



**Federación
Española
Síndrome X Frágil**

MEMORIA DE ACTIVIDADES 2010

Federación Española del Síndrome X Frágil
Plaza Carballo, 8 – 10º - 3
28029 – Madrid
Teléfono: 629 96 44 78 - 91 7398040
Correo electrónico: info@xfragil.org
Web: <http://www.xfragil.org>
C.I.F. G 61897948

Entidad declarada de Utilidad Pública según orden del Ministerio del Interior
UP/ID 2810/SD, de fecha 24 de febrero de 2009.

1. Presentación

La Federación Española del Síndrome X Frágil nace con el ánimo de orientar, facilitar, asesorar, promocionar la investigación, colaborar en áreas educativas y científicas, de personas, centros, entidades o profesionales dedicados al estudio y atención del Síndrome del cromosoma X Frágil.

Inscrita en la Sección Segunda del Registro Nacional de Asociaciones con el Número Nacional: F-2124, y declarada de **Utilidad Pública** según orden del Ministerio del Interior UP/ID 2810/SD, de fecha 24 de febrero de 200 la Federación está compuesta por las siguientes asociaciones:

- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de Andalucía TGD
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de Aragón.
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de Baleares.
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de Canarias.
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de Castilla y León
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de Cataluña.
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de Extremadura.
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de Galicia.
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de la Rioja.
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de Madrid.
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de Murcia.
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil del País Vasco.
- ✓ Asociación Síndrome X Frágil de Valencia.

La Federación Española del Síndrome X Frágil es miembro de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y de la Asociación Europea del Síndrome X Frágil.

Objetivos de la Federación Española del Síndrome X Frágil

- Orientar, facilitar, asesorar, promocionar la investigación, colaborar en áreas educativas y científicas de personas, centros, entidades o profesionales dedicados al estudio y atención del Síndrome X frágil y sus afectados.
- Defender los derechos y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por el Síndrome X Frágil y de sus familias en el ámbito territorial de la Federación, orientada siempre por los principios de integración social y de normalización.
- Promover, crear, organizar o patrocinar centros de diagnóstico y evaluación, unidades de tratamiento y atención especializada, investigación y experimentación, centros de terapia, centros de pedagogía, residencias, unidades de capacitación para el trabajo, talleres,
- centros de trabajo, unidades hospitalarias, servicios médicos, etc.
- Informar a la sociedad sobre las características del Síndrome X Frágil, prestando servicios de orientación y ayuda tendentes a la prevención de esta enfermedad.

Actividades de la Federación Española del Síndrome X Frágil

- a) Asesorar a padres, profesionales, instituciones estatales, organismos de Comunidades Autónomas, entidades nacionales e internacionales, públicas o privadas, sobre el Síndrome X Frágil.
- b) Promover actividades de formación e intercambio de proyectos, experiencias e investigaciones.
- c) Colaborar con instituciones públicas y privadas en los estudios y/o trabajos conjuntos que favorezcan el conocimiento de esta problemática.
- d) Celebrar cursos, seminarios, congresos, conferencias, jornadas, etc. que contribuyan a la divulgación e investigación del Síndrome X Frágil.
- e) Cualquier otra actividad dirigida al estudio científico, educativo y social de este síndrome.
- f) Cualquier otro tipo de actividades y objetivos relacionados con la protección e intereses de los afectados por el Síndrome X Frágil.

Asesores científicos de la Federación Española del Síndrome X Frágil

Son profesionales reconocidos de diversas especialidades que por su trayectoria y experiencia, asesoran, orientan y colaboran con la Federación de una forma regular en aspectos relacionados con la problemática de este trastorno genético. Se relacionan a continuación:

Teresa Abad Rubio
Psicóloga

Josep Artigas Pallarès
Neuropediatra. Psicólogo

Paloma Banús Gómez
Maestra audición y lenguaje

Luis Bonilla Cabrera
Psicólogo

Eduardo Brignani Pérez
Psicólogo

Carme Brun Gasca
Psicóloga

Nuria Buscà Safont-Tria
Psicomotricista

Mercedes Carrasco Mairena
Médico. Psicóloga

Yolanda de Diego Otero
Bióloga

Isabel Fernández Carvajal
Médico. Genetista

M^a. Teresa Ferrando Lucas
Neuropediatra

Maria Frontera Sancho
Logopeda

Raquel Furgang Carrillo
Logopeda

Ana García-Hoz Rosales
Maestra educación Especial

Katy García Nonell
Neuropsicóloga

Gema López Pérez
Maestra educación especial

Montserrat Milà Recasens
Bióloga. Genetista clínico

Elizabeth Pintado Sanjuán
Médico

Paloma Planells del Pozo
Médico. Odontopediatra

Feliciano Ramos Fuentes
Pediatra. Genetista

Eugenia Rigau Ratera
Neuropsicóloga

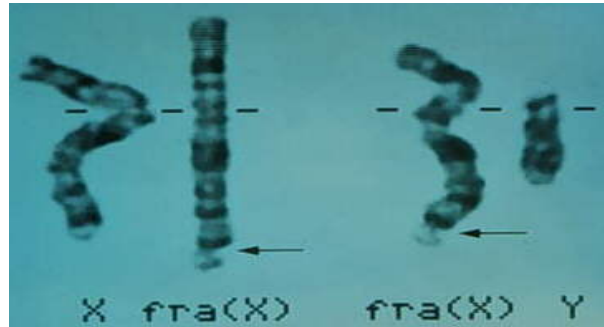
M^a. Isabel Tejada Minguez
Bióloga. Genetista Clínico

¿QUÉ ES EL SÍNDROME X FRÁGIL?

El Síndrome X Frágil (SXF) es **la forma hereditaria más común de retraso mental.**

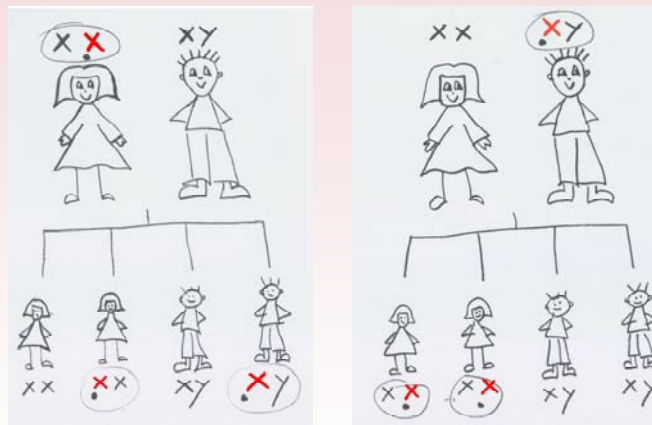
Se estima que en la población general **1** de cada **4000** varones y **1** de cada **6000** mujeres tienen retraso mental debido al SXF, y que **1** de cada **250** mujeres es portadora sana, convirtiéndose así en la segunda patología de discapacidad intelectual en frecuencia después del síndrome de Down y la primera disfunción hereditaria en retraso mental.

La causa del SXF es la falta de la proteína FMRP, que se debe a la mutación e inactivación de un gen denominado FMR1, localizado en un extremo del cromosoma X que está parcialmente roto, de ahí el nombre de X Frágil.



El SXF se **hereda** ligado al cromosoma X (responsable del sexo de la persona). Tanto los varones como las mujeres pueden padecerlo y transmitirlo. La mujer es portadora y no afecta si el gen FMR1 se encuentra mutado en uno de sus dos cromosomas X, porque la mutación queda compensada por el gen del otro cromosoma X. No obstante, 1/3 de las portadoras del SXF puede tener algún grado de déficit intelectual. La mujer portadora tiene un 50% de posibilidades de tener un hijo varón con el Síndrome X frágil y las hijas, por lo general, serán sanas y el 50% de ellas portadoras o afectadas de la mutación. Normalmente, los varones al tener sólo un cromosoma X cuando éste alberga la mutación padecerán el SXF. Las características psicológicas que suelen asociarse al SXF predisponen a ciertas deficiencias por parte de los afectados, pero cada individuo tiene una situación social, familiar, personal e incluso genética que le confieren rasgos y tendencias únicos en cada caso.

