



Hoja informativa para familias con premutación X frágil

Sobre la premutación X frágil (FXPM, por sus siglas en inglés)

- La premutación X frágil es común en personas en todo el mundo.
- 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 lo tienen y no notan ningún efecto sobre su salud.

¿De qué manera la premutación X frágil (FXPM) afecta la salud?

La mayoría de las personas con premutación X frágil no tienen problemas asociados a la salud, pero la premutación X frágil puede afectar la salud y bienestar de algunos adultos e incluso de menos niños.

- **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 capacidad de atención más corta, trastorno por déficit de atención con hiperactividad (ADHD, por sus siglas en inglés), y una tendencia a preocuparse o son tímidos en situaciones sociales o tienen dificultades de comunicación.
 - Los científicos y los médicos no comprenden en su totalidad los efectos de la premutación X frágil sobre la salud y el desarrollo de los niños, pero los investigadores de EarlyCheck están buscando señales de estos efectos en bebés para conocer cuándo las terapias o tratamientos tempranos pueden ser más útiles.

Comuníquese con nosotros

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

- **En hombres:** Más adelante en sus vidas, algunos hombres con premutación X frágil desarrollan una afección nerviosa que afecta el movimiento, el estado de ánimo y el pensamiento. Esto se llama Temblor asociado a X frágil/Síndrome de Ataxia (FXTAS). Para más información sobre el Temblor asociado a X frágil/Síndrome de Ataxia, consulte la [Fundación Nacional de X Frágil FXTAS](#)
- **En mujeres:**
 - Algunas mujeres con premutación X frágil tienen periodos irregulares, dificultad para quedar embarazadas y pueden tener la menopausia antes de lo normal. Esta afección se llama FXPOI (*Falla ovárica prematura asociada al X frágil*). Para más información, consulte [la Fundación Nacional de X Frágil FXPOI](#).
 - Más adelante en sus vidas, algunas mujeres pueden también desarrollar Temblor asociado a X frágil/Síndrome de Ataxia, pero es generalmente más leve para las mujeres que para los hombres.
 - Algunas mujeres con premutación X frágil pueden experimentar ansiedad y depresión, y hay tratamiento que puede ayudar.

¿Puede afectar a otros familiares?

- X frágil está presente en las familias, por ello los padres, hermanos, hermanas, tíos, tías, primos y abuelos pueden también tener premutación X frágil o síndrome X frágil.
- [El síndrome X frágil](#) es una afección más grave que causa problemas para pensar, del aprendizaje, de comunicación y de comportamiento.
- La premutación con frecuencia se transmite de una generación a la otra sin que nadie lo sepa y puede causar el síndrome X frágil.
- Comparta información sobre el síndrome X frágil con sus familiares consanguíneos; imprima esta página y esta [carta para familiares](#).

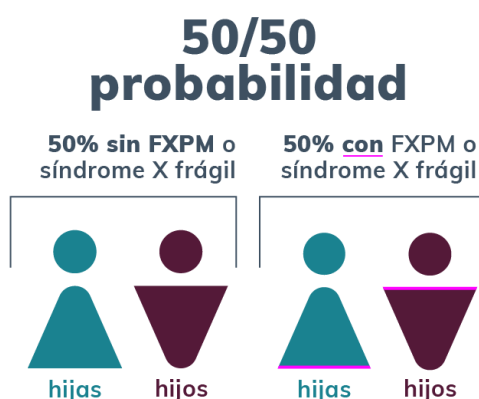
Comuníquese con nosotros

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

¿Cómo las personas con premutación X frágil (FXPM) pueden tener niños con el síndrome X frágil (FXS)?

- Cada vez que una mujer con premutación X frágil tiene un niño, hay 50/50 (50%) de posibilidades de pasar la premutación X frágil. Cuando se pasa de una mujer a su hijo, la premutación puede cambiar y convertirse en una mutación "completa" que causa el síndrome X frágil.



- Los niños varones que heredan la mutación completa tendrán el síndrome X frágil.
- Las niñas que heredan la mutación completa pueden tener el síndrome X frágil, características leves, o ninguna característica del síndrome X frágil.
- Cada hija mujer de un hombre con la premutación X frágil heredará la premutación X frágil. Los hijos varones de hombres que tienen la premutación X frágil no lo heredarán de su padre.



- Para obtener más información sobre cómo se encuentra el síndrome de X frágil en las familias, consulte la Hoja informativa de genética de X frágil cuando inicie la sesión en Early Check.

Comuníquese con nosotros

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

- Para conocer sobre las opciones de planificación familiar y para realizar la prueba de X frágil durante el embarazo (diagnóstico prenatal), consulte la página de Portador de Premutación de la **Fundación Nacional de X Frágil** en <https://fragilex.org/learn/premutation-carriers/>, y hable con su médico o asesor genético.

¿Qué es un "portador" de premutación X frágil?

- Las personas con premutación X frágil en ocasiones se conocen como "*portadores de X frágil*" lo que significa que ellas "portan"--o tienen--la premutación y pueden pasarla a sus hijos.
- Para la *mayoría* de las afecciones que están presentes en las familias, ser un portador no causa problemas de salud.
- En el caso de X frágil, tener la premutación puede en ocasiones afectar la salud y el bienestar.

¿A quién se le debe hacer la prueba?

Se puede estudiar X frágil a partir de una muestra pequeña de sangre o saliva. La prueba antes del nacimiento (diagnóstico prenatal) está disponible y es precisa.

- Los padres de niños con la premutación X frágil deben considerar la posibilidad de realizar la prueba primero para ver si uno de ellos tiene premutación X frágil.
- La prueba debe considerarse como una posibilidad para hijos, hermanos, hermanas y familiares más distantes con personas con premutación X frágil, especialmente si tienen problemas de desarrollo, aprendizaje o comportamiento.
- Los padres de mujeres que tienen la premutación X frágil deben considerar la posibilidad de realizar la prueba, especialmente si tienen manos temblorosas, dificultad para caminar, o cambios en el estado de ánimo o dificultad para pensar.
- 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.
- Comparta información sobre X frágil con sus familiares consanguíneos; imprima la [Carta para familiares](#) cuando inicia la sesión en Early Check.

Comuníquese con nosotros

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

¿Qué causa X frágil?

[Más información sobre el gen que participa en X frágil.](#)

¿Cuáles son las fuentes de información confiable?

Conozca más sobre el síndrome X frágil y qué significa tener la premutación X frágil.

- Sitio web de la Fundación nacional del síndrome X frágil: Fragilex.org
- Página web de X frágil del Centro para el Control de las Enfermedades: <https://www.cdc.gov/ncbddd/fxs/index.html>



Comuníquese con nosotros

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715