

Somos una asociación sin ánimo de lucro, formada por padres, voluntarios y profesionales implicados en la educación, rehabilitación y tratamiento de las personas afectadas por el SFX.



Objetivos prioritarios de la asociación:

- Dar a conocer esta patología entre la población.
- Concienciar a la sociedad, especialmente a educadores y profesionales de la salud sobre la importancia del diagnóstico y la estimulación precoces, así como de la necesidad de mejora del tratamiento y seguimiento.
- Servir de apoyo a las familias.

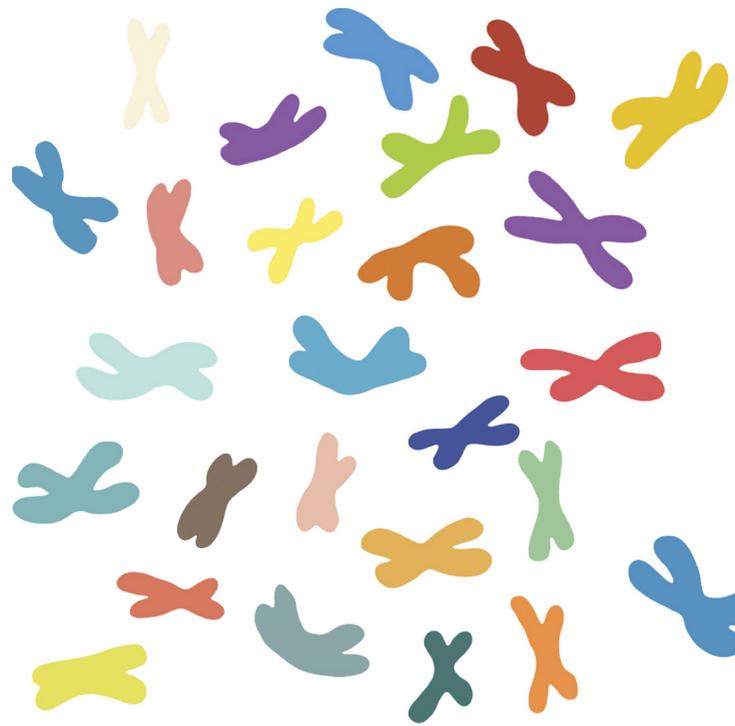


SÚMATE A ESTA IMPORTANTE CAUSA Y **MULTIPLICA** LAS POSIBILIDADES DE MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA DE ESTAS PERSONAS **EXTRAESPECIALES** Y DE SUS FAMILIAS



Entra en nuestra WEB:
www.xfragilcv.org
y cumplimenta el formulario

!!!MIL GRACIAS!!!



Asociación
Síndrome X Frágil
Comunitat Valenciana

Avda. General Avilés, 67 - Esc 2, pta. 1
46015 VALENCIA

Tels. 669 819 503 - 616 125 643
asociación@xfragilcv.org

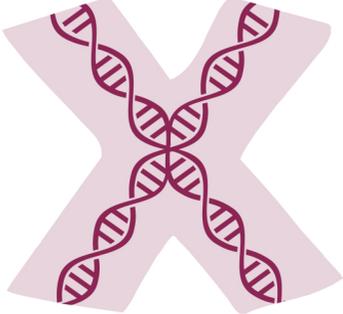
www.xfragilcv.org



Colaboran:



¿Sabes
qué es el
Síndrome



Frágil?



¿Qué es el Síndrome X Frágil (SXF)?

El síndrome del cromosoma X frágil (SXF) es una enfermedad genética rara, hereditaria, que cursa con discapacidad intelectual de leve a grave que puede ir asociada a trastornos conductuales y rasgos físicos característicos.

El Síndrome X Frágil se debe a la mutación del gen FMR1, que lo inactiva y provoca la falta de la proteína FMRP. Este gen está localizado en un extremo del cromosoma X.

Más información en nuestra web: www.xfragilcv.org



Prevalencia

SON PORTADORES
1 de cada 800 hombres
1 de cada 250 mujeres

SON AFECTADOS
1 de cada 4.000 hombres
1 de cada 8.000 mujeres



SÍNDROME X FRÁGIL CONOCER PARA PREVENIR



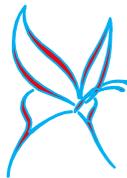
A PESAR DE SER LA PRIMERA CAUSA DE DISCAPACIDAD INTELLECTUAL HEREDITARIA, AÚN NO ES LO SUFICIENTEMENTE CONOCIDO TANTO POR LA POBLACIÓN EN GENERAL, COMO ENTRE COLECTIVOS PROFESIONALES.



Trastornos asociados al X Frágil

FXPOI: El fallo ovárico, uno de los problemas asociados más habituales, se da en el 20% de las mujeres con premutación.

FXTAS: Trastorno neurológico que afecta a personas portadoras de la premutación del gen FMR1. Mayor incidencia en hombres.



LA INTERVENCIÓN TEMPRANA ES FUNDAMENTAL



Aunque esta enfermedad no tiene cura por ahora, un tratamiento a tiempo por parte de un equipo coordinado de profesionales de la salud y la educación puede ayudar mucho a los niños en su desarrollo.

- SON PERSONAS NOBLES, AFABLES, TRABAJADORAS, COOPERATIVAS.
- TIENEN MUCHA MEMORIA VISUAL Y A LARGO PLAZO
- ALTO SENTIDO DE LA ORIENTACIÓN
- MUY BUENA CAPACIDAD DE IMITACIÓN Y SENTIDO DEL HUMOR.

Profesionales que les ayudan

MÉDICOS: buscan pautas de medicación individuales según la sintomatología que presente el paciente y la revisan para adaptarla a los cambios que se vayan presentando.

LOGOPEDAS: Ayudan a mejorar la pronunciación de palabras y oraciones, a hablar más lento y a utilizar el lenguaje de forma más efectiva.

FISIOTERAPEUTAS: Diseñan actividades y ejercicios que ayudan a desarrollar las habilidades motrices, a mejorar la postura y el equilibrio y aumentar la fuerza muscular.

PSICÓLOGOS: estudian comportamientos inadecuados en algunas situaciones y buscan estrategias para prevenir o evitar estas conductas, a la vez que enseñan a reaccionar más positivamente ante circunstancias similares

TERAPEUTAS OCUPACIONALES: encuentran cómo ajustar las actividades a las habilidades y condiciones de la persona afectada.

¿Cómo se diagnostica?

Diagnóstico genético, analizando muestras de sangre, pelo o mucosa. **Diagnóstico prenatal**, a través de muestras extraídas de la placenta o del líquido amniótico. En **Diagnóstico preimplantacional**, es posible hacer el análisis sobre una única célula en las primeras divisiones del embrión para diagnóstico y selección antes de la implantación.

Consejo genético: Tras recibir un diagnóstico de X Frágil, se debe ofrecer un estudio genético de la familia (especialmente si son mujeres) para evitar nuevos casos.

