

## Síndrome X Frágil

El Síndrome del Cromosoma X frágil (SXF), llamado también Síndrome de Martin & Bell, es la primera causa de retraso mental hereditario y la segunda después del Síndrome de Down.

Es un síndrome desconocido para la población en general, y no bien conocido para la mayoría de profesionales relacionados con la salud y la educación, por lo que su diagnóstico suele ser tardío y a veces erróneo.

El número de personas afectadas se cree que es de 1 de cada 1200 varones y 1 de cada 2000 mujeres siendo portadores/as sin llegar a estar afectados 1 de cada 700 personas y supone un 10% de la población de varones deficientes psíquicos (la proporción es inferior en mujeres). Existen discrepancias con respecto a estas cifras debido a que no se han realizado estudios a gran escala entre la población. En cualquier caso, el síndrome X frágil es una de las enfermedades genéticas más comunes en los humanos. El 80-90% de las personas afectadas no han sido correctamente diagnosticadas.

El origen genético del X frágil no va a ser descubierto hasta el año 1969, cuando se va a encontrar que individuos que mostraban ciertas características mentales y físicas tienen en su cromosoma X un trozo parcialmente roto. En 1991 los científicos descubrieron el gen (llamado FMR1) que causa el X frágil abriendo las puertas al campo de la investigación médica y psicopedagógica. Las aportaciones más importantes han sido la mejora en el diagnóstico prenatal y la identificación de portadores y afectados mediante un análisis de sangre efectuado por un equipo especializado.

## Su diagnóstico

En 1992 se desarrolló un test, basado en el ADN, para diagnosticar el X frágil. El diagnóstico se realiza mediante un análisis de sangre con técnicas de diagnóstico molecular, siendo bastante preciso pudiendo detectar tanto a portadores como a individuos totalmente afectados. **Las pruebas realizadas antes de 1992 no pueden ser consideradas completamente fiables.**

La importancia del diagnóstico es doble. Por un lado, permite detectar otros portadores en la familia y asesorarlos genéticamente. Por otro lado, la persona afectada puede recibir una ayuda más específica a nivel médico, psicológico y educativo.

Una vez se ha identificado a un individuo, toda la familia debe someterse a análisis para poder identificar a los posibles portadores y dar una orientación apropiada en cuanto al riesgo de tener hijos con el Síndrome X Frágil. Una mujer portadora tiene un 50% de riesgo de pasar el gen x frágil a su descendencia. Si la madre es x frágil el riesgo de tener hijos afectados se incrementa.

## Sus características

### - CARACTERÍSTICAS FÍSICAS

Las características físicas que a continuación se detallan tan solo pueden servir como orientación ya que todas no están presentes en todos los casos ni con la misma intensidad (por ejemplo, en las mujeres la afectación es más leve y variada, pero nos pueden servir para sospechar de este trastorno).

#### **En varones:**

En los recién nacidos las características físicas que más destacan son: Macrocefalia (mayor perímetro craneal), orejas grandes y/o separadas y, en algunos casos, prolapso de la válvula mitral. Las orejas casi nunca son deformes, sin embargo muestran una hendidura en la parte superior del lóbulo.

En el niño los rasgos que destacan, además de los anteriores, son: cara alargada y estrecha, estrabismo, paladar ojival (alargado y muy arqueado), laxitud articular y pies planos.

En el joven, la macrocefalia no suele ser evidente, la cara continúa alargada y estrecha con la mandíbula inferior saliente y paladar ojival, con dientes apilados. El macroorquidismo (aumento del tamaño de los testículos) se empieza a hacer evidente con la llegada de la pubertad y se cree que puede ser debido a la estimulación de las gonadotropinas. La laxitud articular es más frecuente en las articulaciones de los dedos produciéndose una hiperextensibilidad que se detecta al doblar los dedos hacia atrás en dirección a los nudillos produciéndose un ángulo de 90° o superior, aunque también ocasiona debilidad en otras articulaciones como el tobillo o la muñeca.

En el varón adulto la macrocefalia ya no se detecta, continúan las orejas grandes y/o prominentes, mandíbula inferior saliente, paladar ojival y dientes apilados. La laxitud articular continúa en igual proporción que en el varón joven y aumenta en frecuencia el macroorquidismo. El 80% de los varones adultos presentan prolapso de la válvula mitral (en ocasiones se produce una regurgitación de la sangre a través de la válvula durante la sístole).

#### **En mujeres:**

Las mujeres son menos fáciles de identificar por los rasgos físicos típicos, ya que tienen la cara larga y estrecha y las orejas grandes, asociado con el retraso en el aprendizaje o leve retraso mental. También se suelen dar, a veces, hiperextensibilidad en las articulaciones, paladar ojival y prolapso de la válvula mitral.

