



Federación
Española
Síndrome X Frágil

ESTUDIO SOBRE PERSONAS ADULTAS AFECTADAS POR EL SÍNDROME X FRÁGIL EN ESPAÑA

Radiografía de la situación actual para mejorar su calidad de vida y promover recursos adecuados



¿QUÉ ES EL SÍNDROME X FRÁGIL?

Es la forma hereditaria más común de discapacidad intelectual. Afecta a 1 de cada 4.000 varones y 1 de cada 6.000 mujeres.

Causa: mutación e inactivación del gen FMR1, que produce la falta de la proteína FMRP.



OBJETIVO DEL ESTUDIO

Conocer la situación y necesidades de las personas adultas con síndrome X frágil (SXF) en España para orientar acciones que mejoren su calidad de vida y la de sus familias.



METODOLOGÍA

Cuestionario online a familias. Periodo: junio – noviembre 2024. Respuestas válidas: 96.

ESTIMACIÓN DE PERSONAS CON SXF EN ESPAÑA



127.782
PERSONAS
PORTADORAS



9.938
PERSONAS
AFECTADAS

Fuente: cálculo aplicado a la población española a partir de la prevalencia 1/4.000 varones y 1/6.000 mujeres afectadas (Bailey et al., 2017; Hagerman, 2017).



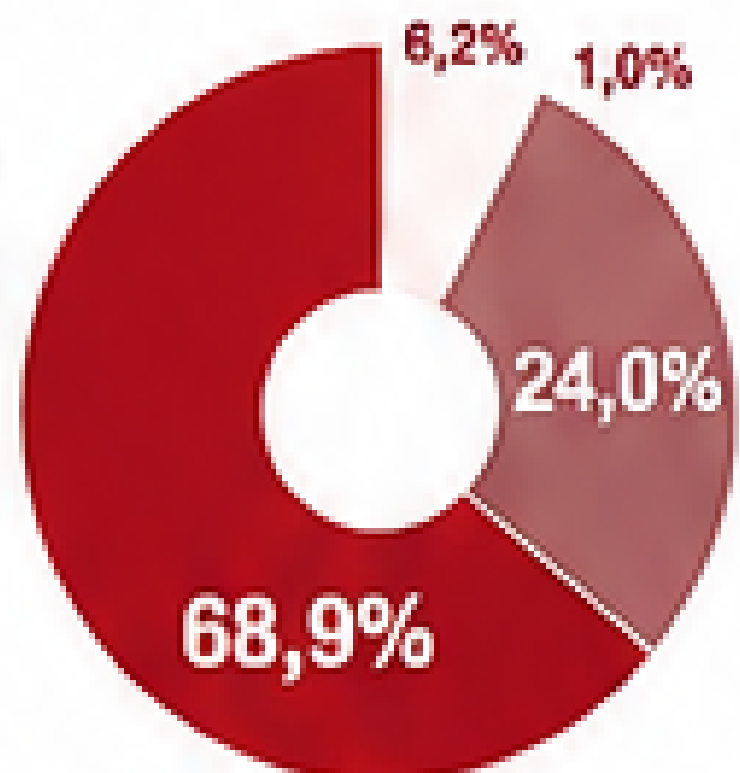
HERENCIA

El SXF se hereda ligado al cromosoma X. Puede afectar a hombres y mujeres y transmitirse a la descendencia.

1. DATOS FAMILIARES

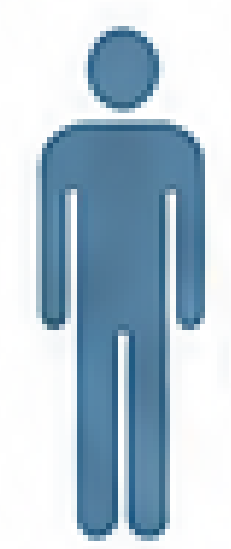
RELACIÓN CON LA PERSONA AFECTADA (n=96)

67 Madre (68,9%)
23 Padre (24,0%)
5 Hermana (6,2%)
1 Hermano (1,0%)



■ Madre ■ Padre ■ Hermana ■ Hermano

SEXO DE LA PERSONA AFECTADA (n=96)