Herencia del síndrome



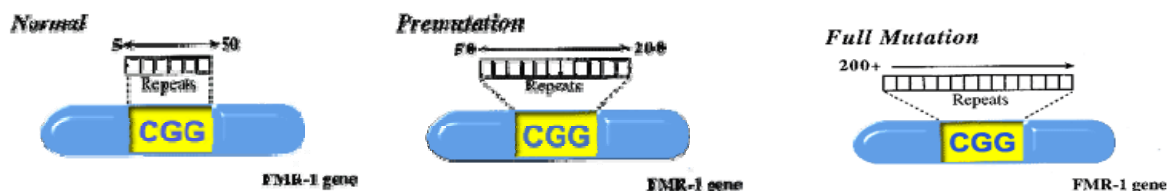
MADRE PORTADORA DE PREMUTACIÓN:
50 % PROBABILIDAD DE TRASMISIÓN DE MUTACIÓN COMPLETA TANTO A HIJOS COMO A HIJAS

PADRE PORTADOR DE PREMUTACIÓN:
100 % PROBABILIDAD DE TRASMISIÓN DE PREMUTACIÓN A HIJAS Y 0 % A HIJOS

Las características clínicas del Síndrome X Frágil abarcan una serie de rasgos conductuales y físicos, más apreciables en varones que en niñas y mujeres. La **afectación conductual** incluye deficiencias intelectuales (en el 80-90 % de los casos) y retraso mental, problemas de aprendizaje, hiperactividad, falta de atención y concentración, escasa comunicación social y, en algunos casos, comportamientos autodestructivos y autismo. Por el contrario muestran mayor facilidad para el procesamiento global (perciben bien toda la información si ésta se presenta de una sola vez) y desarrollan una eficaz memoria a largo plazo, una buena aliada en los aprendizajes ya que permite llegar donde no llega el razonamiento; buena capacidad de imitación y orientación espacial; angustia ante situaciones nuevas o elementos desconocidos, se sienten más tranquilos con las rutinas y suelen mostrar conductas de perseveración. Con baja tolerancia a la frustración y poca capacidad de espera, suelen comportarse de manera impulsiva. En el capítulo de problemas de lenguaje, las características que se asocian a este síndrome con mayor frecuencia son la aparición tardía de éste, el lenguaje repetitivo, dificultades en el habla y en la comunicación "social", frente a la facilidad para la sintaxis y la adquisición de vocabulario.

Los **rasgos físicos** son de intensidad variable y, mayoritariamente, en la cara, extremidades y genitales, con falta de sensibilización bucal, hiperflexibilidad articular, deficiencias visuales y auditivas, problemas respiratorios, cardíacos y, en algunos casos, crisis epilépticas. En la etapa infantil, las manifestaciones de comportamiento son mucho más significativas que los rasgos físicos; las sospechas diagnósticas han surgido a partir de observar la conducta de los niños

El **diagnóstico** del SXF se realiza mediante una pequeña extracción de sangre que será analizada utilizando técnicas de biología molecular que permitirá estudiar la presencia de la mutación en el gen FMR1 del cromosoma X. Esta técnica es válida tanto para personas afectas como para portadoras.



En la actualidad, no existe un **tratamiento** curativo para el Síndrome X Frágil. Sin embargo, es muy importante que estos niños reciban una atención especializada y multidisciplinar desde su primer año de vida. A esta temprana edad, los niños se benefician enormemente de la terapia del lenguaje, modificación del comportamiento, estimulación sensorial, clases de apoyo, educación especializada y respaldo farmacológico. El diagnóstico post-parto, junto a esta esfera psico-educativa, es crucial para el desarrollo intelectual de estos niños, su futura autonomía y, en definitiva, para su integración social favorable. Así, sus cualidades afectivas, sentido del humor, capacidad de imitación e inmejorable memoria pueden contribuir en su propio beneficio y en el de toda la sociedad.

2 . Introducción

A pesar de las dificultades encontradas el año 2010, fundamentalmente en el aspecto económico, la Federación Española del Síndrome X Frágil planificó una serie de actividades tendentes sobre todo a dar servicio y apoyo tanto a afectados como a sus familias. En este sentido, cabe destacar los **Cursos a familias** y los **Cursos para del desarrollo de habilidades sociales para mujeres afectadas por la mutación completa**.

Asimismo, se ha presentado el proyecto “**Autonomía personal para personas afectadas por el SXF**”, continuidad del ya desarrollado con anterioridad.

Siendo uno de los objetivos primordiales de nuestra organización la difusión y divulgación de las características del SXF, está el proyecto de desarrollar la edición de postales informativas que consistirán en una descripción básica de los aspectos fundamentales del SXF con el fin de distribuirlo entre profesionales de distintas especialidades. Será una guía básica de tres temas fundamentales:

- Características generales
- Síndrome de Tremor Ataxia asociado al SXF (FXTAS)
- Fallo ovárico prematuro en mujeres portadoras.

