



Hoja informativa: Genética de la X frágil

Para comprender más sobre la X frágil, puede ayudarnos revisar información sobre los genes, cromosomas y cómo heredamos características de nuestros padres.



¿Qué son los cromosomas?



- Los cromosomas son pequeños paquetes de ADN.
- Todos los cromosomas tienen nombres. Uno es llamado el cromosoma X.
- Los cromosomas contienen miles de estructuras pequeñas llamadas **genes**.

¿Qué son los genes?



- Hay miles de **genes** en los cromosomas. Son mucho más pequeños que los cromosomas.
- Los genes son como recetas de sustancias químicas importantes en el cuerpo. Dan las instrucciones que indican a nuestros cuerpos como crecer y desarrollarse.
- Hay muchas formas diferentes de cada gen. Las formas diferentes dan instrucciones un poco diferentes. ¡Eso es lo que nos hace únicos!

Contáctenos

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

¿Cómo pasan los rasgos de padres a hijos?

- Durante la creación inicial de un nuevo embarazo, la mitad de los genes provienen de la madre y la mitad del padre.
- De esta manera los rasgos de la familia pasan de una generación a otra.
- Además, de esta manera algunas afecciones médicas están presentes en las familias.

¿Cómo es posible que estén presentes los problemas de salud en las familias?

- Algunas formas de los genes pueden afectar la salud o el desarrollo. Las formas de los genes que causan problemas de salud se llaman *mutaciones*.
- Las mutaciones pasan de padres a hijos, de la misma manera que otros rasgos familiares.
- No hay nada que los padres hagan para que esto suceda.

Un gen importante:



- Todos tenemos por lo menos una copia de un gen importante llamado FMR1.
- Las niñas tienen dos. Los niños tienen uno.
- Este gen produce una sustancia química que es muy importante para el desarrollo del cerebro.
- El nombre de la sustancia química es FMRP.

¿Qué causa el síndrome X frágil?

- Las mutaciones (también llamadas mutaciones 'completas') en el gen FMR1 detienen la producción de FMRP la sustancia química necesaria para el cerebro.
- No tener suficiente FMRP causa las características del síndrome X frágil.
- Las personas comúnmente llaman al gen FMR1 "el gen X frágil."

¿Por qué es el síndrome X frágil generalmente más leve en las niñas?

- Aproximadamente la mitad de las niñas con la mutación completa tienen características del síndrome X frágil.
- A diferencia de los hombres que solo tiene un gen X frágil, las mujeres tienen dos copias.
- Si un gen X frágil de una mujer tiene una mutación, su otro gen X frágil produce parte de la FMRP, la sustancia química necesaria para el cerebro.

Contáctenos

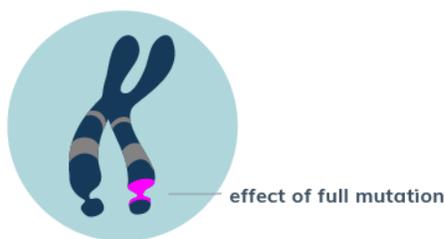
support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

- La mayoría de las mujeres tienen menos características del síndrome X frágil y/o de menor gravedad.

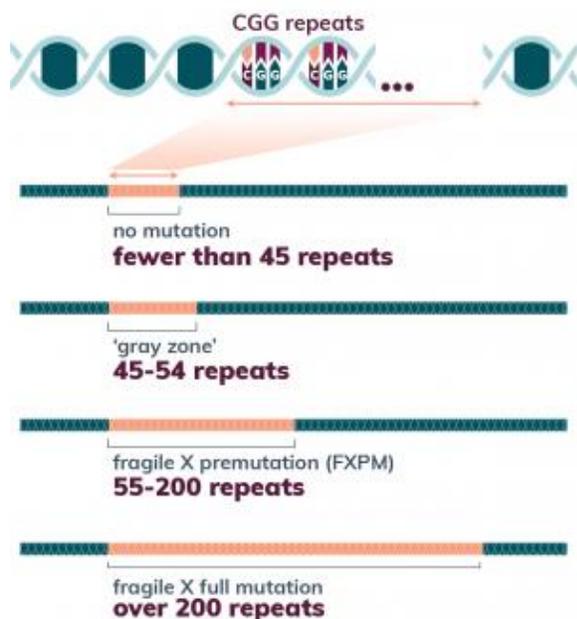
¿Por qué se le llama X frágil?

