



## Hoja informativa de la premutación X frágil para los proveedores 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 con una prueba opcional para la premutación X frágil.**

Para recopilar información adicional sobre los aspectos técnicos de la detección del síndrome X frágil 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 pruebas de laboratorio y brindará seguimiento a bebés que tengan un resultado positivo para el síndrome X frágil y para la premutación X frágil.

### **Premutación X frágil (FXPM, por sus siglas en inglés)**

La premutación X frágil es común en personas de todos los grupos étnicos. Alrededor de 1 de cada 200 mujeres y 1 de cada 400-500 hombres tienen la premutación X frágil. La mayoría de las personas con premutación X frágil no saben que la tienen y no notan ninguna consecuencia para la salud.

**Comuníquese con nosotros**

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

+1 (866) 881-2715

## Efectos de la premutación X frágil

Los efectos sobre la salud de la premutación X frágil en un subgrupo de adultos están bien establecidos. Los efectos de la premutación X frágil en el desarrollo y salud de los niños no están claros actualmente, en gran medida por la falta de datos naturales de estudios a gran escala de la población.

**En los niños:** La mayoría de los niños no tienen ningún efecto o solo efectos leves de la premutación X frágil. Algunos niños pueden tener trastorno por déficit de atención con hiperactividad (ADHD, por sus siglas en inglés), ansiedad social, y dificultades para comunicarse y características como las del autismo. Los investigadores científicos de Early Check están evaluando a bebés en un estudio longitudinal para buscar las señales tempranas de estos efectos en los bebés y niños pequeños.

**En hombres:** Después de los 50 años, aproximadamente el 40-50% de los hombres con premutación X frágil desarrollan una afección neurológica progresiva llamada *Temblor asociado a X frágil/Síndrome de Ataxia* (FXTAS, por sus siglas en inglés), que causa temblor, ataxia, deterioro cognitivo y cambios en la personalidad y en el estado de ánimo, y en ocasiones se mal diagnostica como Parkinson. Para más información sobre el Síndrome de Ataxia, consulte la [Fundación Nacional de X Frágil FXTAS](#)

**En mujeres:** Aproximadamente el 20% de las mujeres con premutación X frágil tienen periodos irregulares, dificultad para quedar embarazadas y pueden tener su menopausia antes de lo usual. Esta afección se llama *Falla ovárica prematura asociada al X frágil* (FXPOI, por sus siglas en inglés). Para más información, consulte la [Fundación Nacional de X Frágil FXPOI](#). Más adelante en la vida, un subgrupo más pequeño de mujeres también desarrolla Síndrome de Ataxia. Esto es generalmente más leve en las mujeres que en los hombres. Algunas mujeres con premutación X frágil pueden experimentar ansiedad y depresión.

**Comuníquese con nosotros**

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

+1 (866) 881-2715

## Causa

El síndrome X frágil es causado por una mutación en el gen X frágil, *FMR1*, que provee instrucciones para la Proteína del retraso mental de X frágil (FMRP, por sus siglas en inglés) necesaria para el desarrollo normal del cerebro. El gen *FMR1* está en el brazo largo (q) del cromosoma X. La región no traducible 5' del gen no es estable por la repetición del trinucleótido de citosina-guanina-guanina (CGG, por sus siglas en inglés).

- El número de repeticiones de CGG puede expandirse cuando se pasa de una madre a su hijo, un número más alto de repeticiones resulta en una oportunidad más grande de expansión. Las interrupciones de AGG pueden estabilizar el gen y disminuir el riesgo de expansión en algunas mujeres.
- 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 va de 55 a 200 repeticiones de CGG.

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



- Cuando se pasa de madre a hijo, las premutaciones pueden expandirse a más de 200 repeticiones de CGG, que es la mutación completa. La mutación completa resulta en hipermetilación del *FMR1*, lo que deriva en una disminución de la producción en la proteína de retraso mental de X frágil y causa características asociadas con el síndrome X frágil.

**Comuníquese con nosotros**

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

+1 (866) 881-2715

## frágil X mutación completa más de 200 repeticiones

### Herencia

- Las premutaciones en niños varones pueden ser heredadas de la madre.
- Las premutaciones en las niñas pueden ser heredadas de alguno de los padres.
- Dado que el número de repeticiones de CGG se expande cuando pasa de la madre al hijo, la mayoría de los niños con síndrome X frágil heredan la mutación de su madre, que tiene la premutación o menos comúnmente la mutación completa del síndrome X frágil.
- Las mujeres con premutación X frágil pueden tener hijos con la mutación completa que causa el síndrome X frágil.

### Tratamiento en niños

Se espera que la mayoría de los niños con premutación X frágil no tengan consecuencias sobre su salud. Para los niños con señales de retraso del desarrollo, se recomiendan los servicios de intervención temprana. Las terapias y servicios deben tenerse en cuenta también para niños con evidencia de efectos psiquiátricos tal como ansiedad, trastorno por déficit de atención con hiperactividad (ADHD, por sus siglas en inglés), y comportamiento inadaptado.

### Prueba

**Se puede estudiar el X frágil a partir de una muestra pequeña de sangre o saliva. El diagnóstico prenatal y la prueba de preimplantación genética están disponibles y son precisos.**

- Los padres de niños con síndrome X frágil o premutación X frágil deben considerar la posibilidad de hacerse la prueba ellos primero para ver si también tienen la premutación X frágil.
- La prueba debe ser tenida en cuenta para hijos, hermanos, hermanas y familiares más distantes de personas con síndrome X frágil o premutación X frágil, especialmente si tienen problemas de desarrollo, aprendizaje o comportamiento.
- Los padres de mujeres que tienen la premutación X frágil deberían realizarse la prueba, especialmente si tienen manos temblorosas, dificultad para caminar o cambios en la personalidad o estado de ánimo o dificultad para pensar.

### Comuníquese con nosotros

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

+1 (866) 881-2715

- Los familiares que están embarazadas o que consideran la posibilidad de quedar embarazadas deben hablar con su médico o asesor genético sobre las pruebas y opciones de planificación familiar.

## Más información

- **Lineamientos de Supervisión de Salud para el Síndrome de X Frágil de la Academia Americana de Pediatría:** <http://pediatrics.aappublications.org/content/127/5/994>
- **Fundación nacional del síndrome de X frágil:** <https://fragilex.org/>
- **Hoja informativa de datos genéticos de X Frágil de Early Check\_ disponible cuando usted inicia la sesión en Early Check:** <https://portal.earlycheck.org/en/genetics-of-fragile-x>
- **Sobre Early Check:** <https://earlycheck.org>



**Comuníquese con nosotros**

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

+1 (866) 881-2715