



## Hoja informativa de X frágil para profesionales de atención de la salud

Carolina del Norte está llevando a cabo un estudio piloto para detectar el síndrome X frágil (FXS, por sus siglas en inglés) en recién nacidos.

Para recopilar información adicional sobre los aspectos técnicos de la detección del síndrome X frágil (FXS) en los recién nacidos, los Institutos Nacionales para la Salud han otorgado un contrato a:

- RTI International
- Universidad de Carolina del Norte en Chapel Hill (UNC-CH)
- Universidad de Duke
- Escuela de Medicina de Wake Forest
- Laboratorio de Salud Pública del Estado de Carolina del Norte

Este equipo del proyecto llevará a cabo una prueba voluntaria de laboratorio y ofrecerá seguimiento para los bebés cuyo resultado sea positivo para el síndrome X frágil. El Laboratorio de Salud Pública del Estado de Carolina del Norte realizará la prueba de detección sobre una gota de sangre seca retenida luego de realizar las pruebas de detección estándar del recién nacido.

### Sobre el síndrome X frágil

**Frecuencia:** El síndrome X frágil es la causa genética más común de discapacidad intelectual en niños varones. Tanto niños como niñas tienen síndrome X frágil, pero las niñas generalmente se ven menos afectadas. La frecuencia del síndrome X frágil no es conocida de manera precisa, pero aproximadamente 1 en 3,600 a 4,000 hombres y 1 en 4,000 a 6,000 mujeres nacen con esa afección. El síndrome X frágil afecta a personas de todas las razas y grupos étnicos.

**Efectos:** El síndrome X frágil tiene una gama amplia de efectos de desarrollo, comportamiento y físicos que varían en su gravedad. Los niños con síndrome X frágil con frecuencia tienen retrasos en el habla y discapacidad intelectual de leve a moderada.

**Comuníquese con nosotros**

[support@earlycheck.org](mailto:support@earlycheck.org)

+1 (866) 881-2715

- Las características de comportamiento pueden incluir falta de atención con o sin hiperactividad, tendencias agresivas y autismo o comportamientos autistas. Los niños que tienen autismo pueden tener también una incidencia alta de convulsiones.
- Las características físicas pueden incluir tejido conectivo laxo que resulta en articulaciones hiperextensibles, pie plano, paladar elevado y arqueado e infecciones en los oídos. Las características de rostro alargado, orejas grandes y macroquidismo pueden no ser aparentes hasta la pubertad.
- Las mujeres pueden experimentar el mismo efecto de FXS en el desarrollo, en el comportamiento y en el físico que los hombres, pero es más variable y generalmente es menor en las mujeres. Alrededor de un tercio de las mujeres que tienen la mutación completa de X frágil tiene discapacidad intelectual. Algunas mujeres con la mutación completa no tienen características aparentes de la afección.

**Causa:** El síndrome X frágil es causado por una mutación completa en el gen FMR1, que provee instrucciones para la proteína de retraso mental de X Frágil (FMRP, por sus siglas en inglés) necesarias para el desarrollo normal del cerebro. La mutación completa silencia el gen, reduciendo la proteína de retraso mental de X Frágil disponible.

**Herencia:** La mutación completa ocurre cuando el gen se vuelve inestable por un patrón de ADN repetido del CGG trinucleótido (citosine-guanina-guanina).

- La mayoría de las personas tienen menos de 45 repeticiones de CGG, que es considerado un rango normal.

sin mutación  
**menos de 45 repeticiones**



- 45-54 repeticiones de CGG es considerado como Zona gris o alelo intermedio.
- La premutación X frágil asociada con el "estado portador" varía de 55 a 200 repeticiones de CGG. Cuando se pasa de madre a hijo, las premutaciones pueden expandirse a más de 200 repeticiones de CGG, que es la mutación completa.
- Para algunas mujeres, las interrupciones de AGG en la cadena de repeticiones de CGG pueden estabilizar el gen y disminuir el riesgo de expansión de premutación a mutación completa.

**Comuníquese con nosotros**

[support@earlycheck.org](mailto:support@earlycheck.org)

+1 (866) 881-2715

### frágil X premutación (FXPM) **55-200 repeticiones**



- La mayoría de los niños con FXS heredan la mutación de su madre, que tiene la premutación o en ocasiones la mutación completa. Sin embargo, las mutaciones se transmiten también de padre a hija en el cromosoma X.
- La mutación completa resulta en hipermetilación del *FMR1*, lo que deriva en una disminución en la producción de la proteína del retraso mental X frágil (FMRP) y que causan las características asociadas con el síndrome X frágil.

### frágil X mutación completa **más de 200 repeticiones**



**Tratamiento:** No hay cura o tratamiento único para el síndrome X frágil; sin embargo, una variedad de terapias, medicamentos e intervenciones pueden ayudar a los niños con síndrome X frágil a alcanzar su potencial máximo. Se recomienda intervención temprana para dar a los niños con FXS el mejor comienzo. Los niños con síndrome X frágil pueden ser tratados por el pediatra regular, y pueden también beneficiarse de visitas especializadas a la clínica de X frágil.

**Prueba:** La X frágil puede ser estudiada en la sangre o en la saliva. El diagnóstico prenatal y el diagnóstico de preimplantación genética están también disponibles.

- Los padres de niños con síndrome X frágil o premutación X frágil deben considerar la posibilidad de realizar la prueba.
- La prueba debería realizarse en hijos, hermanos, y familiares más distantes de personas con el síndrome X frágil o la premutación X frágil, especialmente si tienen problemas con desarrollo o aprendizaje. Saber si un abuelo tiene premutación X frágil puede guiar pruebas para otros familiares.

**Comuníquese con nosotros**

[support@earlycheck.org](mailto:support@earlycheck.org)

+1 (866) 881-2715

- Los abuelos maternos de niños con X frágil deben considerar la posibilidad de realizarse la prueba, especialmente si tiene manos temblorosas, cambios en la personalidad o estado de ánimo, o dificultad para pensar o caminar.
- Los familiares que están embarazadas o que están considerando la posibilidad de quedar embarazadas deben hablar con su médico o asesor genético para conocer más sobre este patrón complejo de herencia, prueba y tecnologías reproductivas.

## Más información

- **Lineamientos de Supervisión de Salud para el Síndrome X Frágil de la Academia Americana de Pediatría:** <http://pediatrics.aappublications.org/content/127/5/994>
- **Fundación nacional del síndrome X frágil:** <https://fragilex.org/>
- **Síndrome X Frágil de CDC::** <https://www.cdc.gov/ncbddd/fxs/index.html>
- **Información para Profesionales de la Atención de la Salud de Early Check:** <https://www.earlycheck.org/Early%20Check%20Information%20for%20Health%20Care%20Providers.pdf>

## Clínicas de X frágil

<b>Greenwood Genetics Center South Carolina (varios centros)</b>	<a href="https://www.ggc.org/fragilex">https://www.ggc.org/fragilex</a>	(843) 664-2983
<b>Duke University Medical Center Durham, NC</b>	<a href="https://fragilex.org/duke-university-medical-center/">https://fragilex.org/duke-university-medical-center/</a>	(919) 668-4468



## Comuníquese con nosotros

[support@earlycheck.org](mailto:support@earlycheck.org)

+1 (866) 881-2715