

Fragile X Syndrome

FACT SHEET

What is fragile X syndrome?

Fragile X syndrome (FXS) is the most common known cause of intellectual disability (formerly referred to as mental retardation) that can be inherited, that is passed from parent to child. It is estimated that FXS affects about 1 in 4,000 boys and 1 in 6,000 to 8,000 girls. Both boys and girls can have FXS, but girls usually are more mildly affected.

What causes FXS?

The cause of FXS is genetic. FXS occurs when there is a change in a gene on the X chromosome called FMR1. The FMR1 gene makes a protein needed for normal brain development. In FXS, the FMR1 gene does not work properly. The protein is not made, and the brain does not develop as it should. The lack of this protein causes FXS.

What are some signs of FXS?

Children with FXS might:

- Sit up, crawl, or walk later than other children
- Have trouble with learning and solving problems
- Learn to talk later, or have trouble speaking
- Become very anxious in crowds and new situations
- Be sensitive about someone touching them
- Bite or flap their hands
- Have trouble making eye contact
- Have a short attention span
- Be in constant motion and unable to sit still
- Have seizures

Some children with FXS have certain physical features such as:

- A large head
- A long face
- Prominent ears, chin, and forehead
- Flexible joints
- Flat feet
- Macroorchidism (enlarged testicles in males; more obvious after puberty)

These physical features tend to become more noticeable as the child gets older.

www.cdc.gov/actearly

What conditions are common among children with FXS?

Children with FXS might have learning disabilities, speech and language delays, and behavioral problems such as attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) and anxiety. Some older males can develop aggressive behavior. Depression can also occur. Boys with FXS usually have a mild to severe intellectual disability. Many girls with FXS have normal intelligence. Others have some degree of intellectual disability, with or without learning disabilities. Autism spectrum disorders (ASDs) occur more often among children with FXS.

What can I do if I think my child has FXS?

Talk with your child's doctor or nurse. If you or your doctor think there could be a problem, the doctor can order a blood test for FXS or refer you to a developmental specialist or geneticist, or both. Also, contact your local early intervention agency (for children younger than 3 years of age) or public school (for children 3 years of age or older) to find out if your child qualifies for intervention services. To find out whom to call in your area, contact the National Information Center for Children and Youth with Disabilities at www.nichcy.org/states.htm or call the Centers for Disease Control and Prevention (CDC) at **1-800-232-4636**.

In addition, CDC has links to information for families at www.cdc.gov/ncbddd/single_gene/fragilex.htm.

Additional resources include the National Fragile X Foundation (www.fragilex.org) and the Fragile X Research Foundation (www.fraxa.org). CDC also supports the efforts of the Fragile X Clinical & Research Consortium (www.fragilex.org/html/clinics.htm) which can be reached through the National Fragile X Foundation.

While there is no cure for fragile X syndrome, therapies and interventions can improve the lives of those affected and of their families. It is **very** important to begin these therapies and interventions as early as possible to help your child reach his or her full potential. Acting early can make a real difference!



Learn the Signs. Act Early.

Hoja informativa sobre el síndrome del cromosoma X frágil

¿Qué es el síndrome del cromosoma X frágil?

El síndrome del cromosoma X frágil (FXS) es la causa hereditaria, es decir que se pasa de padres a hijos, más frecuente de discapacidad intelectual (conocida previamente como retraso mental). Se estima que el síndrome del cromosoma X frágil afecta a aproximadamente 1 de 4,000 niños y 1 de 6,000 a 8,000 niñas. Tanto los niños como las niñas pueden presentar este síndrome pero por lo general afecta un poco más a las niñas.

¿Qué causa el síndrome del cromosoma X frágil?

La causa del síndrome del cromosoma X frágil es genética. Ocurre cuando hay un cambio en un gen en el cromosoma X llamado FMR1. El gen FMR1 produce una proteína necesaria para el desarrollo normal del cerebro. Con el síndrome del cromosoma X frágil, el gen FMR1 no funciona de manera adecuada y al no producir esta proteína, el cerebro no funciona como debería. La falta de esta proteína causa el síndrome del cromosoma X frágil.

