

Esteu pensant  
en ampliar la  
família?



Si tu o la teva parella sou portadors de la mutació o de la premutació de la SXF, heu de saber que existeix un risc de transmissió a la vostra descendència.

Per tal de conèixer aquest risc i valorar les opcions reproductives que més s'adeqüin a la vostra situació, podeu dirigir-vos a una consulta d'assessorament genètic!

Les opcions reproductives existents són:

- ☞ **Diagnòstic genètic prenatal**
- ☞ **Diagnòstic genètic preimplantacional**
- ☞ **Donació de gàmetes**

Si ens necessites,  
ens pots trobar a :

**Associació Catalana  
X Fràgil**

Plaça del Nord, 14 (Col·legi  
La Salle Gràcia)  
08024 Barcelona  
Tel./fax: 93 217 09 39  
e mail: info@xfragil.cat



**Hospital Parc Taulí de Sabadell**

Parc del Taulí, 1  
Unitat d'X Fràgil  
08208 Sabadell (Barcelona)  
e mail: xfragil@tauli.cat



**Parc Taulí**  
Hospital Universitari

*En agraïment a totes les famílies  
que van participar al projecte final  
de màster en Assessorament Genètic  
d' A. Costal*

**TENS UN  
FAMILIAR AMB  
LA SÍNDROME  
X FRÀGIL?**



*Amb la família no sols  
compartim genètica,  
també coneixements!*



## Com a familiar, què haig de saber?

**Poden existir riscos per a tu i per a la teva descendència. Per a poder controlar-los, primer els hem de conèixer!**

## La Síndrome X Fràgil

La Síndrome X Fràgil (SXF) és la primera causa hereditària de **discapacitat intel·lectual** (de moderada a severa). Afecta tant a persones del sexe masculí com del sexe femení, però en general els nens estan més afectats.

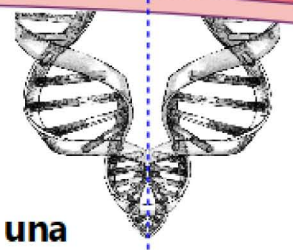
Les característiques que podem observar en persones amb SXF són, entre d'altres:

- Trastorn de l'aspecte autista (TEA)
- Ansietat e hiperactivitat
- Timidesa o fòbia social
- Poca tolerància a la frustració



## FMR1, un gen especial

La SXF és causada per una **expansió del triplet CGG en el gen FMR1 que es troba en el cromosoma X.**



**Mutació completa**  
 >200 CGG causa → **SXF** ♂♀

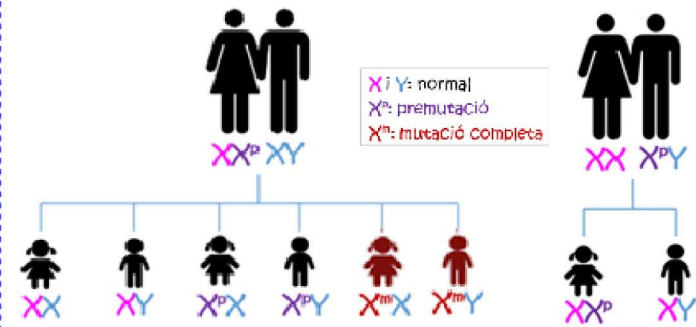
**Premutació** pot causar → **FXTAS** ♂♀  
 55-200 CGG Síndrome de tremolor/ atàxia

**Premutació** pot causar → **FOP** ♀  
 55-200 CGG Fallo ovàric prematur

## La premutació pot expandir-se..

Només les dones que tiguin la premutació poden tenir fills amb la SXF.

En els homes amb la premutació, el triplet CGG no expandeix, per tant mai tindran fills/es amb SXF.



## El test genètic

Contacta amb el teu especialista per valorar la necessitat de realitzar l'estudi genètic i així determinar les repeticions que tens en el teu gen FMR1.

D'aquesta manera podrem conèixer quins són els riscos per a tu i per a la teva descendència.

Si t'has realitzat l'estudi genètic, ja pots omplir la teva fitxa personalitzada. Si necessites ajuda per omplir-ho, demana-la!

## FITXA PERSONAL

El meu nom complet és:		
Ja m'he fet l'estudi genètic i el resultat ha estat:	NORMAL (≤54)	
	PREMUTACIÓ (55- 200)	
	MUTACIÓ (>200)	
A causa del resultat de l'estudi puc estar a risc de patir:	No estic a risc	
	SXF	
	FOP	
És necessari que comuniqui aquest resultat als següents membres de la meua família:	FXTAS	
	No cal que ho comuniqui	
	Als meus germans/es	
Als meus fills/es		
Altres comentaris:		