### - CARACTERÍSTICAS PSÍQUICAS

Las características de conducta más frecuentes en los varones son: hiperactividad, trastornos de atención, timidez extrema, evitación de la mirada, lenguaje repetitivo, estereotipias con aleteos o morderse la mano, angustia, hipersensibilidad a los estímulos, resistencia a los cambios, etc.... En las mujeres: angustia, timidez y dificultades en áreas como las matemáticas.

El retraso mental depende de la afectación que tenga el individuo pudiendo ser desde leve hasta severo.

**La hiperactividad:** Prestan poca atención y tienen dificultad en concentrarse en un sólo tema. Su atención va desde un tema a otro de forma impulsiva normalmente asociado con un incremento del nivel de actividad. Esta impulsividad se observa en el lenguaje, que se caracteriza por un pobre mantenimiento de temas y un desorden de ideas y pensamientos comunicados de forma rápida y a veces incomprensible. A menudo el diagnóstico se hace cuando el niño se estudia debido a la hiperactividad o a la falta de lenguaje después de los dos años.

**Impulsividad:** No esperan las cosas, las quieren inmediatamente. Primero hacen, después piensan.

**Falta de atención:** Notables problemas de concentración, no fijándose nunca en un juego o un trabajo durante un mínimo y necesario tiempo.

**Ansiedad Social:** Aversión a mantener contacto visual, evitando la mirada atenta de otros (particularmente cuando el niño se encuentra en situaciones muy estresadas).

**Imitación:** Tendencia a los comportamientos de imitación, a las frases insultantes y a un lenguaje muy grosero.

**Retención de memoria:** Generalmente reducida, pero puede ser excelente y conservarse por un período de tiempo largo en un tema en que el interés del niño sea primordial.

**Preferencia por las rutinas:** Los niños pueden turbarse cuando las rutinas establecidas se rompen.

**Comportamiento repetitivo:** Pueden darse comportamientos de aletear y agitar las manos o mordérselas

El escaso mantenimiento de la mirada, la timidez o problemas de interacción social, los aleteos de las manos, son signos que confunden con casos de autismo. La diferencia entre el x frágil y el autista es que los primeros son extremadamente sociables. La mayoría de los niños x frágil son cariñosos aunque los rasgos autistas interfieran en la relación social.

Los niños con el síndrome de x frágil, frecuentemente muestran estos modelos de comportamiento que tienden a moderarse a medida que se van haciendo mayores.

## Su tratamiento

Hoy por hoy, el Síndrome del Cromosoma X frágil no tiene tratamiento médico curativo, pero sí tratamiento paliativo de algunos de sus síntomas.

El tratamiento ha de seguir dos vías esenciales, por un lado un **tratamiento médico** y por otro un **tratamiento educativo**.

**El tratamiento médico** debe ser impartido por especialistas y en general deben ir encaminados a mejorar determinados problemas, siendo los más usuales:

- Frecuentes infecciones en el oído medio (Otitis). Este problema requiere antibióticos y frecuentemente drenajes mediante tubos de polietileno para ventilar el oído medio. Si este problema no se soluciona puede dar lugar a pérdidas de audición produciendo secuelas en el lenguaje.
- Pies planos. Este problema, originado por la laxitud articular, se corrige mediante ortopedia y/o fisioterapia.
- Estrabismo. Este problema se corrige mediante ejercicios para los músculos motores oculares, parches y en último caso cirugía.
- Prolapso de la válvula mitral.
- Convulsiones. Normalmente son convulsiones motoras parciales y por regla general suelen desaparecer en la adolescencia.
- **Hiperactividad.** La mayoría de los niños y aproximadamente 1/3 de las niñas afectadas tienen déficit de atención, frecuentemente asociados a hiperactividad, aunque no siempre. La medicación mediante estimulantes es eficaz porque estimula la dopamina y el sistema del neurotransmisor de la norepinefrina y este efecto mejora la atención, la hiperactividad, la inhibición y la coordinación visual motora. Mediante este tratamiento se facilita la concentración del niño en las tareas académicas, se siente ordenado y con mayor control de la impulsividad disminuyendo sus frustraciones y rabietas con lo cual mejora su propia imagen. Esta medicación es eficaz en un 60-70% de niños en edad escolar siendo menos eficaz en adolescentes o preescolares. La ingestión de estimulantes presenta efectos secundarios tales como taquicardia, aumento de la tensión arterial, disminución del apetito, problemas para dormir y empeoramiento de tics motores. Sin embargo pequeñas dosis de estimulantes tienen buena acción terapéutica sin efectos secundarios. El ácido fólico es un tratamiento controvertido, se utiliza generalmente en niños pequeños en los que no se debe utilizar estimulantes por no tener efectos secundarios. ¡Ojo! no automedique a su hijo, hágalo siempre bajo la supervisión de un médico especialista, es quien mejor le puede asesorar.
- Cambios de humor. Este es un problema frecuente en jóvenes y adolescentes apareciendo algunos casos de agresividad física u oral. Cuando el tratamiento psicológico de modificación de conducta no ha funcionado se suelen administrar antipsicóticos. Generalmente los cambios de conducta se producen por una sobreestimulación en sujetos que tienen una labilidad emocional. En mujeres levemente afectadas por el síndrome aparecen frecuentes depresiones así como cambios de humor, sobre todo si sus hijos tienen trastornos de conducta importantes.
- Ansiedad y comportamientos obsesivos. Este problema es frecuente, sobre todo ante situaciones nuevas así como crisis de pánico. Se suelen utilizar tranquilizantes a dosis bajas y de forma intermitente por sus efectos secundarios