¿Cuáles son algunos de los signos del síndrome del cromosoma X frágil?

Los niños con el síndrome del cromosoma X frágil podrían:

- Sentarse, gatear o caminar más tarde que otros niños
- Tener problemas de aprendizaje o al resolver problemas
- Aprender a hablar más tarde o tener dificultad en el habla
- Sentirse ansiosos en las multitudes y frente a nuevas situaciones
- Ponerse muy sensibles cuando alguien los toca
- Morderse o aletear las manos
- Tener dificultad para hacer contacto visual
- Tener un periodo de atención corto
- Estar en constante movimiento y no poder sentarse quietos
- Tener convulsiones

Algunos niños con el síndrome del cromosoma X frágil tienen ciertas características físicas tales como:

- cabeza grande
- cara larga
- orejas, mentón y frente prominentes
- articulaciones flexibles
- pie plano
- macroorquidismo (aumento del tamaño de los testículos en los varones; más evidente después de la pubertad)

Estas características físicas tienden a ser más visibles conforme el niño va creciendo.

¿Qué afecciones son más comunes entre los niños con síndrome del cromosoma X frágil?

Los niños con el síndrome del cromosoma X frágil pueden tener problemas de aprendizaje, retrasos en el habla y el lenguaje y problemas de comportamiento como el trastorno de déficit de atención e hiperactividad (ADHD, por sus siglas en inglés) y ansiedad. Algunos niños mayores pueden exhibir conductas agresivas. También pueden presentar depresión. Los niños con el síndrome del cromosoma X frágil por lo general padecen de discapacidad intelectual que oscila entre leve y grave. Muchas niñas con este síndrome tienen una inteligencia normal. Otras tienen un cierto grado de discapacidad intelectual con o sin problemas de aprendizaje. Los trastornos del espectro autista (TEA) ocurren con más frecuencia en niños que tienen el síndrome del cromosoma X frágil.

¿Qué puedo hacer si creo que mi hijo tiene el síndrome del cromosoma X frágil?

Hable con el médico o la enfermera de su hijo. Si usted o su médico cree que puede haber un problema, el médico puede ordenar un análisis de sangre para determinar si tiene el síndrome del cromosoma X frágil o puede remitirlo a un especialista en el desarrollo o genetista o a ambos. Además, comuníquese con la agencia de intervención temprana (para niños menores de tres años de edad) local o con la escuela pública (para niños de tres años de edad o más) para averiguar si su hijo reúne los requisitos para recibir servicios de intervención. Para saber a quién puede llamar en su localidad, comuníquese con el Centro Nacional de Información sobre Niños y Jóvenes con Discapacidades (National Information Center for Children and Youth with Disabilities) a través de su sitio web www.nichcy.org/states.htm o en el teléfono 1-800-695-0285.

También, los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) tienen enlaces a páginas con información para las familias en www.cdc.gov/ncbddd/single_gene/fragilex.htm.

Otros recursos disponibles incluyen la Fundación Nacional del Síndrome del Cromosoma X Frágil (National Fragile X Foundation [www.fragilex.org]) y la Fundación para la Investigación del Síndrome del Cromosoma X Frágil (Fragile X Research Foundation [www.fraxa.org]). Los CDC también apoyan los esfuerzos del Consorcio de Clínicas e Investigación del Síndrome del Cromosoma X Frágil (Fragile X Clinical & Research Consortium [www.fragilex.org/html/clinics.htm]) que se puede contactar a través de la Fundación Nacional del Síndrome del Cromosoma X Frágil.

Aunque no hay cura para el síndrome del cromosoma X frágil, las terapias y las intervenciones pueden mejorar la vida de los niños afectados por este síndrome y la de sus familias. Es muy importante empezar estas terapias e intervenciones tan pronto sea posible para ayudar al niño a alcanzar su máximo potencial. ¡Actuar rápido puede hacer una gran diferencia!

www.cdc.gov/pronto



Aprenda los signos. Reaccione pronto.