

LUGAR

Aula Magna – Facultad de Medicina
Avda. Ramón y Cajal, 7 – 47005 Valladolid



INFORMACIÓN E INSCRIPCIONES

Asociación Síndrome X-Frágil de Castilla y León

C/ Cerradilla, 1
47400 – Medina del Campo - Valladolid
info@sindromexfragil.com
www.sindromexfragil.com

¿CÓMO INSCRIBIRSE?

Precios de inscripción: 6,00 €uros.

Forma de pago: Ingreso en la Cuenta Bancaria

Caja España – 2096 0131 85 3246789804
Importante: Indicar nombre y apellidos de la persona/s asistente/s

Fecha límite de inscripciones 19 de octubre de 2006.

Los asistentes recibirán **documentación** de la Jornada, así como **diploma** de asistencia a la misma.

¿QUÉ ES EL SXF?

El Síndrome X Frágil (SXF) es la **primera causa de retraso mental hereditario**, pero si nos limitamos a definirlo así nos quedamos muy lejos de la realidad.

La riqueza de sus manifestaciones biológicas y neurocognitivas constituye, no solo un **reto a la hora de sospechar el diagnóstico**, sino que es uno de los ejemplos más claros de la necesidad de abordaje multidisciplinario de una patología.

Descrito por Martin y Sell en la década de los 40, no será hasta la de los 90 en que la genética molecular, nos permita, una mejor comprensión de la variabilidad de sus manifestaciones clínicas. En efecto, **no es la misma clínica** la que presentan los **niños que las niñas**, ni las premutaciones que las mutaciones completas.

Causado por una mutación del gen FMR1 situado en el cromosoma X, se acepta que 1 de cada 250 mujeres y uno de cada 800 varones es **portador de la enfermedad** y que 1 de cada 4.000 varones y 1 de cada 6.000 mujeres, la **padecen**. Estas cifras, con ligeras variaciones en su estimación, siguen vigentes y el dato, insistente en la literatura especializada, que el **80% de los afectados está por diagnosticar** mueve a la reflexión. Este hecho se agrava además cuando abordamos la realidad del largo peregrinaje, de profesional en profesional, que la mayoría de las familias han vivido antes de que se les diera un diagnóstico.

Sin embargo el **diagnóstico precoz es fundamental** por varios motivos: porque hay que dar un consejo genético para evitar que los padres tengan más hijos afectados, consejo genético que implica además a toda la rama familiar del progenitor que sea portador de la mutación; porque hay una serie de parámetros médicos que habrá que vigilar; y porque lo que va a ser prioritario, en estos niños, es su adecuado abordaje educativo. La educación va a estar condicionada por el fenotipo cognitivo-conductual, consecuencia de la disfunción en la integración sensorial que acompaña a esta patología y que va a constituir el núcleo de sus dificultades, con un peso, en algunos casos, más importante que la propia limitación intelectual.

Retraso en la adquisición de los hitos motores y del lenguaje; trastornos de conducta que van de la hiperactividad al espectro autista; disfunción sensorial que puede manifestarse como fobias a sonidos, texturas, conducta de evitación; estereotipias motoras; trastorno del lenguaje de semiología variada, pero con particular alteración de la pragmática; timidez extrema; baja autoestima; hipotonía; otitis de repetición; estrabismo; pies planos; macrocefalia; epilepsia; alteraciones cardíacas, se cuentan entre las **manifestaciones clínicas del síndrome** y son consecuencia de la **falta de la proteína FRM** que la mutación del gen provoca; proteína que es **necesaria para la correcta sinapsis de las neuronas** y para la **formación del tejido conjuntivo**.

MOTIVACIÓN

En tanto que...

...la afección puede pasar desapercibida en los portadores y que, en los afectados, sus manifestaciones durante la primera infancia pueden llevar al diagnóstico erróneo de trastorno del desarrollo.

...las numerosas posibilidades que estos niños tienen, están condicionadas por una correcta educación y para ello es necesario que el fenotipo cognitivo-conductual sea tenido en cuenta.

...precisan de una vigilancia médica y apoyo farmacológico, en algunos casos, como complemento para que la tarea educativa pueda ser llevada a cabo.

...los avances científicos nos permiten tener el diagnóstico de certeza mediante un análisis de sangre, utilizando técnicas de genética molecular, efectuando un diagnóstico intra-útero y/o un diagnóstico pre-implantacional.

...la distancia entre el estado de la investigación para llegar a conseguir un tratamiento curativo de la enfermedad y el retraso en diagnosticarla y abordarla adecuadamente desde todas las disciplinas implicadas (medicina, pedagogía, logopedia, educación diferencial, psicomotricidad, psicología, etc..) es una realidad preocupante.

La difusión del síndrome para su mejor conocimiento constituye una prioridad para la Asociación Síndrome X Frágil de Castilla y León.

