

PROGRAMA DE SUPERVISIÓN DE LA SALUD EN NIÑOS CON SÍNDROME X-FRÁGIL (SXF)

Primera evaluación tras el diagnóstico:

- Valoración completa del desarrollo neurológico. Valoración de la conducta y aspectos psicológicos para identificar problemas de concentración/atención, ansiedad, rasgos de TEA, trastorno del sueño y otras dificultades asociadas...
- Examen físico para evaluar capacidad motriz, fuerza, tono, equilibrio, coordinación, hipotonía y/o problemas tejido conectivo, principalmente hiperextensibilidad articular y pies planos
- Auscultación cardíaca para descartar prolapso de la válvula mitral. Si se ausculta un soplo o un clic, realizar ecocardiograma. La profilaxis antibiótica debe ser considerada si se identifica prolapso de la válvula mitral.
- Valorar la alimentación, incluyendo la posibilidad de reflujo gastro-esofágico.
- Valorar por historia la posibilidad de actividad convulsiva.
- Evaluación oftalmológica por posible estrabismo.
- Valorar posible otitis media recurrente.
- Valoración escolar para establecer una planificación de la educación.
- En el momento de realizar el diagnóstico, revisar la historia familiar y recomendar asesoramiento genético a los familiares de riesgo.

Exámenes de rutina

En cada visita, valorar la posibilidad de problemas asociados con más frecuencia a SXF

- Examen neurológico (exploración física, motricidad, lenguaje, capacidad cognitiva...)
- Esfera psico-afectiva del paciente
- Evaluar problemas de conducta (alimentaria, sueño, conductas reiterativas...)
- Descartar estrabismo
- Valorar pie plano
- Valorar OM recurrentes
- Valorar el soporte familiar

DESDE EL NACIMIENTO AL PRIMER MES

1. Confirmar el diagnóstico molecular. Sólo se diagnosticará en esta edad si hay una historia familiar positiva.

2. El fenotipo físico en este grupo de edad no es característico.
3. Ofrecer a la familia y al niño grupos de soporte existentes en la comunidad:
 - * Remitir a Servicios de Atención Precoz
 - * Ofrecer información a través de libros, artículos, páginas web
 - * Ofrecer dirección de la Asociación de padres más cercana
4. Valorar recursos individuales de soporte como la familia, amigos.
5. Discutir cómo y cuándo informar al resto de la familia.
6. Explicar la posibilidad de diagnóstico prenatal y riesgo para las siguientes gestaciones. Implicaciones del diagnóstico para el resto de familiares.
7. Quedar a la disposición de la familia para más preguntas en un futuro (nombre y correo electrónico del profesional de contacto)

PRIMER AÑO

- ✓ El desarrollo pondoestatural puede ser normal.
- ✓ Signos de alarma: hipotonía, hiperlaxitud, retraso en la adquisición de habilidades motrices y especialmente lenguaje. Irritabilidad, poca tolerancia a la frustración, dificultad en la relación con otros, tendencia a evitar mirada directa y, en general, estímulos intensos (sonidos, tacto...). Trastorno del sueño. Historia compatible con convulsiones.
- ✓ Recomendar programas de intervención temprana.

DE 1 A 5 AÑOS

1. Examen neurológico: exploración física y evaluación del neurodesarrollo (motricidad, cognitivo, lenguaje, social, conducta*).
2. Evaluación oftalmológica:
 - * Estrabismo (40% de los pacientes)
 - * Miopía (común)
 - * Ptosis (ocasional)
 - * Nistagmus.
3. Evaluación ortopédica (3 a 5 años):
 - *Pies planos, escoliosis y laxitud articular
4. Descartar hernias inguinales (1 a 3 años)
5. Evaluar posible trastorno del sueño
6. Descartar existencia de convulsiones y hacer EEG si hubiera sospecha

Adaptación escolar: evaluar soporte de educación especial, con logopedia, psicopedagogía, y/o fisioterapia.

*Evaluación de **problemas de conducta:** identificar conductas compatibles con ansiedad o TDAH para instaurar terapia conductual (intervención psicólogo del neurodesarrollo) y farmacológica en casos más complejos.

DE LOS 5 A LOS 13 AÑOS

1. Examen neurológico: exploración física y evaluación del neurodesarrollo (motricidad, cognitivo, lenguaje, social, conducta). Valorar presencia de criterios de TDAH o ansiedad que requieran intervención conductual y farmacológica.
2. Evaluación oftalmológica
3. Evaluación ortopédica (hacia la adolescencia)
4. Evaluar posible trastorno del sueño
5. Descartar existencia de convulsiones y hacer EEG si hubiera sospecha
6. Registrar macroorquidismo. No es un signo de pubertad precoz.

