



Quadern 1



Associació Catalana Síndrome X Fràgil

Tel. (+34) 93 217 09 39

e-mail: xfragil@teleline.es

www.xfragilcatalunya.org

QUÈ ÉS

LA SÍNDROME

X FRÀGIL?



Amb el suport de:



Obra Social
Fundació "la Caixa"



Estimades famílies amb síndrome X Fràgil a Espanya,

Us saludo des del MIND Institut de la Universitat de Califòrnia, a Davis. El diagnòstic de la síndrome X Fràgil obre noves possibilitats de tractaments que esdevindran un gran ajut per als vostres fills. El coneixement és poderós i és molt important llegir i adquirir coneixements sobre la síndrome. L'Associació Catalana Síndrome X Fràgil és una de les organitzacions amb més pes a Europa i mitjançant aquesta Associació podreu rebre un bon suport per obtenir la informació necessària per millorar el tractament d'infants i d'adults amb la síndrome X Fràgil.

Espero, amb il·lusió, poder trobar-nos de nou en reunions futures.

Afectuosament,

Randi Hagerman MD

Endowed chair in Fragil X research
Medical director of the MIND Institut
UCDavis medical center

1. QUÈ ÉS LA SÍNDROME CROMOSOMA X FRÀGIL?



2

2. QUINS FACTORS CAUSEN LA SÍNDROME X FRÀGIL?



3

3. PRINCIPALS CARACTERÍSTIQUES DE LA SXF



4

3.1. CAPACITATS COGNITIVES



5

3.2. TRETOS FÍSICS



7

3.3. ASPECTES SOCIALS I DE CONDUCTA



8

3.4. ASPECTES DE LA PARLA I EL LLENGUATGE



10

3.5. ASPECTES SENSORIALS



11

4. EXISTEIX ALGUN TRACTAMENT PER A LA SXF?



12

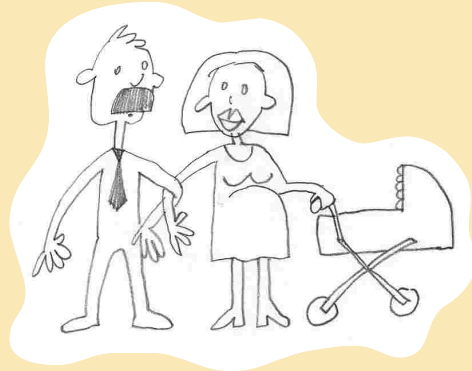
1. QUÈ ÉS LA SÍNDROME CROMOSOMA X FRÀGIL?

La Síndrome Cromosoma X Fràgil (SXF) és la causa més comuna de retard mental hereditari.

La síndrome és deguda a la manca d'una proteïna, anomenada FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein), sintetitzada pel gen FMR1 (Fragile X Mental Retardation 1) i que és necessària durant tota la vida.

Aquesta Síndrome pot causar dèficits cognitius que van des de subtils dificultats en els aprenentatges, fins a un retard mental que pot anar de moderat a greu. Tot i que el retard mental és el símptoma més característic, les manifestacions de la SXF són complexes.

La sospita clínica de la SXF es basa en un fenotip físic, cognitiu i conductual i el diagnòstic es confirma mitjançant un estudi genètic del gen FMR1 que es fa per biologia molecular amb una extracció de sang.

