

¿Qué es el Síndrome de X Frágil?



El síndrome de X Frágil es una enfermedad poco frecuente cuya prevalencia es 1/2400 o 6000, siendo mayor en hombres que en mujeres. Está causada por la mutación del gen FMR1 en el brazo largo del cromosoma X. Se trata de la primera causa de discapacidad intelectual de origen hereditario. Presentan unos rasgos físicos característicos como cara alargada, orejas grandes, frente ancha, paladar ojival, mala-oclusión dentaria e hiperlaxitud. En la infancia la hipotonía les lleva a tener un retraso en el desarrollo motor. Así mismo, suelen presentar retraso y dificultades del lenguaje (problemas de articulación de fonemas, dificultades morfosintácticas..). Son habituales las ecolalias, repeticiones, temas recurrentes y la incomprensión del lenguaje figurado o dobles sentidos. Además, suelen procesar la información de forma simultánea, lo que les lleva a tener dificultades en la organización del discurso. Debido a esa forma de procesamiento, el método de aprendizaje lecto-escritor más idóneo es el global. Además, en la infancia son hiperactivos y con déficit de atención. Suelen presentar alteración en la integración sensorial que les lleva a la evitación del contacto visual durante las conversaciones, el contacto físico y los ruidos. En general son personas con buen sentido del humor, que les gustan las bromas, son buenos imitadores y muy sociables. Un pequeño porcentaje cursa con autismo. Las manifestaciones clínicas son más evidentes y graves en hombres que en mujeres.

Fuente Imagen:

<https://www.agenciasinc.es/Noticias/El-rimonabant-posible-tratamiento-para-el-sindrome-del-cromosoma-X-fragil>

Es fundamental la intervención logopédica temprana para estimular el lenguaje y mejorar su comunicación.
<https://www.orpha.net/>

Día mundial de concienciación del Síndrome de X Frágil desde AELFA-IF

La labor de la **investigación** y de los y las **logopedas** es crucial para contribuir a mejorar la calidad de vida y de comunicación de las personas con síndrome de X Frágil.

Desde AELFA-IF nos unimos a la acción y la investigación para construir **oportunidades de comunicación, salud y calidad de vida para todas las personas con Síndrome de X Frágil en todos los entornos.**