

# SERIES DE INFORMACIÓN SOBRE EL X FRÁGIL: INTRODUCCIÓN A LA EVALUACIÓN DE INDIVIDUOS CON SXF

## Visión general

El cromosoma X frágil es un grupo de trastornos asociados con cambios en el gen X frágil – llamado FMR1 y situado en el cromosoma X. El gen FMR1 puede sufrir cambios cuando se hereda, lo que afecta un patrón de ADN llamado repeticiones CGG. Típicamente, el gen FMR1 tiene hasta 54 repeticiones de CGG, aunque el intervalo entre 45-54 repeticiones se denomina zona intermedia o gris. Un portador de premutación tiene de 55 a 200 repeticiones de CGG y alguien con una mutación completa tiene más de 200 repeticiones de CGG.

Cuando se presenta una premutación o una mutación completa, puede resultar en un Trastorno asociado con el cromosoma X frágil (Fragile X-associated Disorder, FXD). Los trastornos incluyen:

- Síndrome del cromosoma X frágil (SXF): Trastorno que puede afectar el desarrollo intelectual, conductual y social. Ocurre tanto en hombres como en mujeres que tienen una *mutación completa* del gen FMR1.
- Síndrome de temblor/ataxia asociado al cromosoma X frágil (FXTAS): Una afección neurológica de inicio en la edad adulta (mayores de 50 años), que se observa en hombres y mujeres, pero que es más común y más grave en algunos hombres *portadores de premutación*. Puede causar temblores, problemas de memoria y de equilibrio.
- Insuficiencia ovárica primaria asociada al cromosoma X frágil (FXPOI): Una afección que afecta la función ovárica y que puede provocar infertilidad y menopausia precoz en algunas mujeres *portadores de premutación*.
- Otros problemas pueden estar presentes en portadores de premutación, y esta es un área de estudio en curso para los investigadores.

## Importancia de la evaluación

La evaluación de las personas con retraso en el desarrollo es importante por muchas razones.

- Proporciona a la familia y a los equipos educativos, médicos y terapéuticos detalles de las fortalezas y necesidades del individuo y cómo alinearlas con los apoyos y las intervenciones.
- Asiste en el diseño apropiado de programas educativos que aborden las necesidades del individuo, comenzando en el nivel en el que se está desempeñando actualmente.
- Ayuda a reconocer cualquier retraso lo antes posible, lo que permite la implementación temprana de intervenciones educativas. También crea una línea de base para que las evaluaciones futuras puedan mostrar si se está progresando y para informar los ajustes para garantizar los mejores resultados.

## Aspectos de las evaluaciones

La mayoría de las medidas se desarrollan utilizando personas con desarrollo típico. Lo que esto significa es que es probable que una evaluación arroje puntajes que comparen al individuo con SXF con sus compañeros de edad, no con otras personas del mismo nivel de desarrollo.

Además, algunas evaluaciones pueden ser inapropiadas para su uso en personas con SXF, ya que no se adaptan a los comportamientos y otras características de las personas con SXF.

Por último, las evaluaciones desarrolladas para adolescentes mayores y adultos pueden tener materiales y elementos menos adecuados para las personas con SXF, lo que dificulta su interés y participación.

## Principios de selección de las evaluaciones

Uno de los aspectos más importantes del SXF que debe tenerse en cuenta en el proceso de evaluación es el nivel de desarrollo. Dado que muchas personas con SXF tienen retrasos en el desarrollo, conocer una estimación de la edad de desarrollo antes de la evaluación (a menudo basada en una entrevista inicial con un cuidador y observaciones de comportamiento) ayudará en gran medida al evaluador a elegir los instrumentos y los puntos de partida para las pruebas.

## Estrategias de evaluación

Hay varias consideraciones para la administración y la puntuación de las pruebas de desarrollo para individuos con SXF.

- Las personas pueden beneficiarse de múltiples oportunidades para demostrar habilidades cuando la falta de atención interfiere o tienen dificultades para participar.
- Es especialmente importante que los médicos emparejen el desempeño en las medidas de desarrollo con el informe de los padres.