- El gen X frágil se encuentra al final del cromosoma X. De ahí proviene la "X" del nombre.
- La mutación completa en el gen hace que el final del cromosoma X sea más largo y parezca angosto o frágil. Esto solo se puede ver con un microscopio.
- Las personas con la mutación completa del síndrome X frágil y los portadores de la premutación X frágil no son físicamente débiles ni tampoco frágiles.



¿Qué es una repetición CGG?

- El gen se mide contando un patrón repetido en el gen llamado *repetición CGG*.



- Un mayor número de repeticiones CGG significa una mutación más grande y una forma larga del gen.

- La mayoría de las personas tienen menos de 45 repeticiones.

- Personas con 55 a 200 repeticiones de CGG tiene la premutación, pero no tienen el síndrome X frágil.

- Las mutaciones más grandes (más de 200 repeticiones CGG) detienen el funcionamiento del gen X frágil. Esto disminuye la cantidad de FMRP en el cuerpo y el cerebro, que causa el síndrome X frágil.

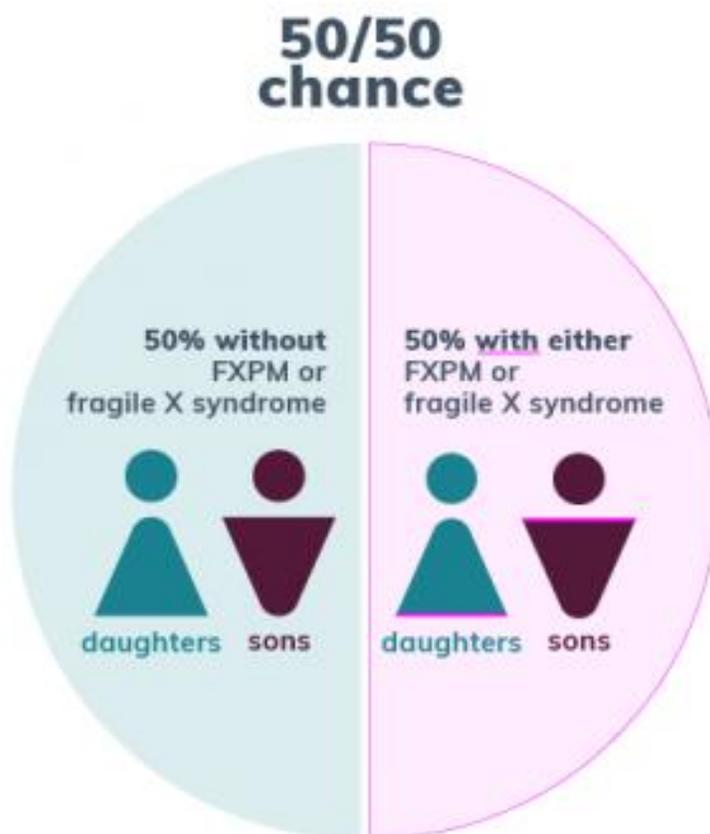
Contáctenos

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

¿De dónde proviene la mutación completa que causa el síndrome X frágil?

- El número de repeticiones de CGG con frecuencia se incrementa (expande) cuando el gen X frágil pasa de una madre con la premutación o alelo zona gris a su hijo(a).
- Cuando la madre tiene la premutación, las bebés niñas y niños pueden heredar la mutación completa que causa el síndrome X frágil, la premutación X frágil o ninguna mutación.



¿Dónde puedo obtener más información acerca de la genética de X frágil?

- La página web de la Fundación nacional del síndrome X frágil [Genética y herencia](#).
- Los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (*Center for Disease Control* o CDC): <https://www.cdc.gov/ncbddd/fxs/index.html>
- Página Web del estudio Early Check: <https://portal.earlycheck.org/en/first-stop-for-parents-fxpm>

Contáctenos

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

