



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

+1 (866) 881-2715