Y también, nuestra organización participó en un congreso en el mes de octubre en el que participarán destacados profesionales, tanto nacionales como de otros países, que expondrán las últimas novedades sobre el SXF.

En definitiva, se pretende seguir con la actividad que se viene desarrollando desde la creación de la FESXF a pesar de que siendo realistas la situación es complicada.

Por último, cabe destacar la colaboración de la Federación en diferentes estudios clínicos, nacionales e internacionales, tendentes a conseguir un mejor conocimiento del síndrome así como a la búsqueda de posibles terapias.

2. Actividades desarrolladas durante el año 2010

2.1 - Cursos a familias con miembros afectados por el Síndrome X Frágil.

Consiste en encuentros de familias organizados en diferentes Comunidades de España, con el fin de buscar un entorno en el que reciban un soporte emocional y formativo.

Se adjunta el contenido del proyecto en Anexo I.

2.2 – Mapa estadístico.

Estudio sobre la situación educativa de las personas afectadas por el Síndrome X Frágil y sus familias, donde se reflejan sus necesidades y servicios necesarios para una intervención adecuada.

2.3 – Congreso internacional sobre el SXF.

Celebrado el mes de octubre de 2010 en el Hospital de Cruces de Barakaldo (Vizcaya). Participaron reconocidos profesionales nacionales e internacionales y ha supuesto una actualización de las investigaciones que sobre el SXF se están llevando a cabo.

2.4. Proyecto de Autonomía Personal

Se ha comprobado que muchos jóvenes llegan a la adolescencia y a la juventud sin haber adquirido una autonomía adecuada para poder tener una calidad de vida aceptable.

Nos encontramos con chicos que no son capaces de hacer pequeñas compras en su barrio o pedir en un comercio algún producto de su interés.

Teniendo en cuenta que mediante una estimulación adecuada y un seguimiento continuado de forma personalizada en su mayoría podrían adquirir una autonomía mayor o menor dependiendo de las características de cada uno, pero sí bastante mayor que la que presentan en estos momentos.

OBJETIVOS GENERALES.

- Conseguir que los usuarios del programa consigan la mayor autonomía posible respetando a cada uno sus posibilidades pero no creando ningún techo de cristal que dificulte ir hasta donde puede llegar.
- Dotar y facilitar a la familia los recursos y herramientas necesarias para romper los miedos y las dificultades para que puedan potenciar la “intervención activa” en lo referente a la autonomía de sus hijos.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS.

- ❖ Potenciar el conocimiento del barrio y sus diferentes comercios y alternativas.
- ❖ Facilitar el acercamiento y la interacción con el barrio y sus alternativas.
- ❖ Autonomía en el transporte público que necesita el chico para realizar sus actividades cotidianas.
- ❖ Desarrollar habilidades sociales que les permitan enfrentarse a situaciones de conflicto y a la resolución de problemas por ellos mismos.
- ❖ Potenciar la autodeterminación para poder elegir de acuerdo a sus gustos y necesidades.
- ❖ Introducirles en el Ocio y Tiempo Libre con sus iguales. Eligiendo tanto sus amistades como el ocio que prefiere.
- ❖ Potenciar la autoestima.
- ❖ Facilitar a las familias un espacio con profesionales que les apoyen y les faciliten el proceso que ellas deben tener para que sus hijos logren ser lo más autónomos posibles.
- ❖ Potenciar la interrelación entre familias que las permitan poder expresar sus dudas, miedos y expectativas. Dirigidas por un profesional.

ANEXO I

CURSOS DE FORMACIÓN A FAMILIAS

Introducción

Estos Cursos a familias son continuidad de los organizados desde el año 2006 dentro del Convenio suscrito por el Real Patronato sobre Discapacidad y la Federación Española del Síndrome X Frágil.

Debido a la excelente acogida de la actividad, se decidió incluirla para el año 2010, con el fin de dar continuidad a un trabajo que ha tenido excelente aceptación por las familias.

En la valoración general de la actividad puede afirmarse que los objetivos que previstos, tales como la comunicación, la manifestación de experiencias, las dudas, han quedado satisfechos.