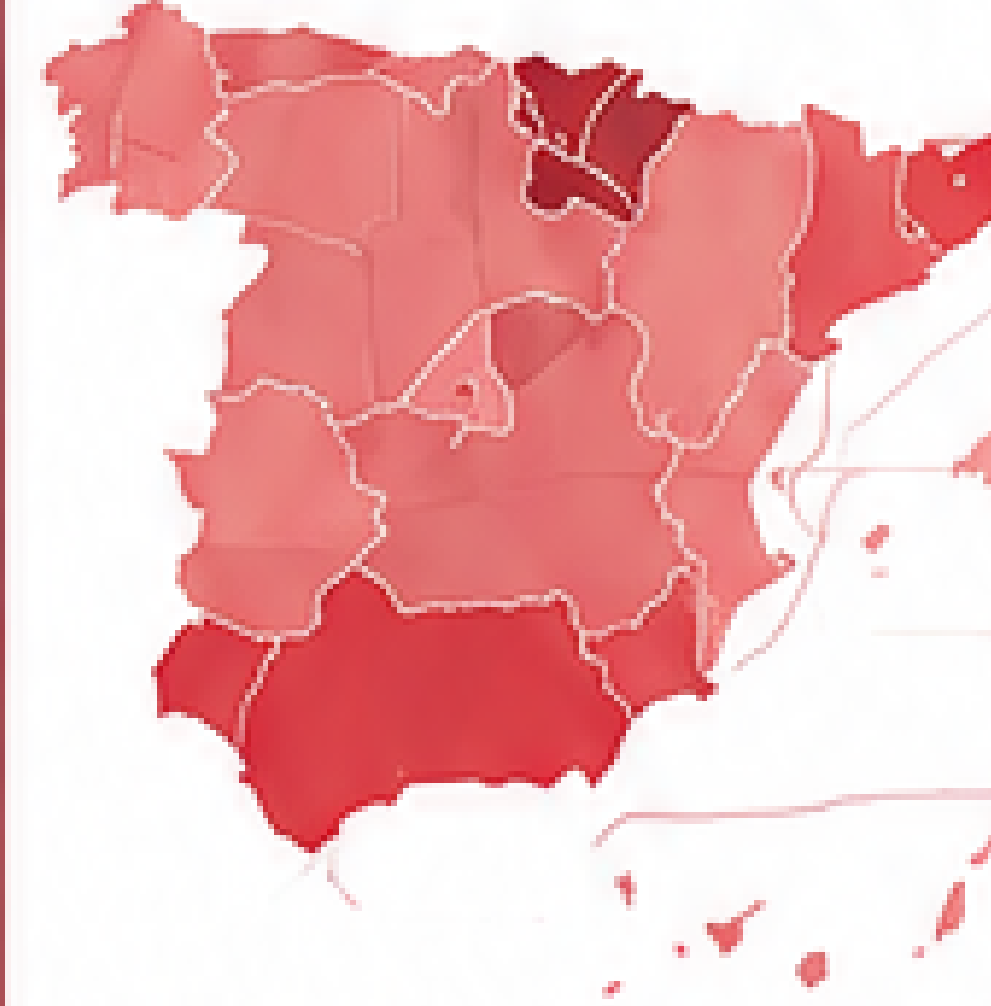


74%
Hombres
(71)



26%
Mujeres
(25)

LUGAR DE RESIDENCIA (n=96)



Cataluña 45,8%
Andalucía 5,2%
C. Valenciana 11,5%
Madrid 6,3%
Resto 12,4%

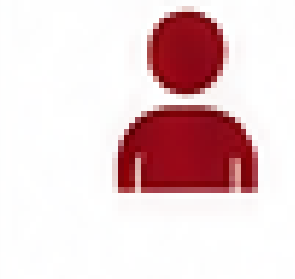
CON QUIÉN CONVIVE (n=96)



Familiares
65,6% (63)



Pareja
15,6% (15)



Vive solo/a
9,4% (9)
Residencia
9,4% (9)



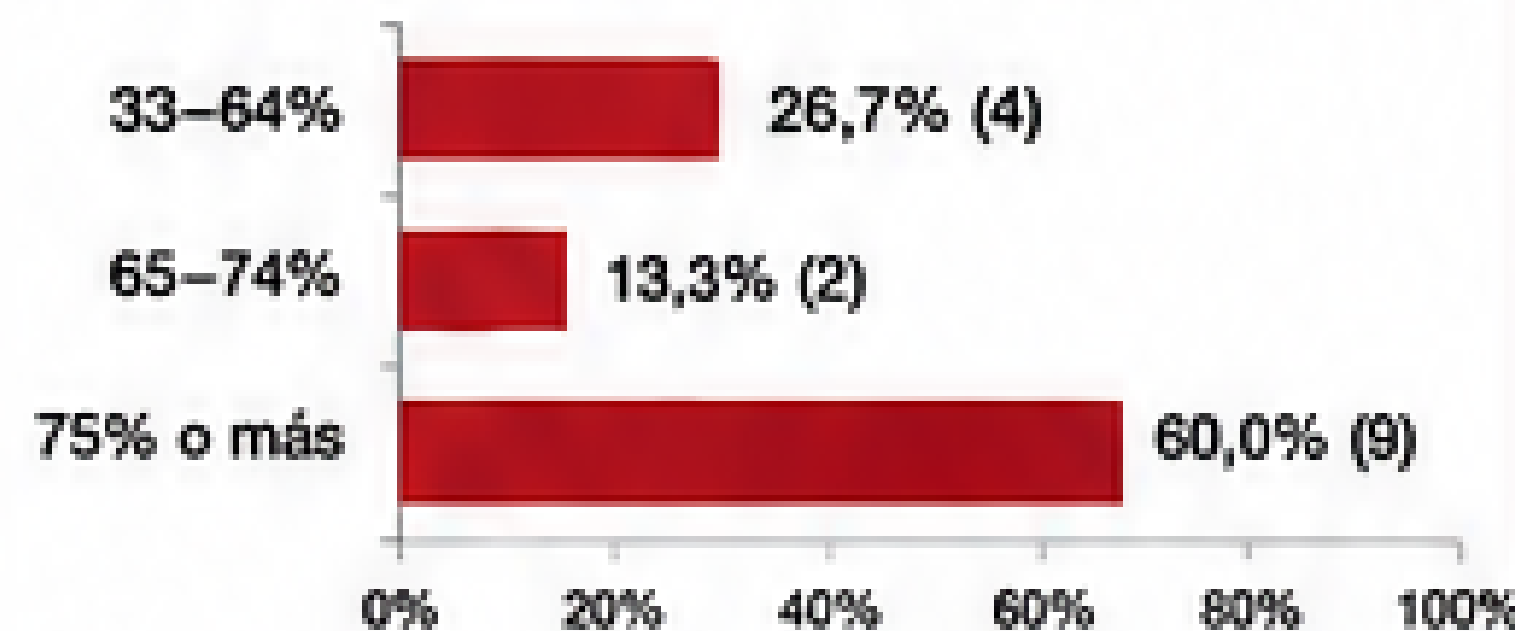
DISCAPACIDAD RECONOCIDA (n=96)

90,6%
(87)
SÍ



9,4%
(9)
NO

GRADO DE DISCAPACIDAD (n=15)



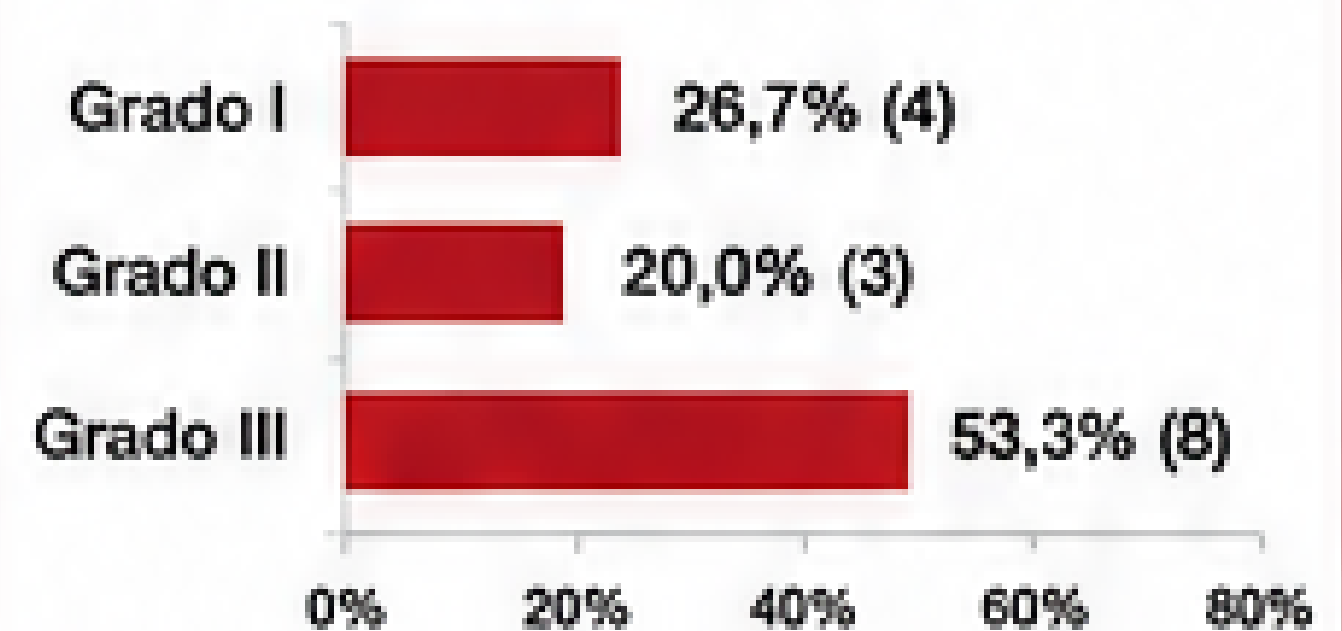
DEPENDENCIA RECONOCIDA (n=96)

79,2%
(76)
SÍ



20,8%
(20)
NO

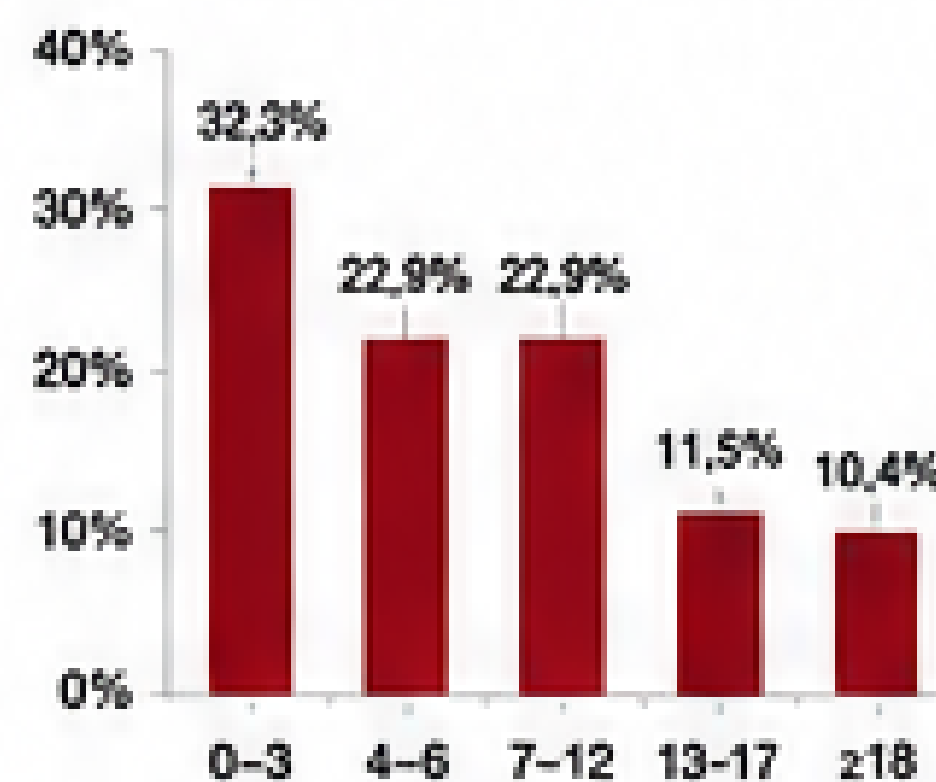
GRADO DE DEPENDENCIA (n=15)



EDAD DEL DIAGNÓSTICO (n=96)

Media: 10,5 años
Mediana: 4 años

0-3 años: 32,3% (31)
4-6 años: 22,9% (22)
7-12 años: 22,9% (22)
13-17 años: 11,5% (11)
18 años o más: 10,4% (10)

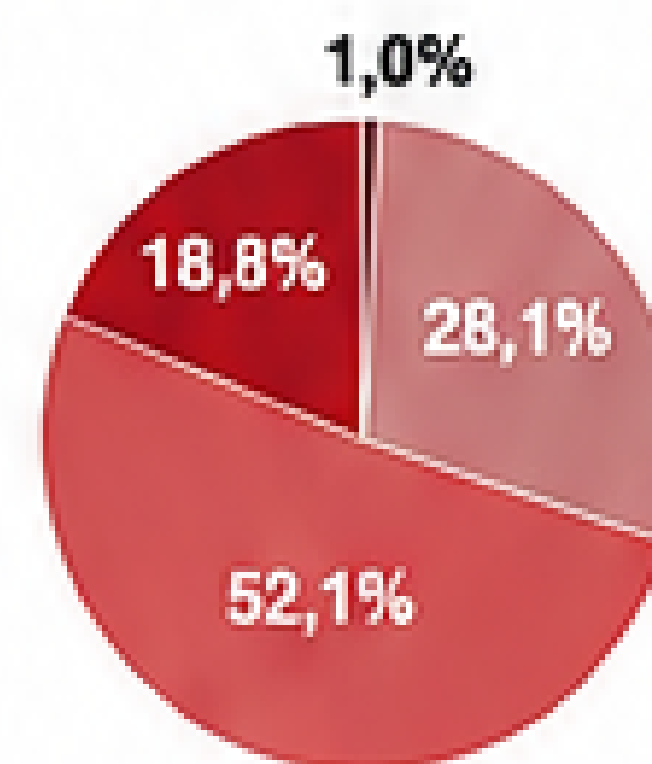


ESTADO GENERAL DE SALUD (n=96)



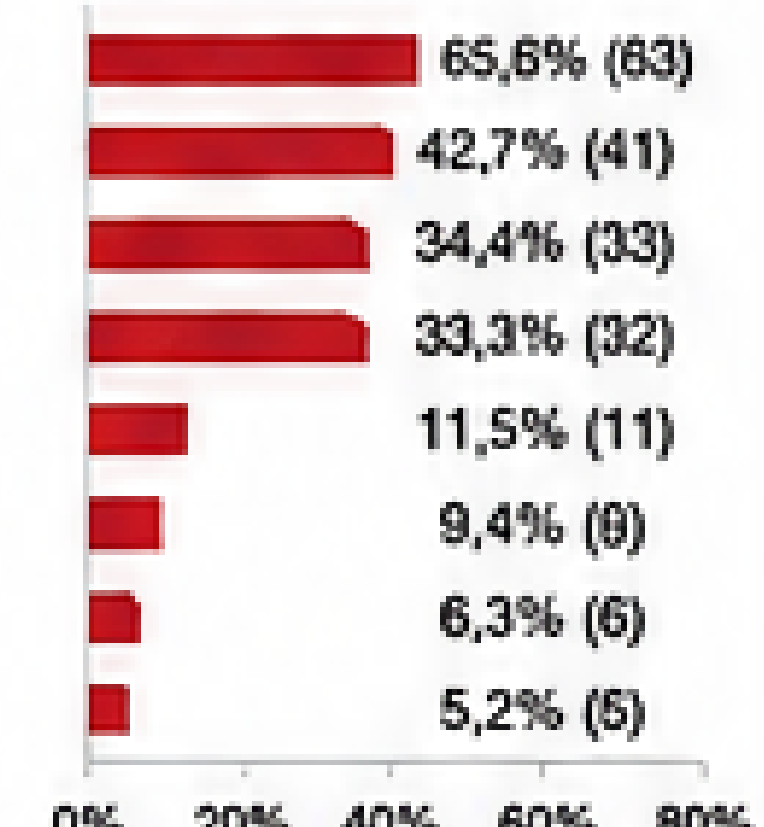
Muy buena 1,0% (1)
Buena 28,1% (27)
Regular 52,1% (50)
Mala 18,8% (18)

■ Muy buena ■ Buena
■ Regular ■ Mala



SEGUIMIENTO MÉDICO (n=96)

