



Hoja informativa del síndrome X frágil para las familias

¿Qué es el síndrome X frágil?

El síndrome X frágil (FXS, por sus siglas en inglés) es la causa más común de discapacidad intelectual heredada. El número exacto de personas que tienen síndrome X frágil no es conocido, pero los científicos creen que 1 de cada 3,600 a 4,000 niños y 1 de cada 4,000 a 6,000 niñas tienen el síndrome X frágil.

¿Qué problemas causa el síndrome X frágil (FXS)?

- Un niño con síndrome X frágil (FXS) puede aprender habilidades nuevas, tales como hablar o caminar, más tarde que un niño que no tiene el síndrome X frágil.
- Con frecuencia tienen discapacidades de aprendizaje, ansiedad, hiperactividad y una capacidad de atención corta. Algunos también tienen autismo y pueden tener convulsiones.
- Un niño con síndrome X frágil puede también desarrollar diferencias físicas, tal como un rostro alargado, orejas grandes y tejido conectivo flojo. El tejido conectivo flojo puede también derivar en infecciones en los oídos, hernias y articulaciones menos estables.
- A pesar de que no existe cura para el síndrome X frágil, obtener tratamiento a través de la intervención temprana puede ayudar.

¿Por qué debe considerar hacerle la prueba a su bebé?

- Cuando un niño es diagnosticado con síndrome X frágil (FXS), los padres pueden comenzar con servicios de intervención temprana para ayudar con cosas como aprender a hablar y caminar. Estos servicios pueden también ayudar a los padres a adquirir más información sobre el síndrome X frágil para poder entender y ayudar a sus hijos.

Comuníquese con nosotros

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

- A pesar de que no hay cura, los médicos que trabajan específicamente con personas que tienen síndrome X frágil pueden desarrollar el mejor plan de tratamiento.

Cómo recibir intervención temprana

- Cada estado ofrece servicios de intervención temprana para niños desde el nacimiento hasta los 3 años que reúnen los requisitos. En Carolina del Norte, la CDSA ([Agencia de Servicios del Desarrollo de Niños; www.bearly.nc.gov/](#)) evalúa a los niños y ofrece terapias.
- Los padres o los proveedores de atención de la salud pueden solicitar una evaluación, y los resultados de la evaluación determinan qué tipo de servicios deben ofrecerse (<https://bearly.nc.gov/index.php/providers/eligibility-referral>)

¿Por qué los padres u otros familiares consanguíneos (de sangre) deberían pensar en realizar la prueba?

El síndrome X frágil está presente en las familias y se pasa de una generación a la otra. Mothers of children with fragile X syndrome should be offered testing.

- Si su hijo(a) recibe el diagnóstico de síndrome X frágil (FXS), entonces el síndrome X frágil está en su familia incluso si nadie más en la familia ha sido diagnosticado con el síndrome X frágil o la premutación X frágil. Generalmente el síndrome X frágil se pasa de madres que son "portadoras" sanas de la premutación X frágil (FXPM).
- Para los padres que tienen un hijo con síndrome X frágil, hay un 50% de posibilidades (50:50) de pasar el síndrome X frágil o la premutación X frágil en cada embarazo. Los niños que heredan el síndrome X frágil tendrán el síndrome X frágil. Las niñas que heredan el síndrome X frágil pueden no tener características del síndrome X frágil, pueden tener características leves o todas las características del síndrome X frágil.
- Conocer sobre estas posibilidades puede ser importante para los padres y para otros familiares cuando deciden tener un bebé.

Comuníquese con nosotros

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

- Comparta la información sobre X frágil con sus familiares consanguíneos; puede imprimirles una Carta para familiares que está disponible cuando usted inicia la sesión en la página de Early Check.

¿A quién se le debe hacer la prueba de detección?

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.

- Se debe ofrecer la prueba a las madres de niños con síndrome X frágil.
- Se debe ofrecer la prueba a niños, hermanos, hermanas y familiares más distantes de alguien que tiene la premutación X frágil o el síndrome X frágil. La prueba a los abuelos puede guiar la prueba para familiares más distantes.
- La prueba debe ofrecerse a familiares consanguíneos con problemas de desarrollo, aprendizaje o comportamiento.
- Los abuelos de niños con síndrome X frágil deben considerar la posibilidad de realizarse la prueba, especialmente si tienen manos temblorosas, dificultad para caminar o cambios de humor, o dificultad para pensar.
- Los familiares consanguíneos que están embarazadas o que consideran la posibilidad de quedar embarazadas deben hablar con su médico o asesor genético para obtener más información sobre X frágil, pruebas y las opciones de planificación familiar.

¿Y sobre la genética?

Para obtener más información sobre el gen implicado en X frágil, consulte la Hoja informativa de datos genéticos de X frágil cuando inicie la sesión en Early Check.

Comuníquese con nosotros

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715

Apoyo e información confiable

- Puede obtener más información sobre el síndrome X frágil y la premutación X frágil en el sitio web de la **Fundación Nacional de X Frágil** en: <https://fragilex.org/>. La Fundación tiene grupos de padres, conocida como la Red de apoyo comunitario, en la mayoría de los estados.
- Para obtener más información sobre la premutación X frágil, consulte la Hoja informativa de premutación X frágil (FXPM) para las familias en Early Check cuando inicia sesión en Early Check.
- Para información general sobre X frágil, visite la página web de X frágil **del Centro para el Control de las Enfermedades**: <https://www.cdc.gov/ncbddd/fxs/index.html>
- Clínicas de X frágil que se especializan en el cuidado de personas con síndrome X frágil.
 - **Duke University Medical Center en Durham Carolina del Norte**:
<https://fragilex.org/duke-university-medical-center/>
 - **Greenwood Genetics** en varios lugares en Carolina del Sur:
<https://www.ggc.org/fragilex>



Comuníquese con nosotros

support@earlycheck.org

+1 (866) 881-2715