Asistentes

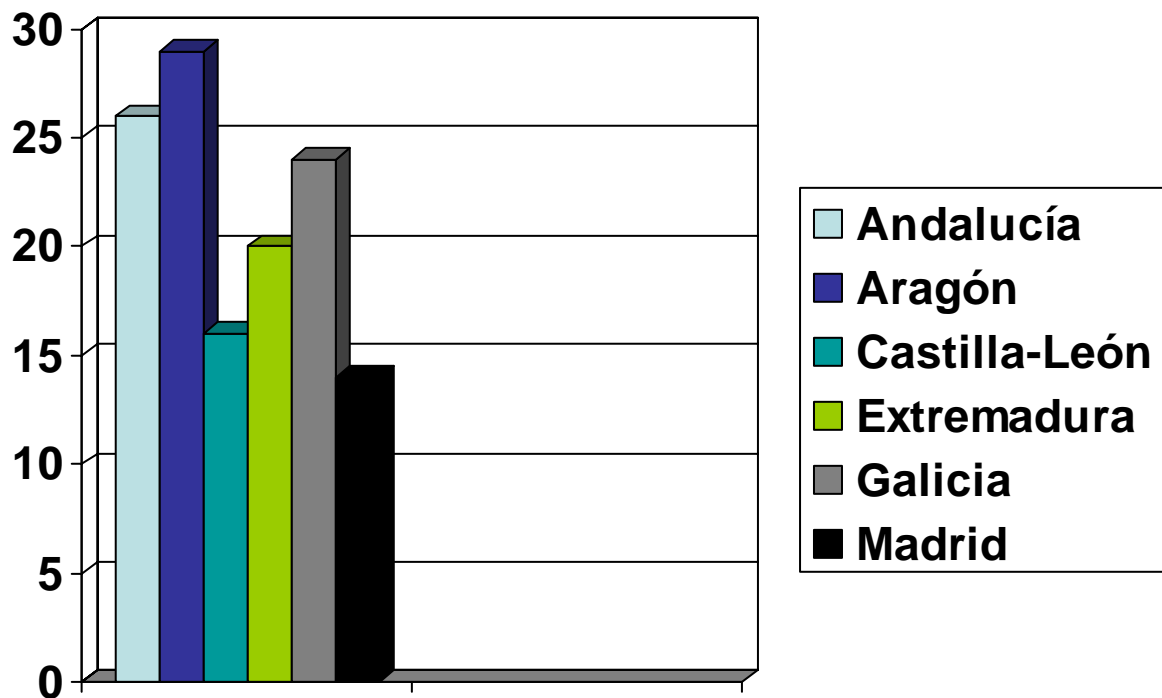
Los cursos se desarrollaron para las familias de las asociaciones de Andalucía, Aragón, Castilla y León, Extremadura, Galicia, y Madrid, entre los meses de septiembre y noviembre, en las siguientes fechas:

- Andalucía -> 16 de octubre.
- Aragón -> 25 de septiembre.
- Castilla y León -> 23 de octubre.
- Extremadura -> 18 de septiembre.
- Galicia -> 20 de noviembre.
- Madrid -> 13 de noviembre.

Como dato a destacar, el curso que de Andalucía se celebró en un entorno natural, lo que ha llevado a plantearnos que en lo sucesivo se pueda repetir la experiencia en otros lugares.

Número de asistentes

<i>Asociación</i>	<i>Asistentes</i>	<i>Familias</i>
Andalucía	26	12
Aragón	29	9
Castilla y León	16	7
Extremadura	20	9
Galicia	24	10
Madrid	14	7
TOTAL	129	54





Descripción de los Cursos

Los cursos daban comienzo a las 9:00 y concluían a las 14:30, con un descanso de 30 minutos en el que cada Asociación brindó un café a los asistentes

Una vez presentado los objetivos que se perseguían con el desarrollo de estos cursos, se procedía a realizar una técnica de preparación a los fines de movilizar a los asistentes para ubicarlos en una posición de participantes.

A continuación se efectuaba la presentación por medio de la técnica de *"Reportaje al vecino/a"*, de tal modo que cada uno debió presentar a su vecino o vecina de silla.

Por medio del juego *"Blanco, pasa. Rojo, pregunta. Negro, contesta"*, se fueron abordando diferentes temáticas inherentes al *"día – día"* que viven la familias.

