SINDROME X FRÁGIL

Un libreto para familias y profesionales

Fundación Nacional X Frágil (USA)

SÍNDROME X FRÁGIL
Manual para familias y profesionales

Escrito por

Brenda Finucane, M.S., C.G.C.
Elwyn Training and Research Institute
Elwyn, Pennsylvania

Allyn McConkie-Rosell, Ph.D., C.G.C.
Duke University Medical Center
Durham, North Carolina

y

Amy Cronister, M.S., C.G.C.
Genzyme Genetics
Phoenix, Arizona

Con agradecimiento especial a:

Randi Hagerman, M.D.
The M.I.N.D. Institute, University of California
Davis, California

Jennifer Keenan, M.S., C.G.C.
The Fragile X Association of New Jersey
Princeton, New Jersey

Robert Miller
The National Fragile X Foundation
San Francisco, California

Gail Harris-Schmidt, Ph.D.
St. Xavier University
Chicago, Illinois

Publicado por la Fundación Nacional del X Frágil de Estados Unidos
en colaboración con el Instituto Elwyn de Formación e Investigación

Elwyn
Construimos vidas

©2002, The National Fragile X Foundation

Traducción al español:

Dr. Feliciano J. Ramos
Universidad de Zaragoza
Zaragoza, Spain

E-mail: framos@posta.unizar.es

EL SÍNDROME X FRÁGIL es una patología hereditaria que puede dar lugar a problemas de aprendizaje tanto en varones como en mujeres. Es la causa más frecuente de deficiencia mental hereditaria. El grado de afectación intelectual varía desde mínimos problemas de aprendizaje con cociente intelectual (CI) normal hasta retraso mental profundo y autismo. Además del defecto intelectual, el Síndrome X Frágil se acompaña de una serie de características físicas y de comportamiento, junto con retraso del lenguaje.

El Síndrome X Frágil puede ser pasado a la siguiente generación de la familia por individuos que no presentan signos del síndrome. En algunas familias es una entidad que ha venido ocurriendo desde hace décadas, afectando a numerosos miembros de la misma familia en varias generaciones; en otras familias, en cambio, sólo hay una sola persona afectada.

En cualquiera de los casos las implicaciones genéticas de este diagnóstico son muy amplias y pueden suponer un gran impacto emocional incluso en familiares más distantes.

Cuando **Tommy** tenía casi tres años, su pediatra sugirió que se le hiciera un análisis especial de sangre llamado *test ADN para el x frágil*. Sus padres sabían que Tommy era un niño muy activo con problemas ocasionales de comportamiento. Estaban preocupados porque Tommy todavía no había empezado a hablar como los demás niños de su edad y querían descartar cualquier problema concreto que pudiera estar ocurriendo. Cuando el resultado del análisis de sangre de su hijo demostró que tenía Síndrome X Frágil, los padres no se lo podían creer. Les costó mucho tiempo poder hablar sobre la posibilidad de que su encantador pequeño tuviera graves problemas de aprendizaje.

Jean era una niña de 12 años tímida y retraída cuando sus padres conocieron por primera vez el Síndrome X Frágil. Durante la mayoría de los años de escuela, Jean necesitó ayuda adicional en matemáticas para estar al nivel de sus compañeros de clase. Cuando el test sanguíneo para Síndrome X Frágil resultó ser positivo, la primera reacción de sus padres fue la de alivio porque al fin se había resuelto el misterio de por qué su hija tenía problemas de aprendizaje. Pero estos sentimientos estaban mezclados con preocupación cuando les informaron de la posibilidad de retraso mental más grave en futuras generaciones.

Alice supo por primera vez la posibilidad de que podía tener un hijo con Síndrome X Frágil cuando recibió una carta de su prima, Mary. Gracias a la carta de Mary, supo que dos tíos suyos a quienes nunca había conocido acababan ser diagnosticados de Síndrome X Frágil. A medida que iba leyendo las complicadas descripciones sobre genes y cromosomas, varones y mujeres portadores, Alice se sintió confusa y frustrada. Deseaba no haber abierto nunca la carta. El Síndrome X Frágil era algo de lo que no quería saber, y estaba enfadada con su prima, con sus tíos, y con la vida en general por haber comprometido sus planes para el futuro. Pasaron tres meses antes de que Alice fue capaz de enseñar la carta a su esposo y hermanos.

