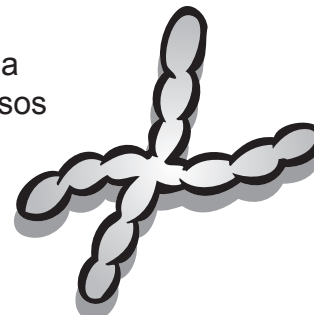


Entendiendo el Síndrome de X Frágil

por Dale Ducworth, CCC-SLP

El síndrome de X Frágil es una condición que es causada por una mutación en el cromosoma X. Esta es la causa más común de los retrasos mentales heredados. El síndrome ocurre en la población general de aproximadamente 1 en 4,000 varones y 1 en 6,000 hembras. Los síntomas del X Frágil varían grandemente entre individuos. Algunas personas pueden tener problemas serios mientras que a otros les afecta poco y nunca son diagnosticados.



¿Cómo se le pasa el Síndrome de X Frágil a un niño?

Ambos padres pueden tener el gene y pasárselo a su niño. La mayoría de las veces, el padre o la madre no tiene síntomas de la condición. El niño que hereda el gene puede ser el portador sin síntomas y puede ser afectado en varios niveles. No es fuera de lo normal que varios miembros de la misma familia tengan el Síndrome de X Frágil. Exámenes del “DNA” pueden detectar ambos portadores y los individuos que son completamente afectados.

¿Cuáles son los efectos del X Frágil?

Las características típicas del X Frágil incluyen una cara larga con una quijada prominente, orejas grandes, pies planos, y coyunturas hyperextensibles especialmente en los dedos. Los deterioros cognoscitivos pueden estar presentes desde el leve aprendizaje hasta el retraso mental severo. Otros síntomas comunes incluyen la deficiencia de la atención, prolapso de la válvula mitral (una condición del corazón), movimiento de manos no coordinado, y dificultad con la interacción social. Los varones usualmente tienen síntomas más severos que las hembras. Las características básicas físicas y de comportamiento son las mismas en las hembras y en los varones pero las hembras exhiben estos síntomas a un nivel menor. La mayoría de los varones con X Frágil tienen deterioros cognoscitivos significantes que afectan su habilidad de pensar, razonar, y aprender. Solamente una tercera parte de todas las hembras demuestran discapacidades significantes. Aproximadamente una tercera parte de todos los niños con X Frágil tienen algún grado de autismo.

La Educación para los niños con X Frágil

Ya que la severidad de los síntomas del X Frágil varía mucho entre individuos, la educación de estos niños también varía de acuerdo a sus necesidades y habilidades específicas. Todos los niños con X Frágil no tienen discapacidades, pero para los que sí tienen, la ley estadounidense llamada “Individuals with Disabilities Education Act” (IDEA) asegura que niños de edades 3 a 21 (o hasta la graduación de la secundaria) reciban una educación pública gratis y apropiada. Para niños de edad escolar, las opciones educativas son desde inclusión en el salón regular a un salón con provisiones especiales (educación especial, servicios del habla, terapia ocupacional o terapia de comportamiento). La intervención temprana para infantes y pequeños con discapacidades y el programa de sus

familias (que es una enmienda de la ley “IDEA”) provee intervención temprana para niños que tienen problemas con el desarrollo del nacimiento a los tres años. Servicios para niños a través de este programa se pueden ejercer en el hogar del niño, la escuela, el hospital, o la clínica.

¿Cuál es el tratamiento para niños con X Frágil?

No existe una cura para el X Frágil; sin embargo, es importante que un niño con X Frágil esté bajo el cuidado de un médico con experiencia en problemas de comportamiento y problemas físicos. Un enfoque multidisciplinario que incluya educación especial, terapia del habla y lenguaje, terapia ocupacional, y terapia de comportamiento (dependiendo de las necesidades del niño) puede reducir los síntomas de esta condición. Medicamentos también pueden ser útiles para el tratamiento de la ansiedad, la hiperactividad, y la deficiencia de atención. Como la severidad de estos síntomas varía, planes de tratamiento deben ser individualizados. Intervención temprana es necesaria para asegurar que un niño con X Frágil desarrolle a su potencial máximo. Individuos con impedimentos graves pueden con tiempo, realzar muchas habilidades de ayuda a sí mismo.



Para más información o respuestas sobre el síndrome de X Frágil, consulte con su médico o contacte una de las siguientes organizaciones.

Recursos

Fragile X Research Foundation— <http://www.fraxa.org/> The National Fragile X Foundation—<http://www.fragilex.org/html/what.htm>

National Institute for Child Health and Human Development—http://www.nichd.nih.gov/health/topics/fragile_x_syndrome.cfm