adictivos. Existen tranquilizantes que no producen adicción pero menos efectivos para las crisis de pánico.

**El tratamiento educativo y cognitivo** debe empezar desde el momento del nacimiento del niño.

Debemos tener en cuenta que como en cualquier síndrome, en el X Frágil, no todos los rasgos asociados están siempre presentes en todos los que lo padecen, siendo por tanto necesario en primer lugar saber las necesidades y habilidades del niño. Con frecuencia estos pacientes tienen habilidades para la imitación, la memoria visual, el humor y son prácticos a la hora de resolver un problema y aprender. La debilidad más frecuente es la incapacidad para organizar la información y actuar sobre la misma de una forma efectiva. Teniendo en cuenta esto, los niños X frágil, necesitan apoyo en unas áreas determinadas:

1. Atención, hiperactividad e impulsividad.
2. Aprendizaje.
3. Habla y lenguaje.
4. Incapacidad para procesar la información sensorial de manera efectiva y habilidades motoras escasamente desarrolladas.
5. Problemas de comportamiento.

Se observan grandes dificultades en el proceso auditivo, procesos secuenciales, razonamiento abstracto y habilidades aritméticas. La generalización es difícil y muchas veces una tarea o un concepto tiene que ser enseñado de varias formas para que el niño lo aprenda y sea capaz de manejar la información con sentido.

Las recomendaciones más frecuentes son:

- Control médico para los problemas de atención y comportamiento.
- Técnicas de autogobierno del comportamiento, que incluyen: fijar la meta, autocontrol, autorreforzamiento y ajuste de metas.
- Ayudar a los padres a entender los retrasos en el desarrollo de sus hijos, que en ocasiones es la tarea más difícil, así como sus comportamientos anormales. Debemos enseñarlos para que utilicen estrategias para estructurar el entorno, fomentar y facilitar la producción de habla y lenguaje, prevenir la sobreestimulación, utilizar técnicas terapéuticas calmantes y técnicas de reforzamiento positivo de la conducta.
- Terapia tanto para el habla como para el lenguaje, así como terapia para desarrollar el vocabulario y el lenguaje social. Estos niños presentan lenguaje acelerado, con ritmo desordenado, dispraxia verbal, articulación pobre, perseverancia, habla tangencial, falta de sencillez y naturalidad.
- Técnicas de integración sensorial.

- Servicios de educación especial, incluyendo un entorno educativo de apoyo que permita la modificación del formato instructivo y del plan de estudios (diseño curricular).
- Utilizar materiales visuales que el niño pueda usar para aprender nuevas habilidades y rutinas.
- Utilizar materiales y temas que tengan gran interés para el niño, y así aprenderá con los objetos que realmente le gusten, se deben usar además objetos o fotografías de la vida real y dejar tiempo para que el niño responda y formule preguntas.
- Hacer que el niño participe en actividades de pequeños grupos. La imitación es buena para que adquiera un lenguaje social y un comportamiento adecuado. Además esta es una cualidad casi constante en ellos.
- Las dificultades en el proceso auditivo deben considerarse y la información que se le trasmite al niño tiene que ser en frases cortas y simples.
- Debemos ir modificando el material pedagógico para que siempre esté a la altura del desarrollo del niño y que le de el apoyo suficiente para que consiga el éxito por el que está trabajando. La demostración y la repetición de las áreas son muy útiles para enseñar nuevas habilidades y rutinas.

Lo más importante de todo es que todas aquellas personas que estén trabajando con el niño deben perseguir el mismo objetivo, por lo que es fundamental una coordinación en el trabajo entre los padres, profesores, médicos y psicólogos, conociendo al niño y aprovechando todas aquellas cualidades que le pueden ser útiles e intentando modificar las que le interfieran con un buen funcionamiento psico-social.