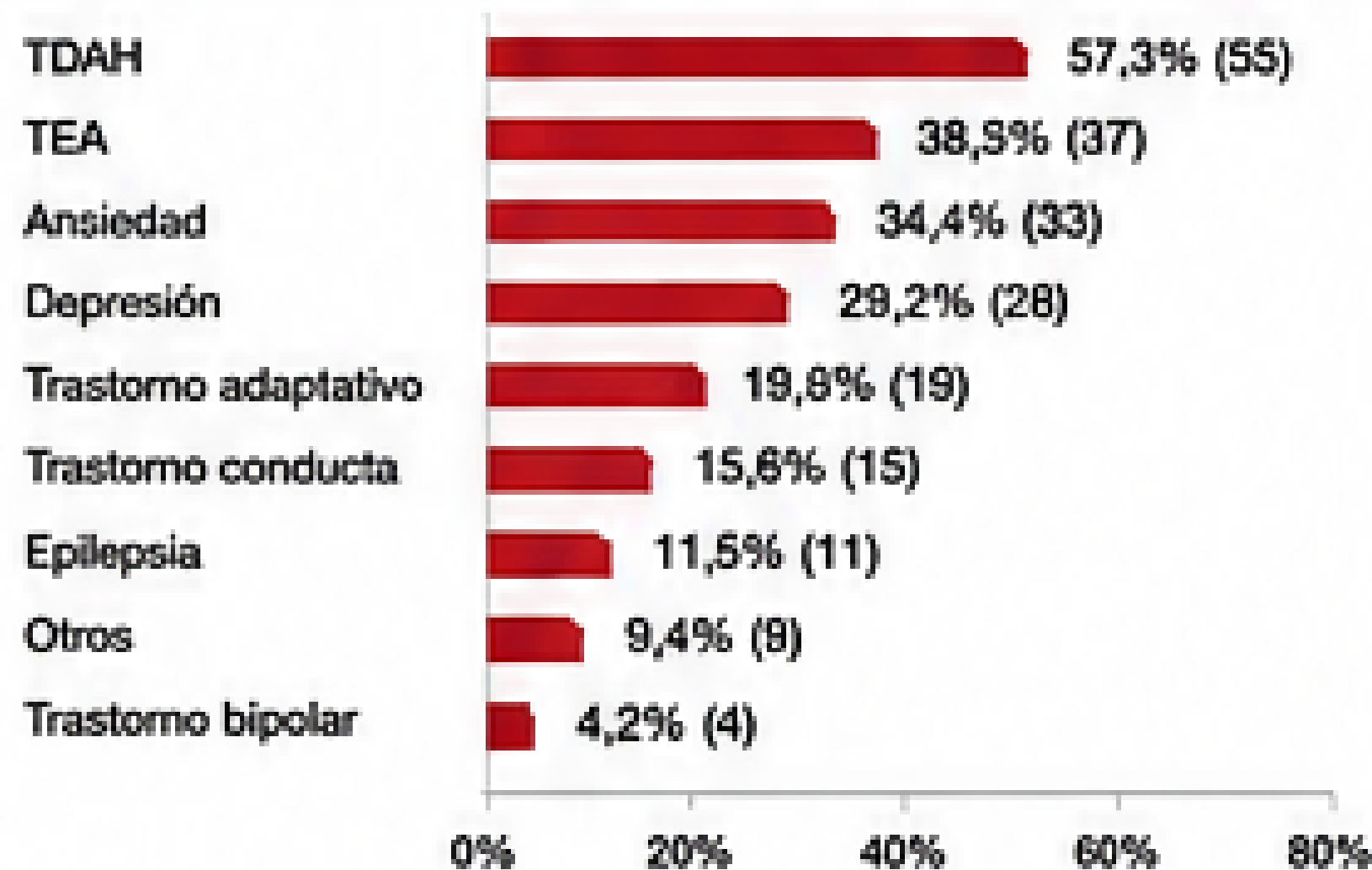
Neurología 65,6% (63)
Psiquiatría 42,7% (41)
Psicología 34,4% (33)
Medicina de familia 33,3% (32)
Medicina interna 11,5% (11)
Genética 9,4% (9)
Endocrinología 6,3% (6)
Otros 5,2% (5)



FRECUENCIA DE VISITAS

Al menos 1 vez al año 83,3% (80)
Cada 2-3 años 8,3% (8)
Esporádicas 8,3% (8)

2. DIAGNÓSTICOS ASOCIADOS (n=96)

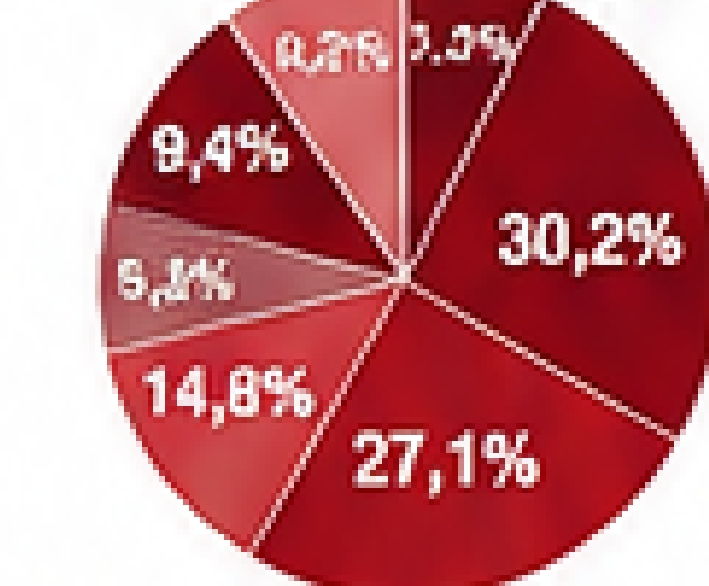


3. FORMACIÓN, DEPORTE Y OCIO



FORMACIÓN (n=96)

