



MUJER Y SÍNDROME X FRÁGIL: EL GRAN RETO

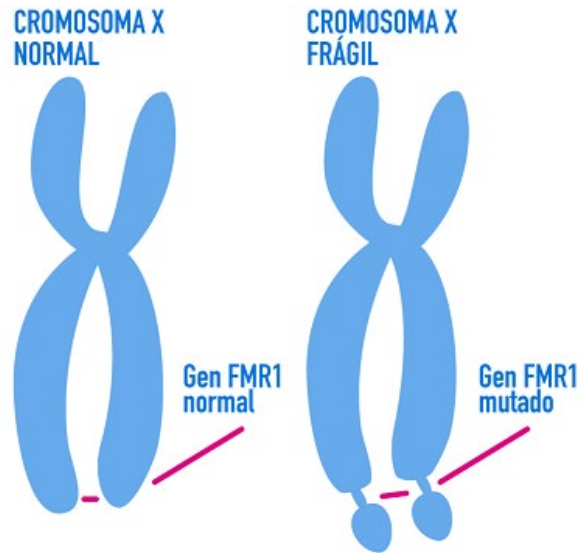
Gema Guzmán Bastante

¿QUÉ ES EL SÍNDROME X FRÁGIL?

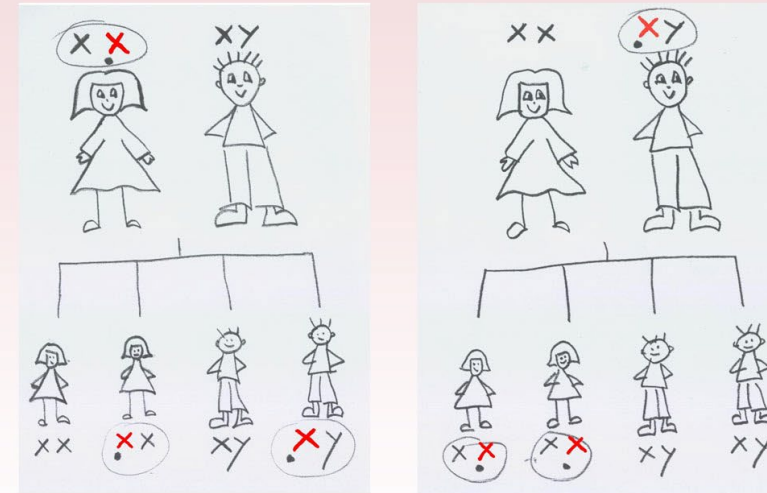
- Es la forma hereditaria más común de discapacidad intelectual
- No existe censo oficial sobre la incidencia en la población, no obstante se estima:
 - 1 de cada 4000 varones estará afectado
 - 1 de cada 6000 mujeres estará afectada
 - 1 de cada 250 mujeres es portadora sana
 - 1 de cada 800 varones es portador sano
- Es la segunda patología de discapacidad intelectual tras el síndrome de Down

¿QUÉ CAUSA EL SÍNDROME X FRÁGIL?

EJEMPO DE HERENCIA



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

Características de los varones afectados por la mutación completa del SXF

- Retraso en el desarrollo
- Orejas grandes
- Barbilla y frente prominentes
- Articulaciones flexibles
- Prolapso de la válvula mitral
- Falta de contacto ocular
- Discapacidad intelectual que oscila de leve a severa
- Rasgos autistas



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



Características de las mujeres afectadas por la mutación completa del SXF

- Menor afectación que los varones, lo que dificulta el diagnóstico temprano
- Déficit intelectual entre leve y límite
- Dificultades de aprendizaje, sobre todo en el área de matemáticas
- Timidez
- Dificultades en las relaciones sociales
- Rigidez cognitiva
- Ansiedad, fobias, obsesiones



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



Otras patologías asociadas al SXF en la premutación

- Insuficiencia ovárica primaria (FXPOI)
- Síndrome de temblor/ataxia (FXTAS)



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES





MI RETO PERSONAL



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



3 SALUD
Y BIENESTAR



5 IGUALDAD
DE GÉNERO



ANTECEDENTES

- Otros casos diagnosticados en la familia
- Consulta con especialistas para informar
- No se recomendaron las pruebas de diagnóstico
- Solo se realizaron cuando diagnosticaron a mi hermano

- CONCLUSIÓN

- Falta de conocimiento del SXF en profesionales
- Conduce a un retraso en el diagnóstico y en la intervención
- Demora en la detección de otros posibles casos en la familia