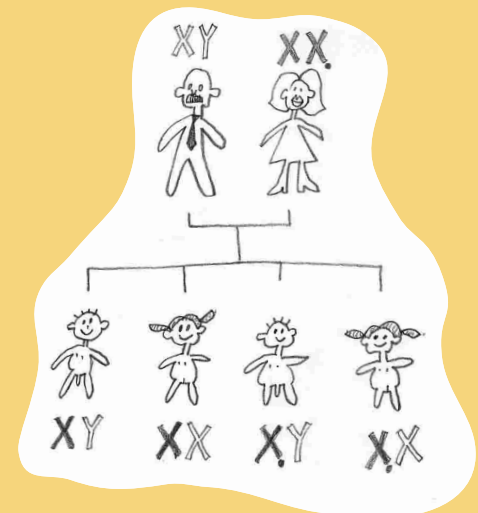


- En la població general, un de cada 2.500 homes i una de cada 8.000 dones tenen retard mental degut a la SXF.**
- Una de cada 400 dones de la població general, n'és portadora sana i un de cada 1.200 homes és un portador sa.**
- Aproximadament, 1/3 de les portadores de la mutació complerta del gen X fràgil poden tenir algun grau de dèficit intel·lectual que pot anar de lleuger a greu.**
- La SXF és congènita, i es mostra en la infantesa sense importar la raça ni el nivell socio-econòmic.**

2. QUINS FACTORS CAUSEN LA SÍNDROME X FRÀGIL?

La SXF és el producte de la mutació en un gen situat en el cromosoma "X", es tracta d'una síndrome lligada al sexe. El sexe femení té dos cromosomes "X" i el masculí només un i un cromosoma "Y". Per aquesta raó l'afectació és diferent en els homes i les dones, ja que les dones poden compensar el defecte ocasionat en el cromosoma "X" mutat amb l'altre cromosoma "X". Aquesta compensació no es pot dur a terme en l'home perquè només en disposa d'un. El gen FMR1 conté un nombre determinat de repeticions del trinucleòtid CGG (citosa-guanina-guanina). El nombre normal de CGG en la població general està entre 6 i 52 repeticions. En la premutació, situació que tenen els portadors, el nombre de CGG se situa entre 53 i 200 repeticions. A partir d'aquesta situació es pot passar a la mutació complerta que correspon als individus amb més de 200 repeticions (CGG) que afecta tant els homes com a les dones, però en les dones les manifestacions

acostumen a ser més lleus. Els individus premutats tenen una producció normal de FMRP i per tant no presenten el quadre típic de la SXF. L'expansió de més de 200 còpies de CGG comporta la no transcripció del gen i, per tant, l'absència de la proteïna FMRP, que ocasiona l'aparició de la SXF. Tota mare d'un nen afectat és una portadora obligada de la síndrome i per tant té un 50% de risc en cada embaràs de tenir més fills afectats, el mateix que té qualsevol noia portadora.



Els portadors (nois) no tenen risc de retard mental en la primera generació, però totes les seves filles en seran portadores. Actualment són possibles diverses opcions reproductives com la donació d'òvuls, el diagnòstic prenatal i

en alguns casos, el diagnòstic pre-implantacional. Un cop diagnosticat un nen és aconsellable realitzar l'estudi familiar (mare, germans i familiars per part materna), per poder donar el consell genètic.

3. PRINCIPALS CARACTERÍSTIQUES DE LA SXF

Malgrat que totes les persones afectades comparteixen unes característiques semblants, les manifestacions poden ser diferents i en major o en menor grau; aquestes diferències són les que a vegades dificulten el procés de diagnòstic fent-lo força difícil.

En general, les característiques clíniques de la SXF poden dividir-se en cinc categories:

3.1 Capacitats Cognitives.

3.2 Trets Físics.

3.3 Aspectes Socials i de Conducta.

3.4 Aspectes de la Parla i el Llenguatge.

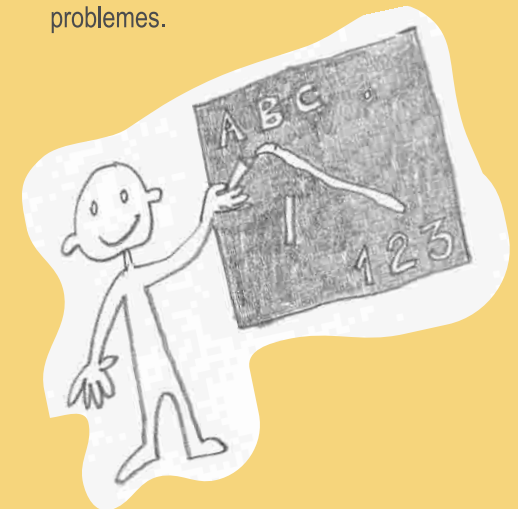
3.5 Aspectes Sensorials.

