nosos obxectivos promover o estudo, a investigación e sobre todo o diagnóstico eficaz e temperá que permitirá, o tratamento do neno ou nena afectado dende unha perspectiva de rehabilitación e intervención terapéutica sobre as áreas deficitarias no seu desenvolvemento.

Na actualidade forman parte de AGAXFRA, familias de toda a comunidade autónoma e, grazas a labor de difusión realizada, cada vez son máis as demandas de información sobre a Síndrome, detección da mesma e consultas sobre o diagnóstico e tratamento.

Entendemos que a difusión e a información sobre a Síndrome X Fráxil, e as características de quenes a padecen, é o mellor camiño para sentar as bases dunha plena integración social dos afectados así como a cobertura das súas necesidades máis básicas.

O noso colectivo debe ser visto cunha perspectiva ampla dentro do concepto de familia, xa que no seo desta non só vai haber un ou varios nenos ou nenas afectados, senón que tamén están as nais portadoras, os ascendentes portadores e os descendentes portadores, todos eles con risco de padecer enfermidades asociadas á Síndrome e, polo tanto, colectivos en si mesmos necesitados de atención.

O coñecemento sobre esta realidade é, non só unha prioridade, senón unha absoluta necesidade, por canto, ao estar ante unha patoloxía de carácter hereditario, a prevención debe ser tamén un obxectivo a ter en conta, porque esta prevención é posible, aínda que dependerá do esforzo conxunto de todos os eidos implicados: sanidade, educación, apoio terapéutico, ademais da propia familia.

Áreas de traballo

SANIDADE:

A prevención, en sanidade, é un concepto indiscutible e ben documentado na lexislación sanitaria, que sexa real e efectiva é unha reivindicación que como pacientes facemos os



afectados pola SXF pero, ademáis, reivindicamos profesionais capaces de detectar os síntomas do neno/a afectado que propicien un diagnóstico axeitado e temperá. A partir de ahí, aplicar todos os protocolos precisos que permitan ás persoas con SXF, ter unha vida e unha saúde de calidade.

Obxectivos:

- Diagnóstico temperá: establecemento de centros de referencia.
- Diagnóstico prenatal: traballar por protocolos de detección prenatal.
- Consello xenético ás familias.
- Difusión da SXF na consulta de pediatría e atención primaria: protocolos de detección.
- Profesionais de referencia para o tratamento sanitario.
- Atención aos portadores: difusión das enfermidades asociadas e protocolos de actuación.

EDUCACIÓN:

Unha das cousas que angustia máis ás familias e causa nos nenos/as importantes problemas de adaptación, é a fragilidade do noso sistema educativo para darlles cabida , non só a eles e ás súas formas específicas de aprendizaxe, senón tamén para dar formación específica ao profesorado e aos profesionais que teóricamente teñen ao seu cargo a responsabilidade de “cultivar “ o desenvolvemento dos nenos na súa acepción máis global. AGAXFRA reivindica profesionais formados e cualificados para a atención ao alumno/a con SXF, así como recursos específicos para a atención á diversidade.

Obxectivos:

- Protocolos de detección na escola.
- Información, formación e asesoramento aos profesionais do ensino.

INTERVENCIÓN TERAPEUTICA:

Existe unha necesidade real de profesionais especializados na atención do neno/a, adulto/a con SXF, si ben é certo que os afectados escolarizados en centros de educación especial ou autismo, van a recibir esta intervención de forma máis axeitada, a maioría dos nenos/as con SXF que están na escola ordinaria, van a ter que recibir apoio terapéutico de profesionais en psicoloxía, logopedia, psicopedagogía ou terapia ocupacional.

Obxectivos:

- Estudar e establecer mapas de recursos.
- Formación, información e difusión na universidade.

FAMILIAS:

Sobre a familia recae o peso da detección, da busca de profesionais para o diagnóstico, da busca de profesionais para a intervención terapéutica, serán os que loiten na escola pola atención axeitada ao neno/a, os que procuren a súa propia formación, busquen



AGAXFRA
Asociación Galega da Síndrome X Fráxil
Praza Pascual Veiga, nº3, 3ºB
15706 Santiago de Compostela
T. 689 670 124
xfraxilgalicia@gmail.com

recursos para os adultos... Todo esto, se adoita afrontar con moita soidade e cunha gran carga psicolóxica para os pais e nais nos nenos/as afectados.

Axudar neste camiño é o fin fundamental de calquera asociación, AGAXFRA ten como obxectivos neste sentido:

- Crear un servizo de Apoio, Asesoramento, Formación e Orientación a Familias.
- Crear espazos para a convivencia: Escolas e Talleres de Familias
- Crear espazos para a formación.
- Ofrecer mapas de recursos.
- Reinvidicar a posición social e administrativa do noso colectivo.

AGAXFRA.

Nº de socios: 50

Nº de afectados: 44

Xunta directiva:

Dona Teresa García Barcala, Presidenta.
Dona Ana Isabel Prieto Flórez, Secretaria .
Dona Pilar Martínez Vaqueiro. Tesoureira.
Dona Mónica García Cortés. Vogal.
Dona Nieves García Turnes. Vogal.
Dona Ana Isabel Portela Brandariz. Vogal.
Don José Manuel Reboredo . Vogal.

Dirección:

Praza Pascual Veiga 3, 3º B
15706 Santiago de Compostela

xfraxilgalicia@gmail.com

T. 689 670 124

<http://xfragilgalicia.wordpress.com/>

facebook: Agaxfra X Fráxil Galicia