La convocatoria de una Jornada Multidisciplinar, en la que profesionales y padres tengamos un espacio para intercambio de conocimientos y experiencias, se enmarca dentro de esta vocación de difusión.

El conocimiento de esta patología y el trabajo conjunto desde las diferentes disciplinas implicadas, es el inicio del destierro de la pregunta "¿frágil qué?" y dar paso a, la respuesta rotunda "X-Frágil".

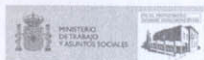
ORGANIZA

Asociación Síndrome X-Frágil de Castilla y León

C/ Cerradilla, 1
47400 – Medina del Campo - Valladolid
Tfno. 983 802 953 – 983 207 671
info@sindromexfragil.com
www.sindromexfragil.com



COLABORAN



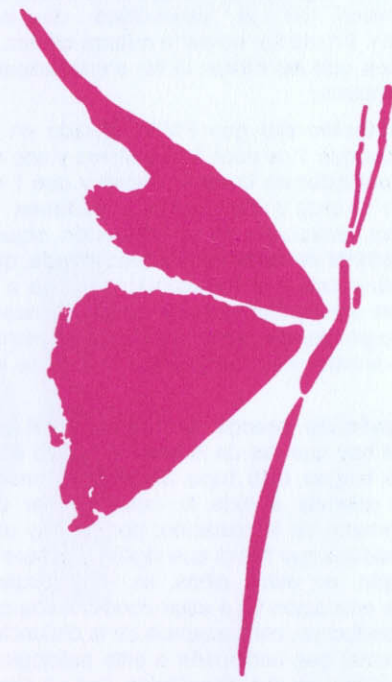
PROGRAMA

Sábado, 21 de octubre de 2006

- 09.00 Entrega de documentación.**
- 09.30 Acto inaugural y presentación de la jornada**
AUTORIDADES
Dña. Victoria Barrero Cantalapiedra
Presidenta Asociación SXF de Castilla y León.
- 10.00 Aspectos clínicos del Síndrome X-Frágil, tratamiento.**
D. Rafael Palencia Luaces
Neuro-Pediatra.
Hospital Clínico Universitario de Valladolid.
- 10.30 Genética, herencia y diagnóstico del X-Frágil**
Dña. Isabel Fernández Carvajal
Doctora en Medicina y Genetista. IBGM.
Facultad de Medicina. Universidad de Valladolid.
- 11.00 Pausa**
La organización invita a los asistentes a tomar un café en la Cafetería de la Facultad de Medicina.
- 11.30 Necesidades educativas en alumnado con X-Frágil**
Equipo de maestros y maestras.
Colegio Sta. Mª la Real de Huelgas. Valladolid.
- 12.00 Programa Respira de la Junta de Castilla y León**
Equipo de la Gerencia de Servicios Sociales.
Junta de Castilla y León.
- 12.30 Musicoterapia y TGD: de la emoción a la comunicación**
Dña. Neysa Navarro Fernández
Doctora en Medicina y Musicoterapia.
- 13.00 Movimiento asociativo del Síndrome X-Frágil**
Inquietudes, necesidades y preocupaciones de los padres con afectados SXF
D. José Guzmán
Presidente de la Federación Nacional del SXF
- 13.30 Mesa redonda**
- 14.00 Fin de la Jornada**

Las personas que deseen acompañar a los ponentes, autoridades y organización **en la comida** que se celebrará en el Comedor de la Facultad de Medicina, deben **indicarlo en la inscripción**. La comida supone un **coste adicional de 15,00€** que deberá ingresar, junto a los 6,00€ de la inscripción, en el número de cuenta bancaria facilitado.

III JORNADA SOBRE SÍNDROME X-FRÁGIL EN CASTILLA Y LEÓN



SÁBADO 21 DE OCTUBRE DE 2006

AULA MAGNA - Facultad de Medicina
Universidad de Valladolid
Avda. Ramón y Cajal, 7 - 47005 Valladolid

ASOCIACIÓN SÍNDROME X-FRÁGIL DE CASTILLA Y LEÓN

INSCRIPCIÓN

(Escriba en letras mayúsculas)

Nombre: _____

Apellidos: _____

Dirección: _____

Población: _____

Provincia: _____

C.P. _____

D.N.I. nº _____

Teléfono _____

Fax _____

E-Mail _____

Deseo participar en la comida que se celebrará tras la Jornada. (Ingreso 21,00 € en concepto de inscripción a las jornadas y comida).

Le Rogamos realice esta pequeña estadística (Tache lo que proceda)

¿Tiene algún familiar afectado?

SI

NO

¿Pertenece a alguna Asociación SXF?

SI

NO

Asociación a la que Pertenece _____

Profesión: _____

Medicina

Enseñanza

Sanidad

Estudiante

Otras _____