3.1. CAPACITATS COGNITIVES

És habitual que les persones amb la SXF pateixin algun grau de deficiència mental que afectarà la capacitat de pensar, de raonar i d'aprendre. El grau d'afectació cognitiva depèn de les variacions en la mutació FMR-1 i de la quantitat de proteïna FMR produïda. La majoria dels homes afectats per la SXF pateixen algun grau de deficiència mental que pot anar des d'un retard intel·lectual lleu a un de profund, combinat amb retard en la parla i el llenguatge. La meitat de les dones afectades, aproximadament, patiran algun grau de dèficit intel·lectual; altres poden tenir un quocient d'intel·ligència normal però amb dificultats en els aprenentatges, especialment en les matemàtiques.

Tot i aquest retard intel·lectual existeix un perfil cognitiu, és a dir, uns punts forts i dèbils. Per exemple, la gran majoria d'individus que pateixen la SXF tenen una bona memòria visual

(d'imatges i dibuixos), i aquesta capacitat els ajuda a reconèixer lletres i paraules. Generalment són capaços de seguir unes ordres que es presentin de forma visual amb dibuixos, per exemple; en canvi tenen dificultats a organitzar la informació, a treballar amb idees més abstractes i a resoldre problemes.



Per poder progressar en els aprenentatges, les persones amb la SXF necessiten més temps per aprendre, utilitzant mètodes adaptats i entorns favorables.

ÉS MOLT IMPORTANT:

Saber el perfil o estil d'aprenentatge de cada persona.

Oferir una rutina i un calendari per organitzar-se.

Utilitzar pautes visuals i exemples concrets per presentar idees o conceptes i seguir uns passos ben graduats.

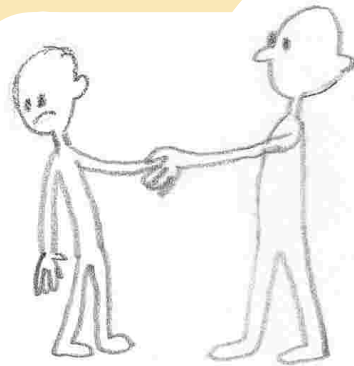
Preparar la persona quan hi hagi d'haver un canvi en la rutina, explicant-l'hi amb temps i oferint-li una pauta visual.

Oferir aprenentatges funcionals.

Donar-li un temps per poder moure's o sortir de classe en certs moments del dia.

Utilitzar l'ordinador per treballar.

Oferir un entorn amb la màxima tranquil·litat possible.



CARACTERÍSTIQUES MÉS FREQUENTS

- ▶ Comportament hiperactiu en la infància.
- ▶ Falta de concentració.
- ▶ Problemes d'aprenentatge.
- ▶ Parla reiterativa característica (veu rogallosa).
- ▶ Trets autistes amb manca de relació social.
- ▶ Convulsions i epilèpsia.
- ▶ Agressivitat.
- ▶ Contacte ocular escàs.
- ▶ Onicofàgia primerenca (mossegar-se les ungles).
- ▶ Problemes auditius derivats de la otitis.

3.2. TRETS FÍSICS

Encara que no són evidents en tots els casos, **els individus amb la SXF poden tenir diversos trets físics distintius.** Els homes adults poden tenir la cara allargada, les orelles grans i/o prominents i testicles grans.



