

ASSOCIACIÓ CATALANA DE LA SÍNDROME X FRÀGIL

Plaça del Nord, 14
(Col·legi La Salle de Gràcia)
08024 Barcelona
Tel. / Fax. 93 217 09 39
xfragil@teleline.es

Àmbit geogràfic: Catalunya **Nombre d'associats:** 100

Objectius: La nostra associació es crea amb la intenció de; Millorar la qualitat de vida de les persones afectades per la síndrome del cromosoma X fràgil, així com dels seus familiars i entorn més proper, promovent i donant suport, assessorament i informació a les famílies. I estimular la investigació en tots els àmbits d'aquesta síndrome.

Serveis que ofereix: ajuda a orientar a les famílies, no només en l'àmbit mèdic sinó també educatiu. Formació a mitjançant xerrades i conferències i jornades. Biblioteca de consulta a l'abast de tots els socis/es i interessats/es. Divulgació del coneixement de la síndrome per afavorir en la investigació.

QUÈ ÉS LA SÍNDROME X FRÀGIL?

Sovint, quan parlem de trastorns de retard mental hereditaris, ens adonem, que la **Síndrome X Fràgil**, és la gran desconeguda. I és que, a pesar del gran desconeixement, és la principal forma hereditària de retard mental.

És un trastorn hereditari lligat al cromosoma X que afecta bàsicament els homes, els quals presenten deficiència mental de major o menor grau i unes característiques físiques determinades.

La Síndrome X Fràgil, no només causa problemes de retard mental, sinó que també hi van lligats problemes en el desenvolupament, incloent-hi dificultats d'aprenentatge, autisme, i problemes de conducta prou significatius, com ara hiperactivitat, impulsivitat, manca de concentració i dificultat d'adaptació social.

Segons dades actuals, es calcula que **afecta 1 nen de cada 2500 i 1 nena de cada 8300**. Cal destacar que 1 de cada 400 dones i 1 de cada 1200 homes en són portadores i portadors sense manifestacions clíniques evidents, però amb capacitat de transmetre la síndrome. I és que les dones tenen menys risc, ja que gaudeixen de 2 cromosomes X que poden compensar-se. Són unes dades que permeten deduir que la síndrome X fràgil és la **segona causa de retard mental** després de la Síndrome de Down, tot i que és la **primera causa de deficiència mental hereditària**.

La causa de la síndrome, és la manca de la proteïna FMRP, deguda a la mutació d'un gen anomenat FMR1, localitzat en un extrem del cromosoma X, i que en l'estudi cromosòmic apareix com si estigués trencat, per això l'aplicació del concepte *fràgil*.

Si hi posem tant d'èmfasi a l'hora de parlar de la transmissió hereditària és perquè es tracta d'una síndrome que pot afectar més d'un individu d'una mateixa família, per això, diagnosticar una criatura amb alteració té fortes implicacions genètiques, tant per als membres immediats de la família, com pels parents més llunyans. Qualsevol portador/a de la síndrome x fràgil, corre el risc de tenir fills/es afectats/es.

Actualment no existeix cap tractament curatiu de la síndrome, en canvi, hi ha moltíssimes possibilitats de **millorar el rendiment intel·lectual** d'aquests nens/es, beneficioses per ells, a nivell individual i social: modificació del comportament, logopèdia, estimulació en l'aprenentatge, entre d'altres.

Nosaltres pensem que a nivell mèdic s'hauria d'**impulsar la investigació** d'aquesta síndrome, i per això hi treballem, a més, també, de participar en la tasca de divulgació i coneixement, ja que creiem que no només l'entorn dels afectats n'ha d'estar al corrent, sinó també la societat, degut al nombre de casos d'afectats/es i de portadors/es. Això, a la llarga, afavoreix la integració social de les criatures, un major coneixement, comporta un millor tractament.

Com a persones amb dificultats d'aprenentatge, i en molts casos també d'adaptació social, des de l'Associació Catalana de la SXF trobem imprescindible un major coneixement de la síndrome en el sistema educatiu, ja que són nens/es amb necessitats educatives concretes. La seva manca d'atenció i concentració fa que desenvolupin molt la memòria, però no la retenció, ni tampoc l'assimilació. Per això, estudis recents ens parlen d'aprenentatge de vocabulari concret segons els seus interessos, necessitats i àmbits preferits i, a poc a poc, anar augmentant el camp. **L'aprenentatge ha de ser funcional i sobretot eficaç**, no una major quantitat suposarà un major creixement intel·lectual de la criatura, així, com incentivar-lo a la reflexió i a la meditació, ja que en ser persones tan impulsives, solen respondre sense pensar què diuen.

I és que un **treball en comú** entre l'escola, els especialistes i la família, facilitarà un desenvolupament intel·lectual del nen/a que a la llarga li comportarà millores en l'aprenentatge i facilitats en les relacions socials.

Des de la nostra associació seguirem treballant per una **millora de la seva qualitat de vida**, que només podem aconseguir mitjançant el coneixement i l'estudi, Per això treballem en l'estimulació de la investigació de la síndrome, causes, tractaments possibles i, potser algun dia, prevenció o fins i tot cura.