Revisar:

- intervención efectiva sobre problemas de conducta
- dificultades de padres y hermanos para sobrellevar los problemas conductuales
- Programa educacional:
 - * Presentación visual de la información
 - * Aulas de pequeño tamaño
 - * Atención individualizada
 - * Logopedia, psicopedagogía

DE LOS 13 A LOS 21 AÑOS

La hiperactividad puede disminuir, pero los problemas de ansiedad persisten. Por otra parte, pueden aparecer reacciones de oposicionismo desafiante en respuesta a situaciones de frustración y respuestas impulsivas de las que luego se arrepienten; este clima puede generar un malestar familiar que puede llevar a situaciones de ansiedad y depresión en el paciente y en otros miembros de la familia.

Revisar:

- Comentar el desarrollo psicosexual con los pacientes, repasar los conceptos de cambios físicos y fertilidad en chicos y chicas
 - * Necesidad de un cierto grado de supervisión
 - * Necesidad de planificación familiar
 - * Riesgo para la descendencia de los individuos afectos.
- Pueden aparecer comportamientos agresivos, más comunes en varones. En general, responden bien a un manejo conductual o farmacológico.
- Evaluar eficacia de la intervención psicológica.
- Posibilidad de formación profesional y de vivir en un hogar supervisado
- Facilitar el paso a los servicios de salud para adultos, en caso de que no pueda realizarse su seguimiento en la misma unidad funcional

Resumen de hallazgos clínicos en el Síndrome X Frágil

MANIFESTACIONES FÍSICAS

- **FENOTIPO FÍSICO**
 - Macrocefalia
 - Frente amplia
 - Cara alargada
 - Orejas grandes y prominentes
 - Paladar ojival
 - Mentón prominente
 - Manos y pies grandes

- **ALTERACIONES ORL**
 - Otitis media de repetición

- **ALTERACIONES OFTALMOLÓGICAS**
 - Estrabismo.
 - Trastornos de refracción.

- **ALTERACIONES OSTEOARTICULARES**
 - Hiperextensibilidad articular.
 - Pies planos- valgus
 - Escoliosis

- **ALTERACIONES CARDIACAS**
 - Dilatación aórtica
 - Prolapso de la válvula mitral

- **ALTERACIONES ENDOCRINAS**
 - Aceleración de peso y talla
 - Macroorquidismo
 - Obesidad
 - Pubertad precoz

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

- **DISCAPACIDAD COGNITIVA**
 - Diferentes grados de intensidad

- **TRASTORNOS DEL DESARROLLO**
 - Retraso motor
 - Retraso del lenguaje
 - Lenguaje repetitivo, ecolalia

- **TRASTORNOS DE CONDUCTA**

- Hiperactividad
 - Déficit atención
 - Escaso contacto ocular /evitación de la mirada
 - Excesiva timidez
 - Rechazo a ser tocado
 - Ansiedad
 - Autismo
 - Baja flexibilidad, dificultad de adaptación al cambio
 - Baja tolerancia a la frustración
 - Aleteo de las manos
 - Problemas sensoriales (hipersensibilidad)
- **TRASTORNOS DEL SUEÑO**
 - Insomnio
 - SAHS/SAOS
 - **EPILEPSIA**
 - Convulsiones
 - Trazados EEG epileptiformes sin crisis clínicas.

Comentarios:

El tratamiento farmacológico es sintomático, no es posible, de momento, tratar la causa genética, y es complementario a otras vías de intervención: logopedia, estimulación sensorial, fisioterapia, soporte psicopedagógico, orientación familiar, etc.

La terapia con medicamentos debe individualizarse en cada paciente: es recomendable empezar a dosis muy bajas (más bajas que en la población sin SXF) y hacer una escalada lenta; en la medida de lo posible, deben utilizarse escalas de conducta que permitan valorar la respuesta y no debe mantenerse un fármaco si no hay una clara evidencia de su eficacia. Es aconsejable revalorar periódicamente si sigue siendo necesaria la medicación y si aparecen efectos secundarios no deseables. En ocasiones puede ser útil la politerapia.

Es importante que la familia tenga un profesional de contacto a quien acudir en caso de ausencia de mejoría o empeoramiento de los síntomas.