Els homes i les dones més joves, portadors i portadores del gen, també poden mostrar alguna d'aquestes característiques. Frequentment existeixen anomalies en el teixit connectiu, incloent-hi dits amb doble articulació, peus plans i un buf cardíac degut a una

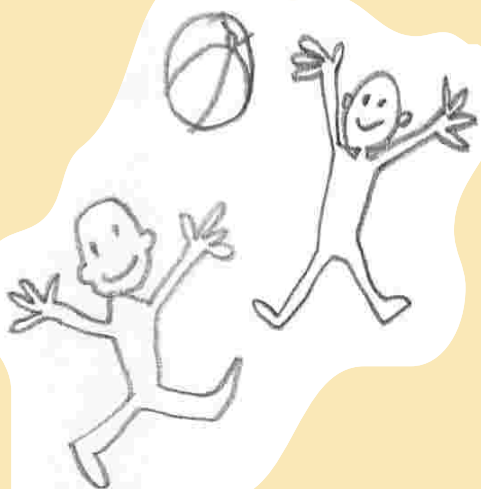
laxitud valvular (prolapse de la vàlvula mitral). **Els trets físics poden ser força subtils i, precisament per això, molts nens i molts adults amb SXF tenen un aspecte normal.**

CARACTERÍSTIQUES MÉS FREQUENTS

- ▶ Cara allargada i asimètrica
- ▶ Llavis fins
- ▶ Mandíbula prominent
- ▶ Macrocefàlia
- ▶ Front ample
- ▶ Orelles grans
- ▶ Estrabismes
- ▶ Dentició irregular

3.3. ASPECTES SOCIALS I DE CONDUCTA

Els nens amb SXF presenten un fenotip comportamental característic evident ja en etapes molt primerenques. Són especialment sensibles als estímuls sensorials, cosa que els provoca rebequeries en determinades situacions. També s'hi han associat un gran nombre de característiques autístiques, com poc contacte ocular, defensa tàctil o sensibilitat al tacte, estereotípies i perseveració o repetició, tant en la parla com en el comportament.



El comportament varia i pot anar des del considerat socialment correcte i amistós, fins al de tipus autista i/o amb rars rampells violents.

Molts infants amb la Síndrome, sobretot els nens, **tenen ansietat social**; no els agrada conèixer gent nova o fer coses noves que no estaven previstes. El nivell d'ansietat pot ser molt elevat i aleshores eviten les situacions socials.

Quan aquests nens interaccionen amb altres persones sovint es troben incòmodes i ansiosos, la qual cosa produeix que tinguin poc contacte ocular i un llenguatge molt repetitiu. **Els canvis inesperats en la rutina els poden desconcertar si no se'ls ha avisat amb anterioritat.** Alguns nens responen amb tensió, altres en aquestes situacions poden fer una rebequeria, altres poden plorar desconsoladament, o iniciar moviments repetitius sense parar. **Poder oferir un entorn calmat i poder anticipar certes situacions poden ajudar a controlar aquests comportaments.**



Les nenes amb la Síndrome tendeixen a ser més tímides i a patir més ansietat que els nens davant de les situacions socials. En algunes ocasions, aquesta excessiva timidesa i ansietat poden provocar mutisme selectiu, és a dir, no parlar en determinades situacions socials, sobretot a l'escola.

Els individus amb SXF poden angoixar-se fàcilment per estímuls sensorials. Per exemple, els provocats per les multituds o els sons irritants, i això, a vegades, els farà actuar d'una forma determinada. El contacte ocular representa, per a la majoria, un grau

significatiu d'estimulació que els costa d'integrar. Per aquest motiu tenen tendència a evitar el contacte ocular o tenen una mirada fugaç.

També acostumen a ser hipersensibles als sons i al tacte, així com a la textura d'alguns aliments.

La hiperactivitat i la impulsivitat són molt comunes en les persones que pateixen la síndrome.

3.4. ASPECTES DE LA PARLA I EL LLENGUATGE

Les dificultats poden anar des del quequeig fins a problemes més greus, com dificultats per pronunciar amb claredat certes paraules, organitzar les paraules en una frase, utilitzar correctament la gramàtica i fer un us adequat del llenguatge. És habitual que els nens ometin sons en els mots, repeteixin les mateixes paraules constantment, tornin a iniciar una frase que ja han començat, o que facin la mateixa pregunta una vegada i una altra. En segons quines ocasions parlen molt ràpidament o amb un volum de veu molt alt.

