

SU VISITA A UNA CLÍNICA DE X FRÁGIL: UNA VISITA EN PERSONA

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 del ADN llamado repeticiones de 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): Un trastorno hereditario que afecta 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 que inicia en la edad adulta (mayores de 50 años), 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 que puede provocar infertilidad y menopausia precoz en algunas mujeres *portadoras de premutación*.
- Otros problemas pueden estar presentes en los portadores de premutación y los investigadores continúan estudiando las posibles asociaciones con estos y otros problemas de salud en personas con premutaciones del cromosoma X frágil.

El Consorcio Clínico y de Investigación del Cromosoma X Frágil (FXCRC)

El Consorcio Clínico y de Investigación del Cromosoma X Frágil (FXCRC, por sus siglas en inglés) fue creado por la Fundación Nacional del Cromosoma X Frágil (NFXF, por sus siglas en inglés) en respuesta a las crecientes necesidades de las familias cuyos miembros tienen uno de los Trastornos asociados con el Cromosoma X Frágil (FXD, por sus siglas en inglés). El FXCRC está compuesto por más de 30 clínicas, cada una de las cuales tiene experiencia en el cromosoma X frágil.

Aunque todas las clínicas atienden a personas con síndrome del cromosoma X Frágil (SXF), muchas también atienden a personas con síndrome de temblor/ataxia asociado al cromosoma X frágil (FXTAS), insuficiencia ovárica primaria asociada al cromosoma X frágil (FXPOI) y otras afecciones portadoras de premutación.

Aunque cada clínica opera de forma independiente, a menudo colaboran entre sí, compartiendo recursos, participando en proyectos de investigación y asistiendo a reuniones del consorcio. Se están agregando nuevas clínicas regularmente en los Estados Unidos y en todo el mundo. Para obtener un mapa actualizado regularmente e información clínica, consulte: <https://fragilex.org/clinics/>

Por dónde empezar

Comience por llamar al coordinador de la clínica para discutir sus inquietudes sobre su hijo o familiar y lo que espera obtener de la visita. Pregunte sobre lo siguiente:

- ¿Qué hay que hacer antes de la visita? Documentación, etc. Consulte la información necesaria a continuación.
- ¿Qué implica una visita típica? Algunas clínicas realizan evaluaciones durante dos días, lo que requiere pasar la noche en la clínica. Otras visitas pueden requerir solo varias horas.
- Además de ver al director de la clínica, ¿qué evaluaciones se ofrecen y por quién? Los ejemplos pueden incluir el habla, terapia ocupacional, física y conductual, y asesoramiento genético.
- ¿Qué otros especialistas están disponibles? Por ejemplo: psicólogos, audiólogos, neurólogos, cardiólogos, oftalmólogos, etc.
- ¿Se hacen remisiones a proveedores locales en su área?
- Después de la evaluación, ¿estará disponible el director de la clínica para revisar y discutir los resultados? ¿Estará disponible cada especialista, o el director de la clínica revisa los hallazgos de cada especialista con usted?
- ¿Cuándo estará disponible una evaluación por escrito? ¿Consistirá de informes separados de cada especialista de la clínica o de un solo informe? ¿Puede solicitar que el informe se envíe a sus proveedores, maestros, terapeutas, etc.?
- ¿Quién estará disponible para interactuar con sus proveedores locales para asegurarse de que las recomendaciones de tratamiento se aclaren, discutan e implementen?
- ¿Tienen un horario visual de la visita a la que puede acceder?

Pregunte también sobre

- ¿Qué materiales escritos o en línea estarán disponibles? ¿Una lista de recursos estatales y locales? ¿Folletos o artículos sobre FXD para que los lleve de regreso al personal de la escuela, a los médicos y a otros proveedores?
- ¿Habrá posibilidad de participar en una investigación?
- ¿Qué tipo de seguro acepta la clínica? Además, consulte con su seguro para ver cuáles serán sus responsabilidades, requisitos financieros y de otro tipo. (Si no tiene seguro, pregunte si hay planes de pago alternativos y / u oportunidades para participar en ensayos de investigación).
- ¿Tienen recomendaciones de alojamiento para satisfacer sus necesidades con respecto al precio, la proximidad a la clínica, las opciones de comida, etc.? ¿Alguno de ellos ofrece descuentos para quienes visitan el hospital?

