

Sx. frágil

¿Qué es?

- es un trastorno hereditario que ocasiona discapacidad intelectual en diferentes grados, siendo la segunda causa genética de la misma, solo superado por el síndrome de Down.¹ El SXF es la primera causa de discapacidad intelectual hereditaria. Además es la causa más frecuente de discapacidad intelectual en varones



- Afecta tanto a varones como a mulheres, si bien hay diferencias en las manifestaciones y en la incidencia del mismo. En varones, la incidencia es de 1 de cada 1250, mientras que en mujeres es de 1 de cada 2500, estando esta diferencia entre sexos estrechamente relacionada con la causa genética
-



Diagnostico

- Cuando un individuo con deficiencia mental o autismo presenta algunos de los rasgos característicos de los mencionados con anterioridad, se sospecha que puede estar afectado por el síndrome. Pero no basta con detectar síntomas somáticos y deficiencia mental para dar un diagnóstico positivo del trastorno, sino que hay que recurrir al diagnóstico genético para que este sea definitivo



Diagnostico prenatal

- En el caso familias con antecedentes del síndrome, el diagnóstico prenatal puede contribuir a mejorar la calidad de vida de los descendientes, especialmente de mujeres portadoras de la permutación
- El diagnóstico prenatal también se puede emplear en mujeres con la premutación que hayan empleado la fecundación in vitro. Antes de la implantación de los embriones, se pueden utilizar diversos métodos de diagnóstico molecular con la intención de seleccionar embriones sanos.

Tratamiento

- Involucra a múltiples profesionales: especialistas en educación especial, terapeutas ocupacionales, psicólogos, fonoaudiólogos, logopedas, pedagogos y médicos
- El uso de medicación psicotrópica es una herramienta útil en muchos casos. como la clonidina, que tiene una acción apaciguante, ayuda a controlar los síntomas de hiperactividad y agresividad en la mayoría de los niños con X frágil



Cara alargada
y estrecha

Orejas grandes
y salidas

Mandíbula inferior
prominente



Deficiencias visuales

Deficiencias auditivas