INTRODUCCIÓN

Una persona puede tener deficiencia mental o problemas de aprendizaje por muchas razones. Pero, ¿sabía usted que casi la mitad de las veces no se puede encontrar la causa de la discapacidad ? Las familias pueden ir de especialista en especialista durante años buscando una explicación. Muchas de esas familias sacan sus propias conclusiones sobre el porqué de los problemas. Otras simplemente dejan de buscar respuestas.

Durante los últimos años, cada vez más gente va conociendo el Síndrome X Frágil. Cada vez más niños y adultos con retraso mental sin causa conocida son estudiados para este síndrome genético tan frecuente. Como resultado, muchas familias con Síndrome X Frágil son correctamente diagnosticadas. Ya sea éste la respuesta que habían estado buscando durante años o la noticia viene de forma inesperada, el Síndrome X Frágil no es el diagnóstico que la mayoría de las familias habían esperado encontrar. Conocer las implicaciones del diagnóstico puede ser un proceso lento y a menudo doloroso. Sin embargo, con tiempo, ayuda y comprensión, mucha gente es capaz de aceptarlo y seguir adelante.

LENGUAJE MEDICO

No hay alternativa, aprender sobre el Síndrome X Frágil es como aprender una nueva lengua. Lleva tiempo y paciencia familiarizarse uno mismo con términos como “*ligado al X*” o “*ADN*”. Es necesario algo más que un vistazo para comprender tablas y esquemas, cromosomas X e Y. Entender cómo el síndrome es transmitido de generación en generación puede ser también difícil. La información ofrecida a continuación trata de ser una guía general para comprender el Síndrome X Frágil. Detalles específicos sobre su situación familiar debe ser consultada con un asesor genético. Para encontrar un asesor genético en su área, solicítelo a su médico.

Características físicas, intelectuales y de comportamiento

Un síndrome es simplemente un conjunto de rasgos físicos, intelectuales y/o de comportamiento que ocurren simultáneamente en una persona. En el caso del Síndrome X Frágil, las características comunes asociadas al mismo pueden ser bastante sutiles, especialmente en niños pequeños.

Como se puede ver en las fotografías de este libreto, y como le dirán muchas familias, niños y adultos con Síndrome X Frágil a menudo no son muy diferentes en apariencia respecto a otras personas. De hecho, cuando nace un niño con el síndrome, los padres y los médicos generalmente no ven nada que les preocupe. Suele ser cuando el niño va creciendo y tarda en caminar o hablar (retraso del desarrollo) cuando los padres y otros empiezan a preocuparse.

Aún así hay ciertos rasgos físicos asociados con el Síndrome X Frágil tanto en varones como en mujeres. Las orejas de los afectados son a menudo grandes, y sus caras pueden ser alargadas y estrechas, con un mentón prominente. Los rasgos faciales tienden a ser más evidentes en adultos que en niños, y en varones más que en mujeres. El macroorquidismo, que significa testículos grandes, se encuentra en la mayoría de los varones adultos afectados y algunas veces está presente en varones más jóvenes.

Hallazgos frecuentes en el Síndrome X Frágil

Físicos

- Orejas grandes
- Cara estrecha y alargada
- Frente prominente
- Mentón prominente y cuadrado
- Testículos grandes
- Paladar elevado (techo de la boca)
- Callos en las manos
- Prolapso de la válvula mitral
- Convulsiones
- Problemas oculares

No físicos

- Retraso el desarrollo
 - Retraso mental
 - Problemas de aprendizaje
 - Hiperactividad
 - Rasgos autistas:
 - Mordedura de manos
 - Aleteo de manos
 - Contacto ocular escaso
 - Timidez, ansiedad social
 - Problemas de salud mental
 - Hablar sin parar
 - Lenguaje rápido y repetitivo
 - Dificultad de adaptación a cambios
-

Si el Síndrome X Frágil sólo ocasionara cara alargada y orejas grandes habría muy pocas razones para preocuparse. Sin embargo, la discapacidad intelectual es frecuente, especialmente entre los varones. Los niños a menudo tardan en comenzar a hablar. Cuando hablan, su lenguaje suele ser repetitivo y difícil de entender. Comportamientos anormales, incluyendo la hiperactividad, falta de atención, y rasgos que recuerdan al autismo, como escaso contacto ocular y la hipersensibilidad al ambiente, también preocupan a los padres. Otras características comunes del Síndrome X Frágil están incluidas en la tabla anterior. Es importante recordar que cada individuo con Síndrome X Frágil es único. Por lo tanto, las personas afectadas pueden tener algunas o muchas de las características descritas.