Sin estudios 7,3% (7)
Educación especial 30,2% (29)
Estudios básicos 27,1% (26)
FP grado medio 14,8% (14)
FP grado superior 5,2% (5)
Estudios universitarios 9,4% (9)
Otros 6,3% (6)

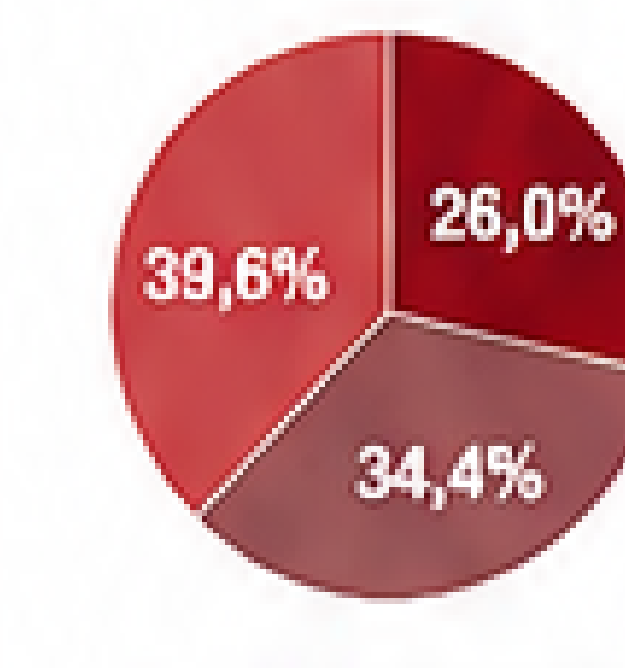


■ Sin estudios
■ Educación especial
■ Estudios básicos
■ FP grado medio
■ FP grado superior
■ Estudios universitarios
■ Otros



REALIZA DEPORTE (n=96)

Sí, de forma regular 26,0% (25)
Sí, ocasionalmente 34,4% (33)
No 39,6% (38)

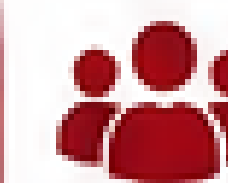
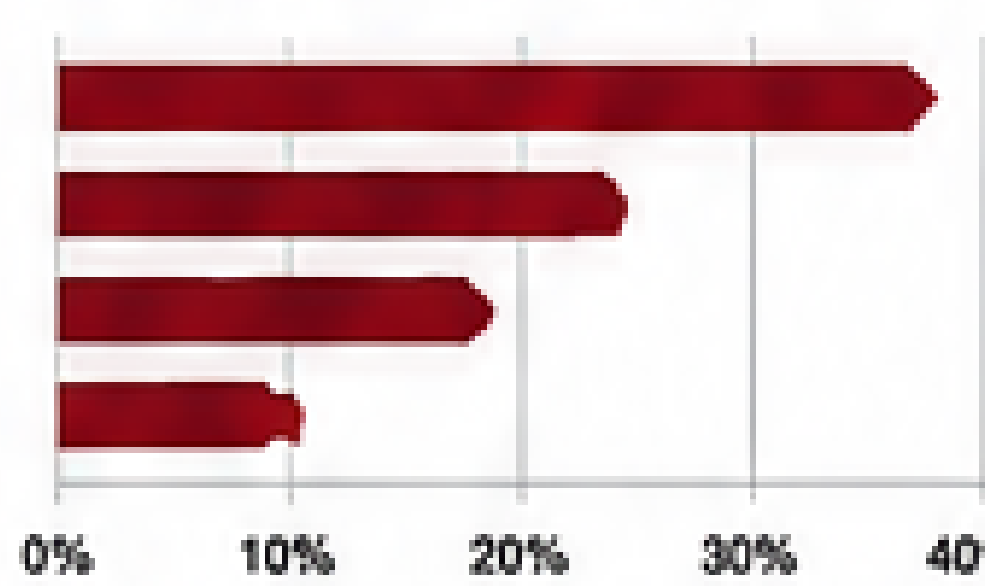