En particular estos temas se referían a:

- La conducta del hijo o hija afectada
- Las actitudes y conductas del padre o de la madre
- La relación de pareja
- El entorno escolar y social

Por fin se cerraba el curso con una reflexión, a partir de la alegoría de "El Arca de Noe", sobre el tener que afrontar una tempestad no deseada pero que, a pesar de la diversidad y peculiaridad de cada uno, hay una tarea y un destino compartido.

El diseño y la coordinación

Tanto el diseño de los contenidos y las dinámicas como la coordinación ejecutiva, estuvo a cargo del psicólogo Eduardo Brignani Pérez



2. LOS RESULTADOS:

Valoración de los asistentes

<i>Asociación</i>	<i>Grado de satisfacción general (sobre un total de 5 puntos)</i>	<i>Han visto sus expectativas cumplidas (sobre un total de 10 puntos)</i>
ANDALUCÍA	4,75	9,25
ARAGÓN	4,85	8,95
CASTILLA Y LEÓN	4,75	9,00
EXTREMADURA	4,85	8,75
GALICIA	4,95	8,85
MADRID	4,90	8,80
MEDIA TOTAL	4,85	8,95

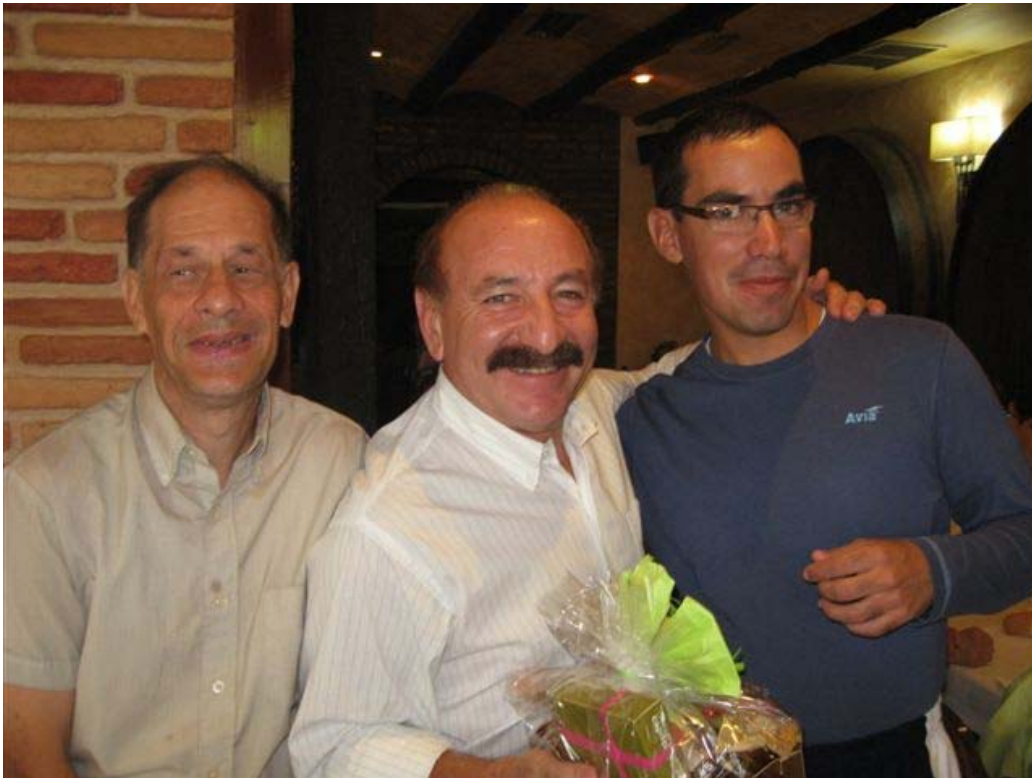
En las valoraciones cualitativas y sugerencias formuladas por los asistentes se aprecia el grado de satisfacción como el deseo y la necesidad de continuar con estos Cursos.