- Informar sobre las habilidades que se observan durante una evaluación, pero fuera de la prueba de desarrollo, también puede proporcionar una imagen más completa del funcionamiento de un niño.
- Es probable que las personas se beneficien de que los médicos roten los tipos de pruebas de desarrollo para administrar los elementos. Por ejemplo, cambiar entre elementos cognitivos (por ejemplo, administrar un elemento de rompecabezas) y elementos de lenguaje (por ejemplo, identificar imágenes en un libro), a menudo mantiene la atención de manera más efectiva que requerir que un individuo complete todos los elementos en una sola prueba en orden consecutivo.

Dicha flexibilidad permite al evaluador seguir el patrón del niño, fomentar la motivación y la atención sostenidas, y mejora la relación general. Tenga en cuenta que, dependiendo de la evaluación/ prueba, el examinador puede no tener la flexibilidad de cambiar el orden de los elementos, y es probable que cualquier cambio se anote en el informe.

### Limitaciones de las evaluaciones

- Una de las principales limitaciones de las pruebas de desarrollo es que los resultados no representan el conjunto completo de habilidades de una persona sino más bien una fotografía limitada a esa prueba en particular.
- A menudo es difícil para los médicos capturar completamente el rango de habilidades que tiene una persona en función de una medida que generalmente se completa en 45-60 minutos.
- Es especialmente importante emparejar los resultados de las pruebas de desarrollo, como se señaló anteriormente, con el informe del cuidador.

### Adaptaciones que se pueden hacer al proceso de prueba

- Un horario visual puede ser muy útil.
- Una práctica o un período de calentamiento pueden ser útiles.
- Los elementos de prueba iniciales deben seleccionarse y se deben mostrar desde el comienzo.
- Mantener un buen ritmo también es importante para reducir la ansiedad causada por esperar a que el médico organice los materiales y esté listo para proceder.
- Insertar descansos en las pruebas, donde se puede otorgar acceso a intereses favoritos o juguetes preferidos, puede ayudar a apoyar la motivación.
- Recompensas.

Al utilizar adaptaciones o "descansos de la estandarización" durante las pruebas, el concepto clave a tener en cuenta es proporcionar ajustes al proceso de prueba si hacerlo le permitirá a la persona con SXF demostrar su capacidad y conocimiento sin alterar los elementos o habilidades que se miden.

### Dominios primarios de evaluación

- |                                     |  |
|-------------------------------------|--|
| • Cognición                         | • Habla/lenguaje/comunicación                              |
| • Comportamiento                    | • Funcionamiento neuromotor y funcionamiento motor general |
| • Funcionamiento social y emocional | • Procesamiento sensorial y funcionamiento adaptativo      |
| • Habilidades académicas            |  |



### Para obtener más información, consulte:

Introducción a la Evaluación de Niños con Síndrome del Cromosoma X Frágil  
<https://fragilex.org/wp-content/uploads/NFXF-recommendations-assessment-introduction-fxs.pdf>

#### Acerca de la NFXF

La Fundación Nacional de Síndrome del Cromosoma X Frágil (NFXF) se fundó en 1984 para apoyar a las personas con el síndrome del cromosoma X frágil (SXF), sus familias y los profesionales que trabajan con ellos. Hoy en día, es un recurso integral no solo para el SXF, sino también para las afecciones del síndrome de temblor/ataxia asociado al cromosoma X frágil (FXTAS), insuficiencia ovárica primaria asociada al cromosoma X frágil (FXPOI) y otras afecciones y trastornos portadores de premutación. La NFXF se dedica a servir a toda la comunidad de X Frágil para que vivan sus mejores vidas al proporcionar el conocimiento, los recursos y las herramientas, hasta e incluso después de que se logren tratamientos más efectivos y una cura. Más información en <https://fragilex.org/welcome>.

Si tiene preguntas, comuníquese con nosotros al correo [treatment@fragilex.org](mailto:treatment@fragilex.org) o llame al (800) 688-8765.