LAS BASES DE LA HERENCIA

El Síndrome X Frágil puede transmitirse en las familias a través de individuos de ambos sexos que no tienen ningún signo obvio del mismo. Para comprender cómo ocurre esto, usted necesitará saber algo sobre genes y cromosomas y sobre herencia humana.

El cuerpo de una persona está formado por miles de diminutas estructuras denominadas células. Cada célula tiene un completo “manual de instrucciones” que dice a la célula lo que debe hacer y cómo debe funcionar en nuestro cuerpo. Estas instrucciones se llaman *genes* y están hechos de un material denominado *ADN*.

Los genes suelen estar duplicados y controlan todo lo referido a nuestros cuerpos. Por ejemplo, ciertos genes en nuestras células de los ojos hacen que éstos sean de un color

determinado, mientras que otros genes de nuestra sangre determinan el grupo sanguíneo.

Dentro de cada célula miles de genes están empaquetados juntos para formar estructuras más grandes llamadas *cromosomas*. Aunque no podemos ver nuestros genes, es posible visualizar los cromosomas usando un microscopio. La mayoría de las personas tenemos 46 cromosomas (23 pares) que están numerados del 1 al 22. El par número 23 es el par de cromosomas sexuales porque determinan el sexo de la persona (varón o mujer). En las mujeres, ambos cromosomas sexuales se llaman "X". Los varones tienen un cromosoma "X" y un cromosoma "Y".

En las figuras de la página siguiente, se pueden ver los 23 pares de cromosomas de un varón y de una mujer alineados y ordenados.

Patrón cromosómico de la mujer:

(here female karyotype picture)

Patrón cromosómico del varón:

(here male karyotype picture)

GENES Y HERENCIA

Los genes son considerados habitualmente como unidades de la herencia porque la información que contienen es transmitida de generación en generación. Los genes están generalmente presentes por duplicado y cada copia procede de un progenitor; la excepción a esta regla son los genes que están localizados en el cromosoma X y en el cromosoma Y de los varones, que tienen una sola copia de ambos. De esta forma, nuestros cuerpos funcionan gracias a una combinación de instrucciones heredadas de nuestros progenitores. Estos no tienen ningún control sobre los genes que transmiten a sus hijos.

En Mayo de 1991 se identificó el gen responsable del Síndrome X Frágil. El gen se llama FMR-1 y tiene una importante función en el desarrollo normal del cerebro humano. Cada individuo tiene al menos un gen FMR-1. Las mujeres tienen dos cromosomas X, por lo que tienen dos copias del gen FMR-1. Los varones sólo tienen un cromosoma X y por lo tanto tienen un único gen FMR-1. El Síndrome X Frágil está causado por una alteración compleja (denominada *mutación*) en el gen FMR-1 que se produce tras muchas generaciones. En los individuos afectados de Síndrome X Frágil la mutación impide el normal funcionamiento del gen FMR-1.

Aunque la mayoría de los varones con la mutación X frágil tienen problemas de aprendizaje y/o de comportamiento, hay algunos que no están afectados. Las niñas y mujeres que tienen la mutación X frágil no suelen estar afectadas porque tienen un segundo cromosoma X que funciona adecuadamente. Sin embargo, algunas de estas mujeres tienen problemas de aprendizaje y/o de salud mental.

EL Síndrome X Frágil es una patología ligada al X porque el gen FMR-1 está localizado en el cromosoma X. Las enfermedades ligadas al X se heredan de una forma especial. Una mujer portadora de un gen de una enfermedad ligada al X tiene un 50% de posibilidades de pasarlo a un hijo o una hija. Sin embargo, un varón con el mismo gen ligado al X lo transmitirá a todas sus hijas (que serán por lo tanto portadoras) y a ninguno de sus hijos varones. Las ilustraciones de la página siguiente explican el porqué.

...

