

TRATAMIENTO

En el momento actual, se están llevando a cabo un número significativo de ensayos clínicos experimentales, que permitirán el desarrollo de un tratamiento más específico para los pacientes con el Síndrome X Frágil. Hasta el día de hoy existen tratamientos farmacológicos y terapias que alivian en parte las manifestaciones clínicas.

Se está poniendo en práctica con éxito en países de nuestro entorno europeo, una actuación en grupos interdisciplinarios coordinados donde se integran facultativos médicos, genetistas, psicólogos, logopedas, pedagogos y terapeutas para el establecimiento de los mejores tratamientos individualizados para cada paciente.

En estos momentos el grupo de investigación CTS546 está desarrollando en Andalucía un ensayo clínico autorizado por la Agencia Española del Medicamento desde el 2010, para analizar la eficacia de compuestos neuroprotectores para reducir la hiperactividad, la ansiedad y los problemas cognitivos en pacientes afectados, lo que permitirá en un futuro cercano valorar el uso clínico de éste tipo de tratamiento en el Síndrome X frágil.

CENTROS DE DIAGNÓSTICO

Muchos centros sanitarios disponen, en la actualidad, de unidades de genética médica, donde se realiza un diagnóstico de certeza del Síndrome X Frágil, por pruebas genéticas moleculares.

En todos los hospitales puede llevarse a cabo el diagnóstico del síndrome, para ello consulte con sus facultativos, ellos le orientarán sobre la posibilidad de realizar un estudio genético y le remitirán al centro de diagnóstico más próximo.



FUNDACION IMABIS

Contacto: **Grupo de investigación INTRAM: CTS546**

Coordinadora: Dra. Yolanda de Diego Otero. MSc. PhD

e-mail: yolanda.diego.exts@juntadeandalucia.es

Fundación IMABIS. H. Regional Universitario Carlos Haya

Dirección: Laboratorio de investigación. Hospital Civil, Pabellón 5 Sótano 29009 Málaga

Telf.: (+34) 951-290346 Fax: (+34) 951-290302.

WEB: <http://www.xfragilmalaga.net>



Contacto: **Asociación AFINIA-SXF**

Organización de profesionales, sin ánimo de lucro de ámbito nacional, con sede en Málaga (registro N°: 596995).

CIF: G93113504

Telf.: 633515175

e-mail: info@afinia-sxf.org

WEB: <http://www.afinia-sxf.org>



ASOCIACIÓN X-FRÁGIL

ANDALUCÍA

Contacto: **Asociación X-FRAGIL ANDALUCIA**

Organización de familiares de afectados, sin ánimo de lucro de ámbito autonómico, con sede en Sevilla.

e-mail: secretaria@xfragilandalucia.org

Telf:

WEB: www.xfragilandalucia.org

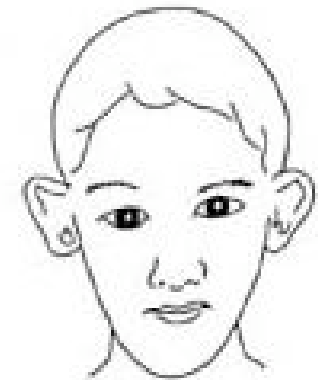
SÍNDROME

X

FRÁGIL



◀ Gen FMR1 mutado



**iiiSi su hijo se parece a mi,
no habla, parece autista,
presta poca atención
y es hiperactivo,
quizás pueda tener un problema
genético como yo,
que hay que valorar!!!**

RASGOS CLÍNICOS

Varones: Discapacidad psíquica hereditaria.

Hiperactividad en la infancia.

Orejas grandes, alargadas y prominentes.

Cara alargada y mandíbula grande.

Testículos aumentados de tamaño

Falta de lenguaje o muy repetitivo.

Trastorno autista

Mujeres: Trastornos de aprendizaje y conducta.

Discapacidad intelectual leve o limite.

Antecedentes familiares de discapacidad intelectual

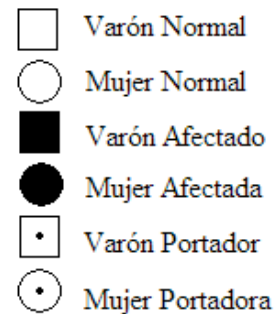
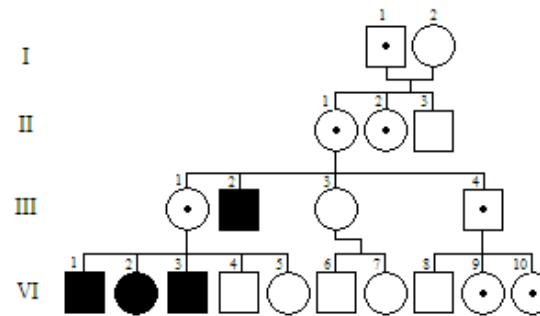
CARACTERÍSTICAS DEL SINDROME X FRAGIL

- Es la discapacidad psíquica familiar más frecuente.
- Existe un individuo varón afectado por cada 2500, y 1 mujer cada 4000.
- La frecuencia de portadores sanos en la población general es 1 en 238 mujeres y uno en 1000 varones.
- Esta patología está ligada al cromosoma X.
- Presenta anticipación, lo que indica que aparecen síntomas más graves en generaciones posteriores.

ANTECEDENTES HISTÓRICOS

- Descripción del síndrome por Martin y Bell en 1943.
- Descubrimiento del marcador citogenético. Fragilidad del cromosoma X en la región q27.3 que da nombre al síndrome, por Lubs en 1969.
- Descubrimiento de la mutación dinámica en el gen FMR-1, causante del síndrome en 1991.
- Creación del primer modelo experimental en ratón, que manifiesta el síndrome, en 1995.

EJEMPLO DE UNA GENEALOGÍA FAMILIAR AFECTADA POR EL SÍNDROME X FRÁGIL



SE RECOMIENDA REALIZAR EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR CUANDO:

- ❖ Existan antecedentes familiares de discapacidad intelectual.
- ❖ Se detecta discapacidad intelectual o autismo de causa desconocida.
- ❖ Aparecen rasgos clínicos del síndrome
- ❖ Se observa fragilidad cromosómica en la banda Xq27-28
- ❖ Fallo ovárico precoz en mujeres
- ❖ Síndrome de tremor y Ataxia, con parkinsonismo

ACTUACIÓN MÉDICA

- Valoración clínica y psicología.
- Diagnóstico genético molecular precoz.
- Estimulación temprana; terapia de integración sensorial; apoyo psicológico, pedagógico y logopédico.
- Consejo genético familiar y apoyo psicológico a la familia.
- Posibilidad de prevención a través del diagnóstico prenatal o preimplantacional en los portadores/as.

MUESTRA NECESARIA PARA EL DIAGNÓSTICO

D^{co}. POSTNATAL: Sangre, pelo o mucosa.

D^{co}. PRENATAL: Vellosidades coriónicas.
Líquido amniótico.
Sangre fetal.

D^{co}. PREIMPLANTACIONAL: Una sola célula del embrión tras un proceso de reproducción asistida por fecundación in vitro. Selección de los embriones sanos antes de la implantación.

ALTERACIONES GENÉTICAS MOLECULARES

- Expansión de la zona de tripletes CGG repetidos, en el rango de premutación (52-200 tripletes) o de mutación (>200 tripletes) del gen FMR-1.
- Hipermetilación de la isla CpG reguladora de gen FMR-1 mutado.
- Inactividad del gen FMR-1 y ausencia de la proteína FMRP, lo que causa la aparición del Síndrome X Frágil