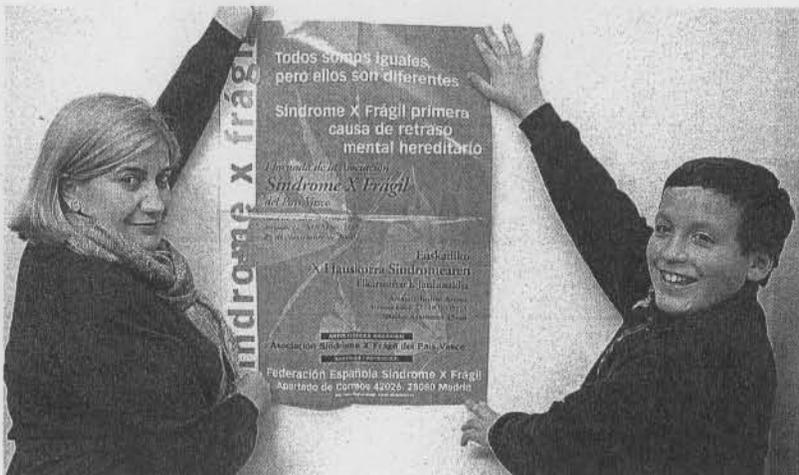


Vivir



Begoña Portalo y su hijo sostienen un cartel de la asociación de familias afectadas. / MAITE BARTOLOMÉ

250 vascos padecen el síndrome X frágil, un extraño retraso mental

SÍNDROME X FRÁGIL

- ▶ **Es la primera causa de deficiencia mental hereditaria y la segunda tras el síndrome de Down.**
- ▶ **Test:** desde 1991 existe una prueba para diagnosticar la enfermedad, que está indicada para todos los casos de deficiencia mental de causa no conocida.
- ▶ **Incidencia:** hay un caso por cada cuatro mil varones.
- ▶ **Sexo:** las mujeres, al tener 2 cromosomas X, no suelen estar tan afectadas como los hombres, pero sí son portadoras.
- ▶ **Paternidad:** los padres lo transmiten a las hijas y las madres, a los hijos.

PERFIL DEL ENFERMO

- ▶ **Rasgos físicos:** Pueden tener orejas grandes, cara alargada y asimétrica, labios finos, mandíbula prominente, frente amplia, estrabismo.
- ▶ **Características neurológicas:** sufren retraso mental de diverso grado, falta de concentración, alteraciones de lenguaje, rasgos autistas.
- ▶ **Problemas clínicos:** Pueden tener pies planos o zambos, otitis recurrentes, dentición irregular, soplo cardíaco.
- ▶ **Aspectos positivos:** Los enfermos son buenos imitadores, tienen gran sentido del humor, muy buena memoria, se orientan muy bien y son muy hábiles en todo lo que sea manual.
- ▶ **Nuevas tecnologías:** Tienen aptitudes para el manejo de aparatos como videos, radiocassetes y ordenadores.

Hiperactividad y atraso en el habla son los síntomas de un mal que afecta sobre todo a varones

El 75% de los pacientes no ha sido diagnosticado de forma correcta

ISABEL LÓPEZ BILBAO

El síndrome X frágil es una de esas enfermedades desconocidas para los ciudadanos y también para muchos médicos, hasta el punto de que tres cuartas partes de los afectados en el País Vasco no han sido diagnosticados correctamente. Retraso mental inespecífico y autismo son las calificaciones médicas que recibe la mayoría de las personas con este síndrome, un trastorno hereditario que afecta sobre todo a varones y que causa una deficiencia mental de mayor o menor grado y unos rasgos físicos característicos como frente amplia, orejas grandes o pies planos.

«En el País Vasco debe haber de 200 a 250 casos por la incidencia estimada para esta enfermedad, pero sólo hemos diagnosticado 40, aunque estudiando los árboles genealógicos de sus familias podemos presuponer otros 15 más. Esto significa que el 75% de los afectados está sin diagnosticar». La doctora Isabel Tejada, de la Unidad de Genética del hospital de Basurto, se ha especializado en el síndrome X frágil y ha diagnosticado a 65 familias con este trastorno en Asturias, Cantabria, Logroño, Navarra y Euzkadi, ya que el hospital bilbaíno se ha

convertido en la práctica en centro de referencia para el norte de España en el estudio de la enfermedad.

El primer síntoma de la enfermedad es el retraso en el lenguaje y la hiperactividad. «Son niños con falta de atención y concentración, que aletean con sus manos para exteriorizar su nerviosismo», explica Juan Carlos Gómez, presidente de la Asociación Síndrome X Frágil del País Vasco, creada por 19 familias afectadas para dar a conocer la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los enfermos. Aunque cada vez menos, todavía hoy algunos padres peregrinan de consulta en consulta, preocupados por ese hijo tan movido y que no habla,

Las mujeres pueden ser portadoras de este mal, pero pocas veces lo padecen

19 familias vascas afectadas se han unido para dar a conocer el síndrome

hasta que algún médico sugiere la posibilidad de que pueda padecer la extraña enfermedad.

Árbol genealógico

El diagnóstico se realiza en la Unidad de Genética de Basurto, que dirige Manuel Molina, a través del análisis molecular de una pequeña cantidad de sangre. «Si encontramos la mutación en el cromosoma X, si éste aparece como roto en un extremo, de ahí viene el nombre de frágil, estamos ante un caso», señala Tejada. Una vez diagnosticado un paciente, los especialistas rastrean su árbol genealógico y siempre aparece un antecedente, a veces, ese tío-abuelo considerado el tonto del pueblo o 'corto de entendederas'.

La causa del síndrome es la falta de una proteína de las células, debida a la mutación de un gen en el extremo del cromosoma X, uno de los responsables del sexo. Esto quiere decir que las mujeres, al tener dos cromosomas X, pueden ser portadoras de la mutación, pero no suelen estar afectadas porque el otro cromosoma X las protege. Sin

embargo, los varones, al tener sólo un cromosoma X, son portadores y padecen las consecuencias del síndrome. El riesgo de que una mujer portadora transmita la mutación genética a sus hijos es del 50%, pero si los descendientes son chicas, sólo el 30% tendrá problemas de aprendizaje—sobre todo con las matemáticas—y en algunas ocasiones, deficiencia mental. «Hay pocas niñas y mujeres afectadas, y físicamente tampoco tienen los rasgos físicos tan marcados como los varones», explica Isabel Tejada.

La enfermedad carece de tratamiento curativo, aunque se logra mejorar el rendimiento intelectual de los pacientes con logopedia, terapia sensorial y técnicas de modificación del comportamiento. En algunos casos son necesarios fármacos para combatir la hiperactividad, típica de este síndrome.

MÁS INFORMACIÓN

Asociación Síndrome X Frágil del País Vasco

axfrav@euskalnet.net
☎ 943-725543 y 94-4602431