Temas solicitados

Los cuatro temas más votados son:

- 1º. "Me preocupa la inserción social de mi hijo"
- 2º. "Temo por el futuro de mi hijo"
- 3º. "Cómo ayudarle a que sea más autónomo"
- 4º. "Sobre el ocio y las actividades ocupacionales"



3. CONCLUSIONES

1. La visión de las participantes

- a. Respecto del nivel de expectativas logrado, la valoración promedio es 8.95 puntos sobre 10

- b. Respecto de los contenidos presentados el 90% manifiesta que son aplicables a su situación de vida
- c. Ideas-ejes más valoradas:
 - La enseñanza de la autonomía comienza en edades tempranas
 - Tener una actitud protectora sin caer en la sobreprotección
 - Solo se aprende a ser autónomo viviendo experiencias de autonomía
 - La autonomía y socialización van de la mano
 - Inculcarles una creencia respecto de la propia valía
 - Respetar su intimidad y su identidad
- d. Respecto del desempeño del Coordinador los participantes valoran con 4,85 puntos sobre un total de 5
- e. Han otorgado una valoración general acerca del Curso de 4,90 puntos sobre un total de 5

2. La visión del Coordinador

- a. Las Familias valoran muy positivamente el hecho de que se acuda a sus Comunidades Autonómicas a desarrollar los Cursos de Apoyo Familiar
- b. Se percibe una gran participación y colaboración, se involucran fácilmente
- c. Manifiestan que la duración del curso resulta insuficiente
- d. Consideran muy importante la posibilidad de encontrarse con otras Familias que viven las mismas circunstancias vitales
- e. Agradecen al Real Patronato sobre Discapacidad y a la Federación Española del Síndrome X Frágil, esta oportunidad
- f. Solicitan que se continúe con la experiencia

Expresiones y comentarios valorativos de asistentes a los CURSOS

- *"Los espero todo el año... a pesar de reunirnos cada mes ya que hacemos tertulias en un café en el que quedamos, los Cursos son una manera de re-cargar pilas para mi."* (M^a Dolores – Zaragoza)

- *"Este año el tema de `cómo hacer para sentirnos bien´ fue muy útil, oportuno y provechoso para mi, porque estaba pasando por un momento difícil a nivel personal"* (Alicia – Madrid)

- *"Esta es la primera vez que asistimos, porque diagnosticaron a nuestro hijo hace 8 meses y nos sentimos muy acogidos, parece que nos conociéramos desde siempre con las otras familias..."* (Antonio y Mari Carmen – Andalucía)

- *"Este es mi quinto Curso y a pesar de ello voy descubriendo cosas nuevas, con eso y todo que mis muchachos son casi hombres, pero siempre es una grata sorpresa conocer más y recibir ayuda por parte de los demás."* (Isabel – Extremadura)

- *"Cuesta trabajo organizarlos, llamar a la gente, conseguir el sitio, prever el café y las pastas... pero hace ilusión porque las familias nos las pasamos muy bien y de lo que se habla es muy interesante".* (Ricardo – Zaragoza)

- *"Mi hijo ya es un hombre... cuánto hubiese dado por conocer a una Asociación así cuando era pequeño"* (Trini – Valladolid)

- *"...son muy enriquecedores, aquí nadie es un `experto´; todos tenemos algo para dar y mucho por recibir".* (M^a Elena – Galicia)

- "Cuando asistí el año pasado tenía una gran tristeza, cuando salí del Curso me di cuenta que esto es lo que había, y poco a poco fui recobrando la fuerza y la alegría por tener un hijo tan cariñoso a pesar de los problemas que tiene" (M^a Victoria – Andalucía)

- *"¿Los cursos? Parecen hechos a la carta". (Nati – Madrid)*

- "Agradecer a la Federación, a José Guzmán, porque buscando recursos en el Real Patronato, podemos realizar esta actividad que es maravillosa y nos ayuda un montón a las familias ya que propicia que nos reunamos y pongamos en común todo lo que llevamos dentro y tan necesitados estamos de contar, además de aprender lo que Eduardo nos aporta, y así nos reforzamos como Asociación". (Teresa – Galicia).

- "Me impactó el ver cómo somos tan diferentes pero tenemos tanto en común y eso se pudo ver gracias a que las dinámicas y actividades que hacemos no deja a nadie indiferente, por el contrario todos se implican". (José María – Andalucía)

- "Tenía mucho miedo antes de venir. Pensaba encontrarme con una realidad muy diferente, con chavales aleteando, niños haciendo berrinches y padres jaleando de ellos... reconozco cuán equivocada estaba... me llené de paz y de alegría. ¡Muchas gracias!" (Feli – Extremadura)