In the next page, it is the text that goes with the figures in page 13 of the handbook (ordered by levels -lines- in handbook):

Mujer con la mutación X frágil
en uno de sus dos cromosomas X

Varón con la mutación X frágil
en su único cromosoma X

	Ovocitos		Espermatozoides
Ovocito	Ovocito	Esperma	Esperma
SIN mutación X frágil	CON mutación X frágil	con cromosoma Y	con mutación X frágil
Más cromos. X paterno	Más cromos. X paterno		
Más cromos. Y paterno			
	Más cromos. Y paterno	Más cromos. X materno	Más cromos. X materno
Niña SIN mutación X frágil	Niña CON mutación X frágil		
Niño SIN mutación X frágil	Niño CON mutación X frágil	Niño SIN mutación X frágil	Niña CON mutación X frágil

Note: The text is ordered in levels (lines) as it appears in the original figure (p. 13)

Below are the legends of figures in page 13 of the handbook:

Left figure:

Cuatro posibilidades diferentes de descendencia

A diferencia de otras células del organismo, los ovocitos de una mujer y los espermatozoides de un varón contienen 23 cromosomas (en lugar de los 46 habituales), que son uno de los miembros de cada par cromosómico. En una mujer portadora esto significa que la mitad de sus ovocitos tendrá un cromosoma X con la mutación X frágil, y el resto de ovocitos tendrá un cromosoma X sin la mutación X frágil. Dependiendo del ovocito que es fertilizado hay una probabilidad del 50% de que la mutación X frágil esté presente en el feto.

Right figure:

Dos posibilidades diferentes de descendencia

En un varón que tiene la mutación X frágil, la mitad de sus espermatozoides tienen un cromosoma X, pero el resto tiene un cromosoma Y. Si uno de sus espermatozoides con el cromosoma Y fertiliza, el resultado será un feto varón (por el Y), que está libre de la mutación X frágil de su padre. Si un espermatozoide con cromosoma X fertiliza un óvulo, el resultado será un feto mujer que es portadora de la mutación X frágil en el cromosoma X que recibió de su padre. En otras palabras, aunque todas las hijas de los varones portadores heredarán la mutación de su padre, un padre nunca puede transmitir el gen X frágil a sus hijos varones.

PRUEBAS DIAGNOSTICAS

Análisis cromosómico y estudios de ligamiento con ADN

En el pasado, el test diagnóstico que se utilizaba rutinariamente para identificar individuos con Síndrome X Frágil era el *estudio citogenético*, más conocido como *análisis cromosómico*. Aunque el análisis cromosómico rutinario detecta muchas causas de retraso mental, incluyendo al Síndrome de Down, se precisa un estudio cromosómico especial, diseñado para visualizar específicamente el cromosoma X frágil, para identificar a los individuos afectados por el Síndrome X Frágil. El estudio cromosómico, sin embargo, no detecta un número significativo de portadores/as que tienen la mutación X frágil pero que son intelectualmente normales.

A finales de los 80 y principios de los 90, se realizaban estudios más específicos, denominados análisis de ligamiento con ADN, para identificar portadores/as con inteligencia normal. Estos estudios, que requerían analizar muestras de sangre de varios miembros de la familia, eran bastante caros y laboriosos. Aunque en algunas familias los resultados de los estudios de ligamiento podían tener una fiabilidad del 99%, la determinación del estado de portador/a a través de un análisis directo del ADN, descrito en la página siguiente, se considera hoy día un método mucho más fiable. Si a usted o alguien de su familia le han realizado el análisis cromosómico o el de ligamiento, debería hablar con su médico o con un asesor genético sobre el análisis directo del ADN.

Análisis directo del ADN

Utilizando el análisis directo de ADN, se puede estudiar un trozo específico del ADN dentro del gen FMR-1. Este fragmento de ADN contiene copias repetidas del código CGG, que varía en longitud de un individuo a otro. Lo que distingue a las personas que tienen la mutación X frágil de los que no la tienen, es el número de veces que el código CGG está repetido y el estado de metilación del gen. La metilación es un proceso que controla si el gen FMR-1 está activo o inactivo. Un gen FMR-1 que no está metilado está activo y produce una proteína (llamada FMRP) que es necesaria para el desarrollo normal. Si el gen está metilado, está inactivo y no produce FMRP.

