

LA SÍNDROME X FRÀGIL

Per Eduardo Brignani Pérez

Psicòleg del Servei d'assessorament a les famílies de l'Associació Catalana Síndrome X Fràgil

Mirant enfora

El primer dato que hay que tener en cuenta cuando hablamos de SXF es que afecta de manera diferente a niños y niñas. En general la afectación de las niñas es menor y más variable.

Si bien **el fenotipo físico** es muy característico en el Síndrome X Frágil (SXF) en los varones se visualiza a través de los siguientes rasgos: cara alargada, frente amplia y mentón prominente; orejas grandes y despegadas, hiperlaxitud articular y macroquidismos (testículos grandes), sólo bien detectables a partir de la pubertad. En las chicas no están tan presentes.

En la etapa infantil las manifestaciones de comportamiento son más significativas que los rasgos físicos, es importante conocer el fenotipo conductual asociado a este síndrome; en esta primera etapa muchas de las sospechas diagnósticas han surgido a partir de observar la conducta de los niños. Resulta muy significativo conocer las características del SXF ya que pueden ser determinantes a la hora de detectar un caso que –y esto es muy común– puede ser diagnosticado como de autismo.

El nivel cognitivo de las personas con el SXF suele estar afectado. Entre el 80-90% de los varones y aproximadamente el 50% de las mujeres presentan deficiencias intelectuales. En los hombres con la mutación completa, el C.I. (Cociente Intelectual) se sitúa en la mayoría de casos en el rango de retraso mental moderado a severo, aunque existe un pequeño grupo de "alto rendimiento" ("high functioning") que puede mantener un nivel de inteligencia límite con la normalidad. En el caso de las mujeres con afectación de la inteligencia el retraso se sitúa entre los niveles leve y límite.

Es interesante conocer **el perfil cognitivo**: la mayoría de afectados sufren un importante trastorno de atención, dificultades en el área matemática, y en las tareas de secuenciación y razonamiento abstracto. En contraposición, muestran mayor facilidad para el procesamiento global, la memoria a largo plazo, disponen de capacidad de imitación y también de orientación espacial.

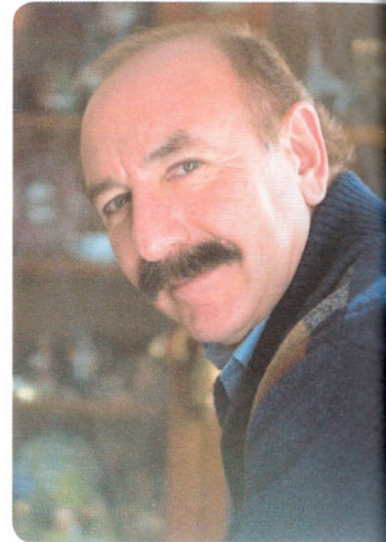
Las características de conducta más habituales son: hiperactividad, angustia ante situaciones nuevas o con elementos desconocidos, y conductas de perseveración. También suelen mostrar timidez extrema, con evitación activa del contacto ocular. Son frecuentes las estereotipias (con movimientos de aleteos y mordida de manos) que se dan en situaciones de excitación, tanto de alegría como de ansiedad. Suelen ser niños con

baja tolerancia a la frustración y con poca capacidad de espera.

El cuadro familiar que se presenta con este síndrome, podríamos decir que se caracteriza, en etapas tempranas, por un proceso de elaboración del duelo o de resolución de una importante crisis existencial ante la desestructuración que significa recibir un diagnóstico de una discapacidad intelectual de origen genético. Actualmente, la edad promedio en que son diagnosticados los afectados está aproximadamente en tres años, esto significa que la familia pasa un tiempo que, subjetivamente hablando resulta eterno, sintiendo zozobra y vulnerabilidad por la falta de una certeza diagnóstica. Además, el hecho de ser un trastorno hereditario agrega una alta dosis de culpabilidad en las personas que son reconocidas como portadoras.

Podríamos decir que el SXF es una de las más importantes discapacidades de origen genético que involucran a toda la red familiar. Donde se detecta un caso afectado, suele existir familiares mayores que fueron diagnosticados con la más antojadiza de las interpretaciones y ante el diagnóstico cierto del SXF se les encuentra una lógica causalidad.

Además, hay que considerar una problemática muy importante ligada al SXF, que es **el Fxtas**, (Síndrome de temblor-ataxia), un trastorno neurológico tardío (se manifiesta después de los 50 años) que se presenta sobre todo en los portadores y con menor incidencia en las mujeres, cuyas características es ataxia de la marcha y/o temblor de acción, frecuentemente asociado a la pérdida de la memoria, etc. ■



ASSOCIACIÓ CATALANA SÍNDROME X FRÀGIL

Plaça del Nord, 14 (Col·legi La Salle)
08024 – BARCELONA
Tel./ Fax. 93.217.09.39
www.xfragil.cat
info@xfragil.cat