

Es un trastorno genético hereditario ligado al cromosoma X que provoca discapacidad mental. Su prevalencia se calcula en un caso por cada 4.000 habitantes. Suele afectar más a los varones y se caracteriza por presentar retrasos en el lenguaje, hiperactividad, déficit de atención, retraso motriz y rasgos autistas, entre otras características. Físicamente suelen tener la cara alargada, orejas grandes y separadas. Suelen evitar la mirada, aletean las manos y se las muerden.

Como aspectos positivos de los afectados cabe destacar una gran capacidad de imitación, buena memoria visual y a largo plazo; y buen sentido del humor.

Los portadores del síndrome, padres y abuelos, pueden desarrollar en la tercera edad una enfermedad llamada **Temblores-Ataxia** que cursa con temblores en las extremidades superiores, pérdida de equilibrio y deterioro neurológico.

### Un poco de historia

Un tipo especial de retraso mental hereditario ligado al sexo ya fue descrito en los años cuarenta por Martin y Bell (1943) y posteriormente por Renpenning et al. (1962), a partir del estudio clínico de familias con diversos casos de retraso mental en varones. El correlativo citogenético de esta enfermedad, descubierto por Lubs en 1969, fue definido como una fragilidad en el brazo largo del cromosoma X.

El actual nombre de síndrome X-Frágil lo introdujo diez años después G.R. Sutherland (1979).

## **Créditos**

Los siguientes apartados forman parte de un informe realizado por la Asociación Síndrome X Frágil de Madrid.

Este trabajo es producto de la compilación de la documentación disponible en la Asociación. Los términos, descripciones, conceptos, consejos, proceden de dicha documentación.