

TRATAMIENTO

En el momento actual, se están llevando a cabo un número significativo de ensayos clínicos experimentales, que permitirán el desarrollo de un tratamiento más específico para los pacientes con el Síndrome X Frágil. Existen tratamientos farmacológicos y terapias que alivian en parte las manifestaciones clínicas.

Se está poniendo en práctica con éxito en países de nuestro entorno europeo, una atención por grupos interdisciplinarios coordinados donde se integran facultativos médicos, genetistas, psicólogos, logopedas, pedagogos y terapeutas para establecer los mejores tratamientos individualizados para cada paciente.

En los últimos años nuestro grupo de investigación ha desarrollado un ensayo clínico autorizado por la agencia española del medicamento en el 2010, para analizar en 100 pacientes la eficacia de compuestos antioxidantes neuroprotectores para mejorar la hiperactividad, la ansiedad y los problemas cognitivos, lo que ha permitido demostrar una mejora significativa en los pacientes. En un futuro cercano se prescribirá éste tipo de tratamiento para el Síndrome X frágil.

CENTROS DE DIAGNÓSTICO

Muchos centros sanitarios disponen, en la actualidad, de unidades de genética médica, donde se realiza un diagnóstico de certeza del Síndrome X-Frágil, utilizando pruebas genéticas moleculares.

En casi todas las provincias puede llevarse a cabo el diagnóstico, para ello consulte con sus facultativos, ellos le orientarán sobre la posibilidad de realizar un estudio y le remitirán al centro de diagnóstico más próximo.



Contacto: **Grupo de investigación INTRAM: CTS546**

Coordinadora: Dra. Yolanda de Diego Otero.

e-mail: yolanda.diego.exts@juntadeandalucia.es

UGC SaludMental. IBIMA.

Hospital Regional Universitario Carlos Haya

Dirección: Laboratorio de investigación. Hospital Civil, Pabellón 5

Sótano 29009 Málaga

Tel.: (+34) 951290346 Fax: (+34) 951290302.

WEB: www.xfragilmalaga.net

www.personasxpeciales.es

Si te interesa participar en investigación contacta con el grupo



AFINIA-SXF

Contacto: **Asociación AFINIA-SXF**

e-mail: info@afinia-sxf.org

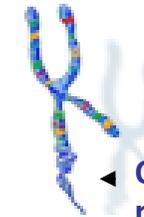
WEB: www.afinia-sxf.org



SÍNDROME

X

FRÁGIL



◀ Gen FMR1 mutado



¡¡¡Si su hijo se parece a mi,
no habla, parece autista,
presta poca atención
coge muchas rabieta y es hiperactivo,
quizás pueda ser por una patología
genética como yo,
sería de interés estudiar el gen FMR1!!!

RASGOS CLÍNICOS

Varones: Discapacidad psíquica hereditaria.

Hiperactividad en la infancia.

Orejas grandes, alargadas y prominentes.

Cara alargada y mandíbula grande.

Testículos aumentados de tamaño

Falta de lenguaje o muy repetitivo.

Trastorno autista

Mujeres: Trastornos de aprendizaje y conducta.

Discapacidad intelectual leve o limite.

Antecedentes familiares de discapacidad intelectual

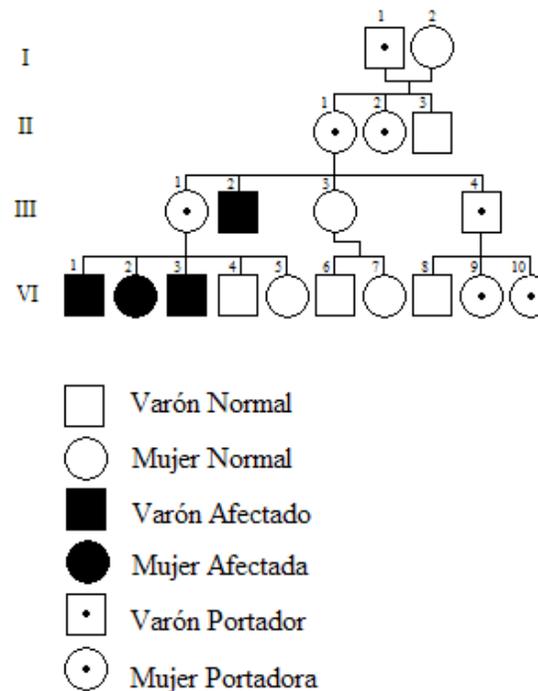
CARACTERÍSTICAS DEL SINDROME X FRAGIL

- Es la discapacidad psíquica hereditaria más frecuente.
- Existe un individuo varón afectado por cada 2500, y 1 mujer cada 4000.
- La frecuencia de portadores en la población general es 1 en 250 mujeres y uno en 700 varones.
- Esta patología está ligada al cromosoma X.
- Presenta anticipación, lo que indica que aparecen síntomas más graves en generaciones posteriores.

ANTECEDENTES HISTÓRICOS

- 1943, Martin y Bell describen el síndrome.
- 1969, Lubs descubre la fragilidad del cromosoma X región q27.3.
- 1991, descubren la mutación dinámica en el gen FMR-1, causante del síndrome.
- 1995, se crea el primer modelo experimental en ratón, que manifiesta el síndrome.
- 2012, se comprueba que los antioxidantes mejoran la sintomatología de forma significativa.

EJEMPLO DE UNA GENEALOGÍA FAMILIAR AFECTADA POR EL SÍNDROME X FRÁGIL



SE RECOMIENDA REALIZAR EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR CUANDO:

- ❖ Existan antecedentes familiares de discapacidad intelectual o SXF.
- ❖ Se detecta discapacidad intelectual o autismo de causa desconocida.
- ❖ Aparecen rasgos clínicos del síndrome
- ❖ Se observa fragilidad cromosómica en la banda Xq27-28 en estudio de cariotipo.
- ❖ Fallo ovárico precoz en mujeres (FXPOI)
- ❖ Síndrome de tremor y Ataxia, con parkinsonismo (FXTAS)

ACTUACIÓN MÉDICA

- Valoración clínica y neuropsicológica.
- Diagnóstico genético molecular precoz.
- Estimulación temprana; terapia de integración sensorial; apoyo psicológico, pedagógico y logopédico.
- Consejo genético familiar y apoyo psicológico a la familia.
- Posibilidad de prevención a través del diagnóstico prenatal o preimplantacional en los portadores

MUESTRA NECESARIA PARA EL DIAGNÓSTICO

D^{co}. POSTNATAL: Sangre, pelo o mucosa.

D^{co}. PRENATAL: Vellosidades coriónicas.
Líquido amniótico.
Sangre fetal.

D^{co}. PREIMPLANTACIONAL: Una sola célula del embrión tras un proceso de reproducción asistida por fecundación in vitro. Selección de los embriones sanos antes de la implantación.

ALTERACIONES GENÉTICAS MOLECULARES

- Expansión de la zona de repeticiones de tripletes (CGG)_n, en el rango de premutación (52-200 tripletes) o de mutación (>200 tripletes) del gen FMR-1.
- Hipermetilación de la isla CpG reguladora de gen FMR-1 mutado.
- Inactividad del gen FMR-1 y ausencia de la proteína FMRP causa el Síndrome X Frágil.