■ Sí, de forma regular
■ Sí, ocasionalmente
■ No



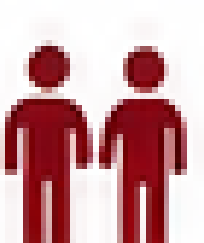
CAUSA PRINCIPAL PARA NO HACER DEPORTE (n=38)

Falta de motivación 36,8% (14)
Falta de hábitos 26,3% (10)
Falta de tiempo 23,7% (9)
Problemas de salud 10,5% (4)
Instalaciones lejanas 2,7% (1)



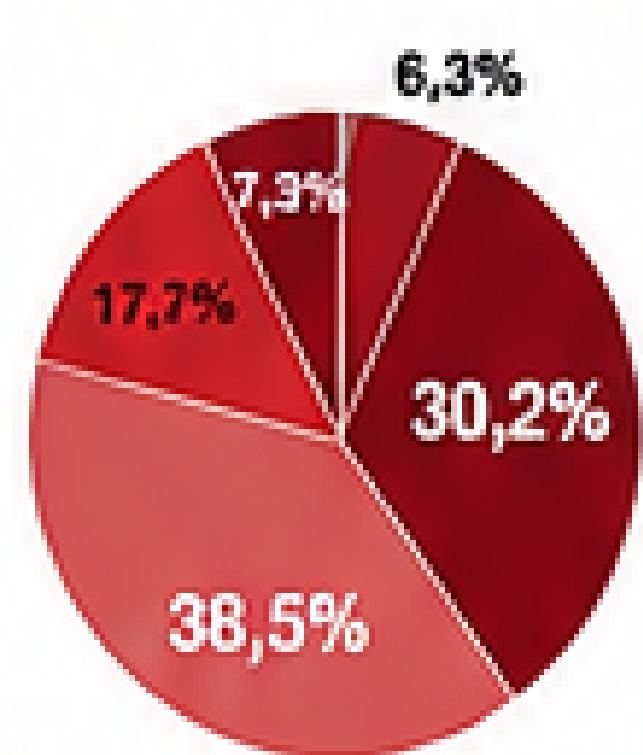
OCIO Y TIEMPO LIBRE (n=96)

Ver TV 64,6% (62)
Escuchar música 58,3% (56)
Uso de móvil/tablet 52,1% (50)
Salidas con familia 45,8% (44)
Leer 34,4% (33)
Videojuegos 28,1% (27)
Salidas con amigos 21,9% (21)
Otras actividades 22,9% (22)



4. CONDUCTA (n=96)

Muy buena 6,3% (6)
Buena 30,2% (29)
Normal 38,5% (37)
Mala 17,7% (17)
Muy mala 7,3% (7)



5. NECESIDADES DETECTADAS (n=96)

Más recursos específicos 68,8% (67)
Ocio inclusivo 40,0% (46)
Acompañamiento a familias 38,0% (30)
Información sobre ayudas 36,0% (35)
Empleo adaptado 36,4% (34)
Vivienda supervisada 35,4% (34)
Formación especializada 31,3% (30)
Respiro familiar



ENSAYO CLÍNICO EN MARCHA



Connecta Therapeutics está realizando un ensayo clínico de Fase IIa con CTH120 en hombres adultos con síndrome X frágil.

Objetivo: evaluar la seguridad, tolerabilidad y posible eficacia de CTH120 como tratamiento dirigido a las alteraciones cognitivas y conductuales del SXF.

CONCLUSIONES CLAVE

- La mayoría de las personas adultas con SXF vive en el entorno familiar y presenta múltiples necesidades de apoyo en salud, formación, ocio y autonomía.
- La detección temprana y el acceso a recursos especializados son esenciales para mejorar su calidad de vida.
- Es prioritario impulsar servicios específicos, formación especializada y alternativas de vivienda y empleo adaptado.

AUTORES

José Guzmán
Presidente de la Federación Española del Síndrome X Frágil
Anna Minguela
Educatriz Social y Gerente de la Associació Catalana Síndrome X Frágil

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME X FRÁGIL



Plaza Carballo, 8 - 10º - 3 · 28029 Madrid
Tel. 91 314 04 10
info@xfragil.org | www.xfragil.org
CIF G61897948