

ASOCIACIÓN SÍNDROME **X FRÁGIL EN MELILLA**

El Síndrome X frágil es la primera causa genética y hereditaria que cursa con discapacidad intelectual, además de otros trastornos del comportamiento y físicos. Afecta a 1/2500 varones y a 1/4000 mujeres. Hay 1/130-250 mujeres y 1/250-810 varones portadores. Se estiman que hay 10.000 afectados en España y 50.000 portadoras. El 90% sin diagnóstico.



www.Xfragilmelilla.es



TRASTORNOS LIGADOS AL SXF: **FXTAS Y FXPOI**

Asociación Síndrome **X** Frágil en
Melilla



Correo e: asxfme@gmail.com

TLF: 652 83 81 32 / 952 67 57 18

FXTAS Y FXPOI

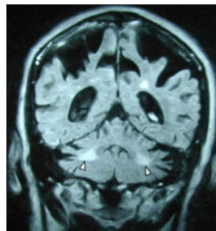
El **FXTAS** o **síndrome de tremor/ataxia** ligado al Síndrome X Frágil es un trastorno neurodegenerativo que era descubierto en 2001 después de que los médicos observaran un patrón de síntomas neurológicos presentes en los mayores (principalmente masculinos). Que eran abuelos y padres de personas con el diagnóstico de X frágil.

FXTAS afecta a los hombres, portadores de SXF, con más frecuencia que las mujeres debido al efecto protector del segundo cromosoma X en las mujeres.

El **33% de los hombres** portadores mayores de 50 años y el **5% de las mujeres** portadoras mayores de 40 años desarrollan **FXTAS** (Tejada, 2016) Su incidencia es aproximadamente de 1/8000.

SINTOMATOLOGÍA:

- Ataxia cerebelosa progresiva (pérdida de equilibrio).
- Temblor de intención.
- Deterioro cognitivo (demencia precoz y alteraciones de las funciones ejecutivas).
- Pérdida de memoria a corto plazo.

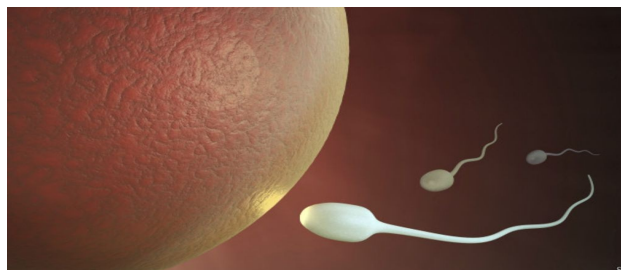


El **FXPOI** o **Insuficiencia Ovárica Prematura** ligada al Síndrome X frágil es un deterioro de la función ovárica, que incluye cese de la menstruación antes de la edad de 40 años. Este deterioro va ligado a la premutación (portadora) del SXF. El **20%** de las mujeres que llevan la premutación FMR1 desarrollan **FXPOI**.

A diferencia de la menopausia, es que no es variable, en el 50% de las mujeres diagnosticadas con FXPOI se pueden volver a dar períodos con menstruaciones. En un 5-10% de casos las mujeres que están padeciendo FXPOI pueden concebir un embarazo viable después de su diagnóstico. Por lo que es muy importante un buen diagnóstico y una adecuada información para evitar embarazos no deseados.

RESUMEN:

- Deterioro de la función ovárica que incluye cese de la menstruación antes de los 45 años.
- El 20% de las portadoras de SXF desarrollan FXPOI.
- Entre 80-100 CGG existe el máximo riesgo de FXPOI.



ASOCIACIÓN SÍNDROME X FRÁGIL EN MELILLA



WEB:
WWW.XFRAGILMELILLA.ES
CORREO E:
ASXFME@GMAIL.COM
TLF: 652 83 81 32 / 952 67 58 18