- ¿Qué restaurantes, tiendas de comestibles y otras atracciones se encuentran en la zona? (Es posible que desee convertir la visita en una corta vacación).
- ¿Hay un grupo de CSN de NFXF o una familia local con la que pueda hablar sobre el área y su visita a la clínica? CSN es la Red de Apoyo Comunitario: grupos/personas liderados por voluntarios que brindan apoyo local; consulte: <https://fragilex.org/living-with-fragile-x/community-support/>
- Una consideración especial para aquellos con FXTAS: Asegúrese de consultar sus dudas sobre hoteles y el transporte/sillas de ruedas.
- Si necesita ayuda financiera para viajar a esta clínica, pregunte por el Fondo Fly with Me.

Información necesaria

Cada clínica tiene un formulario de admisión para el cual lo más probable es que necesite lo siguiente:

- Información sobre su familia inmediata y extendida, incluidos los diagnósticos de cualquier persona, viva o fallecida, con retrasos en el desarrollo, trastornos del comportamiento, trastornos neurológicos (incluidas las afecciones de aparición tardía), problemas de fertilidad y cualquier prueba genética que se haya realizado. Traiga fotos de cualquier miembro de la familia que pueda tener el síndrome del cromosoma X frágil.
- Información de álbumes de bebés, álbumes de recortes y diarios que anoten las edades de los hitos del desarrollo, las enfermedades, los medicamentos (incluidas las reacciones), las intervenciones terapéuticas, etc.
- Expedientes médicos y educativos (para personas con FXS). Esto incluiría pruebas genéticas, expedientes pediátricos, médicos o psiquiátricos, evaluaciones psicológicas, del habla y de terapia ocupacional, y expedientes de terapeutas y maestros escolares.
- Si su visita es para FXTAS, traiga informes de resonancia magnética, expedientes neurológicos y / o psiquiátricos, y cualquier diario de síntomas y su progresión.
- Si su visita es para FXPOI, traiga registros de medicamentos, historial médico, menstrual/de embarazo y cualquier pregunta relacionada con el manejo médico o problemas/opciones reproductivos. La espera para ser atendido en una clínica varía, pero en algunos casos puede ser de 3 a 6 meses.
- Si su visita es por otros problemas de portadores de premutación, traiga información de otros médicos que pueda ser apropiada.

¿Qué dudas tiene?

Mientras se prepara para su visita, comience a escribir preguntas básicas para el personal de la clínica que tal vez no se hayan cubierto en su conversación inicial con el coordinador de la clínica. Por favor, sepa, y continúe recordándose a sí mismo, que ninguna pregunta es tonta, extraña o desagradable. Si se está preguntando sobre algo, es prácticamente seguro que la misma pregunta se le ha ocurrido a muchas otras personas, y los profesionales de X frágil probablemente la hayan escuchado. El personal de la clínica está bien informado, capacitado y es compasivo, y está listo para responder (o encontrar la respuesta) a cualquier pregunta que pueda tener. ¡Así que por favor pregunte! Las preguntas típicas incluyen:

- ¿Por qué mi hijo/familiar hace _____?
- ¿Qué puedo o debo hacer en estas situaciones?
- ¿Qué puedo esperar de este tipo de terapia o medicamento?
- ¿Es incorrecto hacer _____?

No olvide...

- Traer juguetes, rompecabezas, mantas, alimentos y otros artículos de confort favoritos para su(s) hijo(s).
- Pedir adaptaciones especiales si cree que le ayudarían. Ejemplo: si permanecer en la sala de espera es difícil para su hijo, tal vez el personal pueda llamarlo a su teléfono celular cuando estén listos para verlo.
- Traer libros, música, computadoras portátiles y otros artículos agradables para usted. (Los audífonos en las salas de espera pueden ser muy útiles.)
- Hacer algo entretenido durante el tiempo libre en una visita muy cargada de actividades. Si es posible, encuentre tiempo para visitar un parque, zoológico, museo, asistir a un evento deportivo, nadar o cualquier otra cosa que a su familia le guste hacer.
- Tratar su visita a la clínica como un solo paso en la educación a largo plazo de su familia sobre el X frágil.

Preguntas de seguimiento

- ¿Qué pasa si tiene preguntas de seguimiento después de recibir los informes?
- ¿El médico responderá preguntas/conversará por teléfono o correo electrónico después de la visita, incluso meses después?
- ¿Con qué frecuencia debo esperar hacer una visita en persona?
- ¿El médico realizará visitas de tele salud? Ver: <https://fragilex.org/blog/telehealth-visits-suggestions-for-parents-on-how-to-prepare/>

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 (FXS), sus familias y los profesionales que trabajan con ellos. Hoy en día, es un recurso integral no solo para el FXS, 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 permutación. 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 o llame al (800) 688-8765.