El análisis directo del ADN cuantifica el número de repeticiones y comprueba el estado de metilación del gen FMR-1. En los individuos que no tienen la mutación X frágil, el número de repeticiones es inferior a 50 y la región no está metilada. La mayoría de los portadores/as no afectados/as tienen fragmentos de ADN con 50 y 200 repeticiones CGG. Este tamaño de fragmento se denomina premutación y tampoco está metilado. Las premutaciones son inestables y pueden expandirse cuando se transmiten de la madre al hijo/a. Si el gen se expande hasta el tamaño de la mutación completa (mayor de 200 CGGs, a veces superior a 1000 repeticiones), el gen se metila (inactiva) y no funciona correctamente. Una vez que el gen está inactivado no se produce la proteína FMRP. Las manifestaciones clínicas del Síndrome X Frágil son debidas a la falta de FMRP. Los varones con mutación completa tienen generalmente más rasgos de Síndrome X Frágil que las mujeres porque sólo tienen un cromosoma X, mientras que las mujeres tienen dos. Prácticamente todos los varones con mutación completa y la mayoría de las mujeres con mutación completa tienen algún grado de déficit intelectual.

Los investigadores han demostrado que la mayoría de los portadores/as de una premutación (50 a 200 repeticiones CGG) también pueden manifestar síntomas. En mujeres, el más frecuente es la menopausia precoz, también llamada fallo ovárico prematuro. Otros síntomas como problemas de aprendizaje, depresión, trastorno obsesivo-compulsivo y temblores similares a la enfermedad de Parkinson (particularmente en varones de edad avanzada) pueden ser causados por la premutación X frágil. Como aún se van conociendo nuevos datos al respecto, contacte la Fundación Nacional X Frágil para conocer los datos más recientes en relación a portadores/as.

Para estudiar el ADN de una persona es necesario obtener una pequeña cantidad de sangre. Utilizando una imagen, denominada “blot”, se puede ver la longitud del segmento de repeticiones CGG. Comprobando el número de repeticiones CGG que tiene un individuo, es posible identificar a los varones y a las mujeres portadoras, y diagnosticar a personas que pueden tener un déficit intelectual debido al Síndrome X Frágil. El estudio directo del ADN también puede detectar la mutación X frágil antes del nacimiento.

Estudio directo del ADN para identificar la mutación X frágil

Categoría	Nº de CGGs	Metilación FMR-1	Mujeres	Varones
Estable	6 – 45	No metilado	No afectadas	No afectados
Zona gris	45 – 55	No metilado	No afectadas	No afectados
Premutación	55 – 200	No metilado	Generalmente no afectadas	Generalmente no afectados
Mutación completa	>200	Completamente metilado	Afectadas el 50%	Todos afectados

Repeticiones CGG y cómo la premutación se distingue de la mutación completa.

Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal (comprobar si existe o no mutación X frágil en un bebé antes de nacer) está disponible para toda mujer que sea portadora de dicha mutación. El estudio prenatal para el Síndrome X Frágil se realiza durante el embarazo, cuando el feto está desarrollándose, utilizando uno de los métodos siguientes: la *muestra de vellosidades coriales* (CVS), que se hace alrededor de las 10 semanas de gestación, o la amniocentesis, entre las 12 y 20 semanas de embarazo. Todas las parejas que consideren el diagnóstico prenatal deben consultar con un asesor genético antes de quedarse embarazada para hablar de las técnicas más recientes, de sus ventajas y de sus limitaciones.

ACTUACIONES

Actualmente no hay ninguna cura para el Síndrome X Frágil. Sin embargo, existen posibilidades de actuación y tratamiento. El tratamiento incluye principalmente varias formas de terapia, incluyendo educación especial, logopedia y terapia ocupacional. Ciertos medicamentos pueden ser útiles para tratar (reducir) la hiperactividad, el déficit de atención y otros problemas de comportamiento o emocionales en niños con Síndrome X Frágil. Con el fin de crear y ofrecer el mejor programa educacional, terapéutico o vocacional, es importante evaluar el desarrollo global de una persona. Los puntos fuertes y débiles del aprendizaje, los problemas de comportamiento específico y las necesidades médicas deben ser evaluadas individualmente. Dicha evaluación se recomienda tanto para niños como para adultos.

