Síndrome X frágil, causa de discapacidad intelectual heredada

El síndrome X-Frágil (FXS) es un trastorno genético y hereditario que puede causar discapacidad intelectual. De hecho, es la causa más común de discapacidad intelectual hereditaria. La mutación que lo causa está presente en ambos sexos, pero son los varones en los que más se manifiestan los síntomas más característicos. Debido a su origen genético, no existe una cura, pero un diagnóstico precoz y una atención temprana adecuada son muy importantes para minimizar el impacto que el FXS puede tener en el desarrollo y la autonomía de las personas afectadas.

¿Qué es el Síndrome X frágil y por qué se produce?

El Síndrome X Frágil -también conocido como Síndrome de Martin-Bell– es un trastorno genético y hereditario relacionado con el cromosoma X que afecta a uno de cada 4 mil hombres y una de cada 6 mil mujeres, según datos de Asociación Síndrome X Frágil de Madrid. El gen mutado es el FMR-1, que es el encargado de fabricar la proteína FMRP, necesaria para el desarrollo óptimo del cerebro. Si el gen se inactiva total o parcialmente, esta proteína no se produce o lo hace en menor cantidad de debería, lo que puede producir en mayor o menor grado discapacidad intelectual, entre otros síntomas.

El síndrome puede no manifestarse, es decir, que una persona puede ser portadora, transmitir la mutación, pero no manifestar ningún síntoma ni discapacidad. De hecho, son muchas más las personas portadoras, pues se calcula que lo son una de cada 238 mujeres y uno de cada 800 hombres.

Esta anomalía genética no se hereda en todos los casos. Cuando la mujer es portadora, el riesgo de transmitirlo en cada embarazo es del 50%, ya sean niños o niñas. Lo normal es que el niño que lo herede esté afectado y la niña que lo herede de su madre sea solo portadora. Cuando el afectado es el varón, puesto que estas mujeres reciben de su padre el cromosoma X, todas sus hijas serán también portadoras, mientras que los varones no presentarán el gen mutado al recibir del padre solo el cromosoma Y.

Basta con un análisis de sangre con técnicas específicas de

biología molecular para saber si una persona es portadora de la mutación.

¿Cómo se manifiesta en Síndrome X frágil?

El FXS puede manifestarse de muchas maneras, tanto físicas como psíquicas y, por lo general, provocan muchos más síntomas en los varones.

A nivel cognitivo. La discapacidad intelectual es el rasgo más característico, y puede ser de leve a grave. Así, desde los primeros años incluso meses los bebés pueden manifestar problemas del desarrollo, como retraso o trastornos del lenguaje, retraso o alteración del desarrollo motor, hiperactividad y falta de atención y rasgos de TEA (trastorno del espectro autista), como ecolalias, evitación de la mirada, estereotipias (movimientos repetitivos) o hipersensibilidad a los estímulos sensoriales.

A nivel de rasgos físicos, los varones pueden presentar la cara alargada y estrecha, cejas grandes, frente amplia y despejada y testículos muy grandes, sobre todo tras la adolescencia.

También tienen más tendencia a tener otros problemas físicos, como estrabismo, otitis de repetición, pues planos, hiperlaxitud o problemas cardiacos.

En el caso de las mujeres, estos síntomas se presentan de manera más leve, si lo hacen, pero, aunque solo sean portadoras, tienen más riesgo de padecer problemas de fertilidad, como menopausia prematura (fallo ovárico prematuro) y lo que se conoce como el FXTAS, un síndrome que causa una enfermedad neurodegenerativa que se caracteriza por temblor y ataxia de la marcha. Aunque se presenta en ambos sexos (especialmente a partir de los 50) es más común en las mujeres portadoras del X Frágil.

¿Cómo se trata el FXS?

En los últimos años hay avances en materia genética, pero el Síndrome X Frágil no tiene cura. Sin embargo, un diagnóstico precoz -incluso prenatal- puede ayudar mucho a que la persona afectada reciba cuanto antes la ayuda y el apoyo que necesita. Cuanto más apoyo reciba en los primeros años de vida a través de la atención temprana, menor será su grado de afectación y más autonomía podrá alcanzar. La atención temprana variará de un niño a otro en función de sus necesidades y debe ser multidisciplinar y personalizada, pero es común que necesiten apoyo en varias áreas, como atención psicológica, logopedia, terapia sensorial, fisioterapia, psiquiatría, neurología -

incluso con algún tipo de medicación en caso de TDAH- y un apoyo especial a nivel educativo. Los apoyos en muchos casos deberán mantenerse a lo largo de toda la vida, pero los primeros años son esenciales para que las personas afectadas alcancen el máximo potencial y mejoren rápidamente.

En cuanto a la prevención, la única manera de evitar el Síndrome X Frágil es el diagnóstico preimplantacional, que consiste en, a través de tratamientos de reproducción asistida, analizar los embriones y transferir a la madre solo aquellos que no contengan esta mutación genética. Pero esto no se hace en todos los casos, solo cuando se sepa que uno de los padres es portador.

Por 20minutos.es