EXPERIENCIA EDUCATIVA

- Asistencia a guardería hasta los 6 años
- Comienzo el ciclo de Primaria en un colegio ordinario
- Paso los cursos sin ningún problema
- Cuando se comunica al centro mi condición de afectada por el SXF, comienzan los obstáculos
- De aprobar cursos, tuve que repetir
- Paso a la modalidad de integración
- No hubo una explicación para esta decisión

- CONCLUSIÓN

- Desconocimiento de las características del síndrome
- Se toma la decisión más sencilla: repetir curso
- No se atienden las necesidades de la persona ni se buscan alternativas que favorezcan la formación

- Cambio de centro educativo
- Finalizo los estudios de Primaria y E.S.O.
- Realizo un módulo de Formación Profesional de Técnico de Gestión Administrativa
- Prácticas en el Ministerio de Educación y centro de mujeres Pachamama

- Empecé a trabajar en el centro para personas con autismo Juan Martos
- Ubicado fuera de Madrid, por lo que para los traslados utilizaba el transporte público
- Tareas administrativas: fotocopias, confeccionar documentos, trámites con la administración, atención a familias, trato con proveedores, ...
- Apoyo en las actividades de las aulas
- A continuación, pasé a trabajar en la Fundación Quinta, también para personas con autismo
- Mis tareas eran semejantes a las descritas anteriormente
- Apoyo, atención por parte de los compañeros

- Durante este tiempo, me estuve preparando para oposiciones
- En total, he participado en 7 convocatorias, habiendo aprobado en todas ellas
- En la de 2019, obtuve plaza
- Actualmente me encuentro trabajando en el Ministerio de Economía en Madrid
- Al principio estaba preocupada porque era un sitio nuevo, con gente nueva y trabajo nuevo
- Enseguida me adapté al ritmo de ritmo de trabajo. Para ello conté con el apoyo de mis compañeros, a los que agradezco sinceramente su colaboración
- Hoy me encuentro perfectamente integrada

PARA FINALIZAR

Me he esforzado para llegar a las metas que me había propuesto
Hasta el momento, no me he sentido discriminada por ser mujer
En todos los sitios donde he trabajado he tenido un trato correcto y la ayuda necesaria
Creo que donde se encuentran más problemas es en que se acepte la condición de la
diversidad de las personas
La sociedad debe reconocer su existencia, comprenderla y apoyar a las personas en sus
necesidades
Yo me he sentido apoyada por mis compañeros
Es fundamental dar visibilidad a la diversidad y que la educación y formación sean inclusivas
Potenciar oportunidades en el mundo laboral
Ocio inclusivo
Estabilidad para el futuro





DAD UNA OPORTUNIDAD A LA PAZ



MUJER PORTADORA Y SÍNDROME X FRÁGIL: EL GRAN DESAFÍO

José Guzmán García

PATOLOGÍA ASOCIADAS A LA PREMUTACIÓN EN EL SXF

- **Insuficiencia ovárica primaria (FXPOI)**, que causa infertilidad y menopausia temprana en mujeres adultas.
- **Síndrome de temblor/ataxia (FXTAS)**, que es un trastorno del sistema nervioso que puede provocar temblores, problemas al caminar, equilibrio, la memoria y trastornos en el estado de ánimo en adultos mayores.

- Características reproductivas

- FXPOI
- Dificultades obstétricas y perinatales
- Manifestaciones asociadas deficiencia de estrógenos

- Implicaciones neurocognitivas y psiquiátricas

- FXTAS
- Depresión
- Ansiedad
- Trastornos del estado de ánimo
- Déficit de atención con hiperactividad
- Neuropatía periférica

- **Trastornos Inmunológicos**
 - Fibromialgia
 - Trastornos tiroideos
 - Síndrome del intestino irritable

- **Otras manifestaciones**
 - Migraña
 - Osteoporosis

DESAFIOS DE ESTAS MUJERES

- Infertilidad prematura
- Problemas físicos
- Problemas neurológicos
- Atención y cuidado de sus hijos
- Desconocimiento de las patologías



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030



SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



AGENDA
2030



CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A
PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS



3 SALUD
Y BIENESTAR



5 IGUALDAD
DE GÉNERO

NECESIDADES DE ESTAS MUJERES

- Consejo genético
- Orientación de opciones reproductivas
- Visibilidad de su problemática
- Formación de profesionales
- Prevención para detección de otros posibles casos en la familia
- Atención de las patologías asociadas
- Y sobre todo, como con el síndrome en su conjunto, fondos para la investigación