Educación

En los Estados Unidos, los niños cuyo desarrollo está afectado por el Síndrome X Frágil se benefician de los servicios de educación especial. El Acta Educativa de los Individuos con Discapacidades (IDEA), una ley federal, obliga a que todos los niños con necesidad es especiales reciban una educación pública, adecuada y gratuita en un ambiente lo menos restrictivo posible (es decir, el máximo tiempo con niños sin discapacidad). El IDEA requiere una evaluación multidisciplinaria para cualquier niño que sea candidato a los servicios de educación especial. Esto significa que varios profesionales junto con los padres evalúan las capacidades del niño y sus necesidades y deciden la intervención más adecuada. La intervención varía según la edad del niño y las necesidades individuales. Las posibilidades varían entre programas a realizar en casa para niños pequeños hasta una gran variedad de clases en la escuela. Todo niño candidato a educación especial tiene su propio Plan Individualizado de Servicios Familiares (IFSP), en niños pequeños, o un Plan Educativo Individualizado (IEP), para niños en edad escolar. Hay algunas áreas concretas que deben ser consideradas cuando se diseña el programa educativo de un niño con Síndrome X Frágil. El desarrollo de las áreas cognoscitivas, sensitivo-motoras, del lenguaje, comportamiento y académicas pueden considerarse al desarrollar el plan educativo de un niño afectado de Síndrome X Frágil.

Todos los estados tienen programas para evaluar y ofrecer servicios educativos a los niños con discapacidad, aunque los tipos de programas pueden variar de estado a estado. Para conocer los recursos educativos de su área, un buen lugar para comenzar es contactar con el director de su escuela elemental local.

EL SÍNDROME X FRÁGIL: SU IMPACTO EN LAS FAMILIAS

Descubrir que un niño tiene un problema educativo importante puede ser una experiencia terriblemente triste para los padres. Cuando la causa del problema es hereditaria, las noticias son especialmente difíciles de aceptar. Para muchos padres, conocer el Síndrome X Frágil causa una reacción de angustia, un duelo por la pérdida de esperanzas y expectativas que son parte de toda familia. Este duelo, con todos sus sentimientos de rabia, depresión e intensa tristeza, no es único del Síndrome X Frágil. Es una reacción normal y natural cuando una persona experimenta una pérdida, sea por la muerte de un ser querido o la renuncia a unos ideales y expectativas.

Incluso los padres que conocen el diagnóstico después de muchos años se sorprenden de la intensidad de sus reacciones de duelo. Pueden sentirse mal por enfadarse y deprimirse después de haber superado muy bien la discapacidad de su hijo durante años. Esta “apertura de viejas heridas” puede ser una experiencia dolorosa y confusa para muchas familias, especialmente para aquéllas que piensan que es una reacción anormal. Aunque dolorosa, este duelo es de hecho una forma saludable de afrontar las malas noticias, y un paso necesario para aceptar un diagnóstico genético.

A menudo las implicaciones genéticas del Síndrome X Frágil alcanzan a familiares que no se esperan esta información. La primera reacción de una hermana, por ejemplo, a quien le dicen que puede ser portadora de la mutación X frágil, es frecuentemente de negación o de rabia. En vez de sentirse agradecida, el familiar puede sentirse dolido por esta información, deseando volver a tiempos en los que no tenía que preocuparse por este tema.

La palabra “portador/ portadora” es en sí misma desafortunada. Los acontecimientos que rodean la transmisión de genes se producen mucho antes de que el niño es concebido, sin ningún control por parte de los padres. Todos nosotros somos portadores/as de alguna enfermedad genética, ya que todos tenemos varios genes con potencial para producir dicha enfermedad genética en nuestros hijos. Generalmente, descubrimos que tenemos uno de esos genes cuando nace un niño/a con una enfermedad hereditaria. En otras palabras, los individuos con la mutación X frágil pueden tener los mismos genes defectuosos que tienen otras personas, pero que al diagnosticarse un familiar, acaban conociendo que uno de ellos es la mutación X frágil.

A pesar de esto, los/as portadores/as de la mutación X frágil pueden tener sentimientos de baja autoestima. Tras saber que son portadores/as, muchos dicen que se sienten “defectuosos” o “imperfectos”. Esta reacción es también frecuente entre los/as portadores/as de otras enfermedades genéticas. En algunas de ellas, tanto los padres como el niño afectado son portadores. Las emociones pueden ser igual de intensas, pero son compartidas equitativamente por ambas partes. En el Síndrome X Frágil sólo un progenitor es portador, y él o ella debe asumir individualmente el sentimiento de “culpa de portador/a”.

Puede ser especialmente beneficioso buscar ayuda en la familia, amigos, e incluso la de un profesional para superar estos sentimientos tan intensos. A menudo, lo mejor es hablar con otros padres que puedan identificarse con lo que uno está pasando. Para encontrar servicios de ayuda familiar en su área, póngase en contacto con la Fundación Nacional X Frágil o con su asesor genético local.

HABLAN LAS FAMILIAS

Lo que las familias cuentan sobre sus experiencias con el Síndrome X Frágil:

“ No conocer la causa del retraso mental de un niño puede producir más destrucción en una familia que conocerla, afrontarla, y finalmente aceptarla, dando a cada miembro de la familia más libertad para amarse y menos tiempo para acusarse”.

“ Estaba muy enfadado cuando me dijeron que mi hijo tenía Síndrome X Frágil después de 30 años sin saberlo. Me echo la culpa a mí mismo, y me resulta difícil afrontarlo”.

“ Es fácil autocondpadecerse y enfadarse con las situaciones que se presentan en la vida. Sin embargo, no se consigue nada. Es mejor seguir adelante con cierto sentido del humor, amor, y valor porque son cosas que nos hacen más fuertes”.

“ Mi hijo tiene mucha imaginación. A veces habla consigo mismo y se responde con otra voz. Imita a cómicos, escucha las noticias, el tiempo, los deportes y ve programas de cocina. Es muy observador- sabe mucho más de lo que parece”.

“ Lo frustrante sobre Mike es que, a pesar de ser deficiente mental, parece ser normal o casi normal en algunas áreas. Por ejemplo, tiene una memoria increíble-para las estadísticas del béisbol, para los lugares donde ha estado, para la gente que ha conocido. Ojalá pudiera encontrar un modo de utilizar esas cualidades para mejorar las áreas donde es más flojo”.

“ Estaba traumatizada y abatida, pero a la vez aliviada, al saber porqué mi hijo tenía dificultades de aprendizaje. Alivió mi sentimiento de culpabilidad de que yo podía haber contribuido a su problema por haberme expuesto a algo durante el embarazo”.

“ Las últimas Navidades descubrí que era portadora de X frágil en nuestra gran familia. El suelo se hundió bajo mis pies. Ahora doy gracias a Dios por haberlo sabido – mis hijos y nietos tienen opciones”.

“ Lo más duro de aceptar del Síndrome X Frágil es que se trata de un defecto genético y no puede ser eliminado completamente en futuras generaciones”.

“ Hay tantas cosas que podría compartir y cosas que he aprendido a lo largo de los años. Me encantaría tener la ayuda de hablar con otros que me comprenden”.

“ Habíamos aceptado el retraso mental de nuestro hijo mucho antes de saber del Síndrome X Frágil. Es un joven amable, cariñoso y bondadoso. Sólo pido vivir un día más que él – entonces sabré donde está. Eso me dará paz mental”.

“ Como padres, es duro aceptar que hay algo mal que no podemos arreglar”.

“ Estoy enfadado porque el Síndrome X Frágil nunca apareció en ninguna parte de la familia – tías, tíos, o primos. ¿ Por qué yo ?

“ Cada caso es diferente y la gente lo afrontará según sus capacidades”.

“Acepte el X frágil como es, y consiga ayuda tan pronto como pueda”.

LA FUNDACIÓN NACIONAL DEL X FRÁGIL

La Fundación Nacional X Frágil reúne a la comunidad X frágil para mejorar su calidad de vida a través de apoyo emocional y educativo, promoción de la concienciación pública y profesional, y avance de la investigación para mejorar los tratamientos y conseguir la curación del Síndrome X Frágil.

Fundación Nacional del **X Frágil**

P.O. Box 190488
San Francisco, CA 94119-0488 U.S.A.

Teléfono: 1-800-688-8765
(local: 925-938-9300)

Fax: 925-938-9315

E-mail: NATLFX@FragileX.org

Internet: www.FragileX.org