Algunes d'aquestes dificultats poden ser degudes a problemes sensorials o d'ansietat més que un problema en les àrees cerebrals responsables del llenguatge.

Per a alguns nens, les dificultats són més greus i no comencen a dir les primeres paraules fins als 4 anys. A vegades no parlen fins als 6 o 8 anys. Fins i tot, hi ha nens que no arriben a tenir llenguatge. Per a aquests nens que no tenen llenguatge és important treballar i oferir alguna alternativa de comunicació per tal de reduir els trastorns de comportament deguts a no poder parlar.



Les nenes amb la Síndrome, rarament tenen problemes greus de llenguatge, cosa que els facilita, posteriorment, aprendre a llegir i a escriure; però la timidesa i l'ansietat els dificultarà la interacció i la comunicació no verbal amb l'altra persona, cosa que els farà que no esperin el torn de paraula, que fallin quan els fan una pregunta, o que

marxin quan encara no han acabat la conversa, perquè no entenen què han de fer. **Totes aquestes dificultats no volen dir que no vulguin comunicar-se amb els altres, sinó que contràriament, ells volen interaccionar i són molt simpàtics però a vegades no saben com fer-ho. Per això és important que se'ls ajudi.**

3.5. ASPECTES SENSORIALS

La majoria de nens i nenes amb la SXF són sensibles a certes sensacions.

Poden posar-se molt nerviosos davant un soroll molt fort o amb un petit soroll. Els pot molestar molt la textura de la roba quan entra en contacte amb la pell; poden tenir dificultats a veure directament d'una ampolla perquè la textura del tap els molesta. Alguns nens i nenes eviten ser tocats o abraçats. Tot i que algunes d'aquestes sensacions els



poden acompanyar al llarg de tota la vida, **aquestes dificultats es poden reduir amb una bona intervenció.**

4. EXISTEIX ALGUN TRACTAMENT PER A LA SXF ?



Tot i que la recerca en aquest camp segueix creixent, actualment no hi ha tractament curatiu per a aquesta síndrome. És important avaluar les capacitats d'aprenentatge, els problemes de conducta i les necessitats mèdiques de cada nen i cada nena per poder oferir tractaments específics. Com més aviat es faci la intervenció més oportunitats d'aprenentatge i de màxim rendiment hi haurà, perquè el cervell encara està en procés de formació i de canvi. Per tant sigui quina sigui l'edat en que s'ha fet el

diagnòstic, mai no és tard per beneficiar-se dels tractaments. Moltes persones amb SXF tenen problemes de processament sensorial i perceptiu que distorsionen la manera de rebre la informació i la capacitat d'utilitzar-la en els aprenentatges, i el saber comportar-se adequadament. Per tant, és important utilitzar tècniques d'integració sensorial.

El tractament s'aplica principalment per mitjà de formes diferents de teràpia, incloent-hi educació especial, teràpia de la parla i del llenguatge, pautes de conducta, tractament cognitiu, teràpia ocupacional i teràpies físiques. La intervenció mèdica, basada en l'ús de medicació estimulants i d'antidepressius, pot ser útil per tractar la hiperactivitat, l'escassa capacitat d'atenció, l'ansietat i la conducta compulsiva i obsessiva de les persones amb la síndrome.



Direcció: Mercè Bellavista i Carles Fauró

Assessorament: Dra. Montse Milà i Dr. Josep Artigas

Contingut: Katy Garcia i Eugenia Rigau

Dibuix: Marc Isamat

Disseny: vargas*comunicació

Coordinació: Caf Gestión:
Laura Berga i Mercedes Aldecoa

Impressió: Òpal Gràfic

Amb el suport de:

