

CROMOSOMA X
NORMAL

CROMOSOMA X
FRÁGIL

SUBREDCO



Secretaría de Salud
Subred Integrada de Servicios de Salud

Centro Oriente E.S.E.

Gen FMR1
mutado



ALCALDÍA MAYOR
DE BOGOTÁ D.C.

SECRETARÍA DE
SALUD



**VIGILANCIA EN SALUD
PÚBLICA**

Subred Centro Oriente

**Estudio de caso
instrumental
Enfermedades
huérfanas- raras**

CONTENIDO

1. Datos personales del caso
2. Objetivo del estudio de caso
3. Definición del síndrome de X frágil. Invitado especial Dr. Ricardo Medina miembro de la Federación Colombiana de Enfermedades Huérfanas - FECOER
4. Revisión bibliográfica
5. Objetivo del estudio de caso
6. Intervención epidemiológica de campo – IEC
7. Resumen de HC
8. Intervenciones a nivel local: Canalización, Equipo básico extramural, EBE, Seguimiento telefónico
9. Conclusiones y compromisos
10. Cierre

Enfermedad huérfana - rara:

Nombre: M.F.E.R.

Identificación: TI_102872306X

Diagnóstico: 08/12/2025

Notificación: 09/12/2025 - oportuna

UPGD Notificadora: SEDE PROPACE

Diagnóstico: Síndrome de X frágil

Ubicación: KR 5 C BIS 48 H 18 SUR– Barrio Príncipe de Bochica

Localidad: Rafael Uribe Uribe.

EAPB: "COMPENSAR".

Régimen Subsidiado.

RLCPD: Sí, 25/02/2025

Certificado de discapacidad: Sí, Cognitiva, 25/02/2025

OBJETIVO GENERAL

Analizar los casos más representativos de personas con enfermedades huérfanas - raras, en todos los momentos del curso de vida, explorando en los factores de riesgo y condiciones que determinaron y/o afectan condiciones de mayor severidad, dependencia o calidad de vida.

OBJETIVO ESPECÍFICO

Analizar el caso notificado por **síndrome X frágil** en su diagnóstico, tratamiento y factores condicionantes de severidad y/o mayor dependencia de la discapacidad.

Relacionar las características del caso de intervención epidemiológica de campo – IEC con los tres estudios seleccionados en la revisión bibliográfica.

Invitado especial Dr. Ricardo Medi
miembro de la Federación
Colombiana de Enfermedades
Huérfanas - FECOER

Definición del síndrome X fragile

Epidemiología

La prevalencia estimada es de, aproximadamente, 1/2.400 a 1/6.000, aunque puede variar en función de la zona geográfica en la que se realice el estudio.



Descripción clínica

- En varones, la enfermedad debuta durante la infancia, con retraso de los hitos del desarrollo motor.
- La discapacidad intelectual puede presentar una gravedad variable, pudiendo incluir afectación de la memoria de trabajo y a corto plazo, del funcionamiento ejecutivo, del lenguaje y de las habilidades visuoespaciales o numéricas.
- Los trastornos de la conducta pueden ser leves (como ansiedad o humor inestable) o graves (como agresividad o autismo).

Descripción clínica

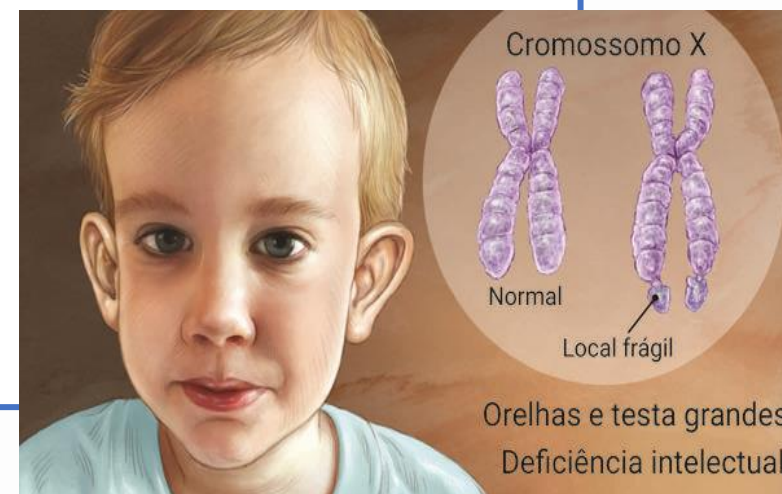
- El comportamiento de tipo autista puede incluir aleteo de las manos, contacto visual reducido, morderse las manos, evitación de la mirada, fobia social, dificultades comunicativas y sociales, y defensa táctil.
- En mujeres, los trastornos intelectuales y de conducta suelen ser leves, consistiendo, por lo general, en timidez, ansiedad social y problemas de aprendizaje leves con un CI normal, aunque el 25% de las mujeres afectadas presenta un CI inferior a 70.
- El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) está presente en más del 89% de los varones y del 30% de las mujeres, y la desinhibición conductual es muy frecuente. También se puede observar otitis recurrentes (60%) y crisis epilépticas (16-20%).

Etiología

El SFX está causado por el silenciamiento transcripcional del gen *FMR1* (Xq27.3) debido a la expansión progresiva y la subsecuente metilación de repeticiones del tri nucleótido (CGG)_n en la región 5' no traducida del gen.

Estas mutaciones completas son originadas por alelos inestables llamados pre mutaciones (con repeticiones de 55 a 200 CGG). En algunos casos poco frecuentes, se ha observado que el SXF está provocado por mutaciones puntuales o deleciones intra génicas en el gen *FMR1*.

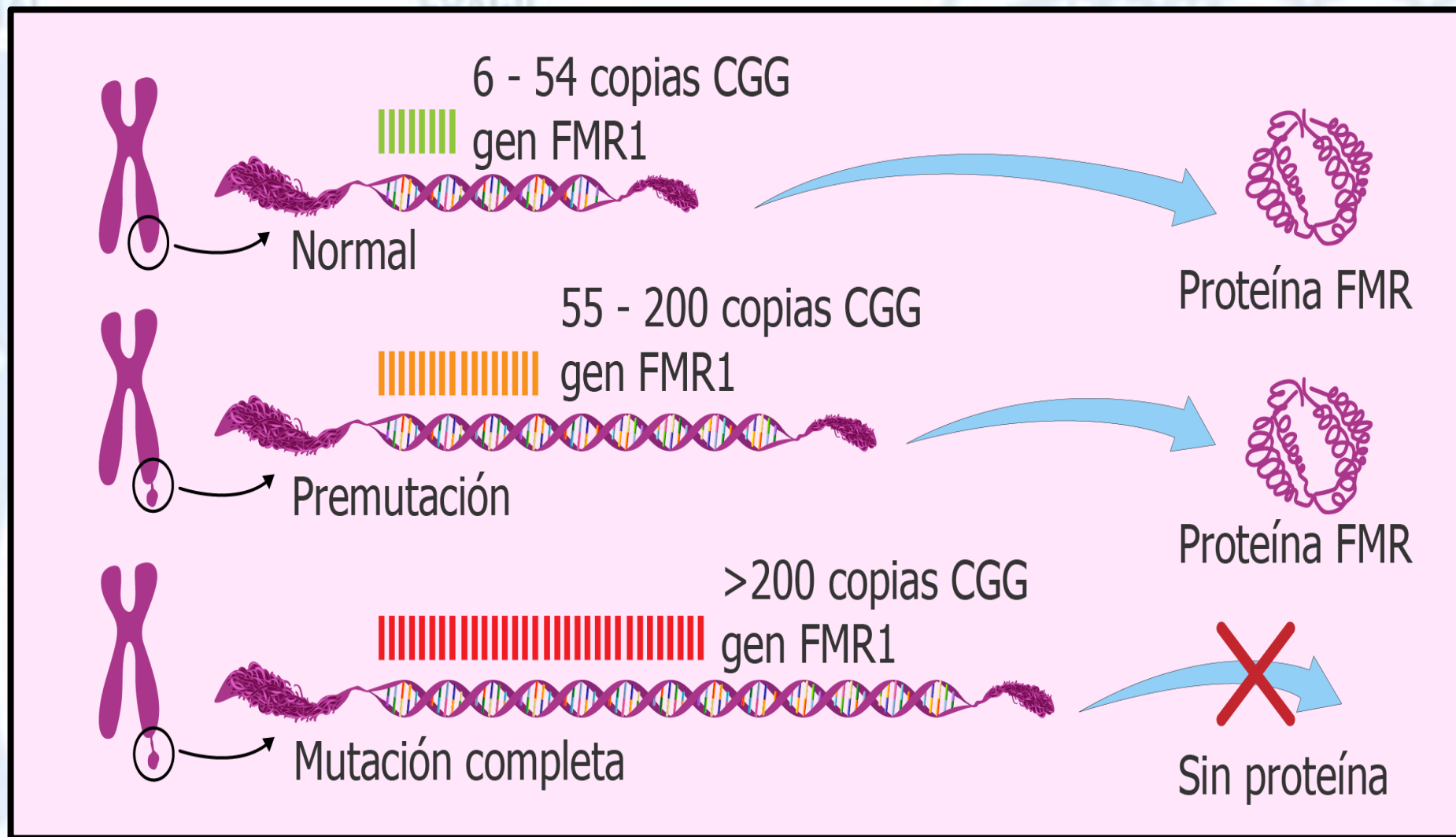
Este gen codifica la FMRP, una proteína de unión al RNA que regula la síntesis proteica y otras vías de señalización en las dendritas neuronales. Se cree que el silenciamiento del gen *FMR1* reduce la plasticidad sináptica y la modulación en el cerebro, incluyendo el hipocampo.



Repeticiones CGG

Nivel de mutación

5-44	Normal
45-55	Zona gris o intermedia
55-200	Premutación
> 200	Afectado por la mutación



Métodos diagnósticos

El diagnóstico no puede basarse en el cuadro clínico, ya que los rasgos físicos pueden ser leves o estar ausentes. De modo que se debe confirmar con un test genético del gen FMR1, que se deberá realizar en todos los pacientes con discapacidad intelectual o con autismo.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial incluye otras formas de discapacidad intelectual ligadas al cromosoma X, el síndrome de Sotos, los síndromes asociados a microdeleciones (tales como el síndrome de deleción 22q11.2), el síndrome de embriopatía alcohólica y los trastornos del espectro autista de origen idiopático.

Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal se basa en la técnica de hibridación del ADN con la técnica de Southern blot y en la PCR de muestras de vellosidades coriónicas o de líquido amniótico.

Consejo genético

El SXF es un trastorno con un patrón de herencia dominante ligado al cromosoma X con penetrancia reducida en las mujeres. Se debe ofrecer asesoramiento genético a los familiares de un individuo afecto o a los portadores de la premutación.

Manejo y tratamiento

El manejo está basado en los síntomas y requiere de un enfoque multidisciplinario; en la actualidad se están estudiando nuevos tratamientos selectivos para el Síndrome X Frágil.



La terapia del lenguaje, fisioterapia y la terapia de integración sensorial



Planes de educación individualizados e intervenciones conductuales



Fármacos, tales como los estimulantes para el trastorno por déficit de atención con hiperactividad



Inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS), para la ansiedad, la depresión y el trastorno obsesivo compulsivo



Agentes antipsicóticos atípicos para los comportamientos autolesivos y las conductas agresivas.

Revisión bibliográfica 1.

Diagnóstico y asesoramiento genético en trastornos del gen FMR1: dos casos muy distintos en la misma familia

Autores: Carmen Gracia Puerto Cabeza, Celia García Carro, Gema González Fernández, Julia Arias Pérez, Sheila Larrayad Sanz, Silvia Izquierdo Álvarez

Localización: Revista Sanitaria de Investigación, ISSN-e 2660-7085, Vol. 6, N°. 3, 2025

DOI: 10.34896/RSI.2025.65.65.001

El gen FMR1 (Fragile X Messenger ribonucleoprotein 1) se localiza en el cromosoma Xq27.3. Una de las alteraciones más frecuentes en dicho gen es la expansión del **trinucleótido Citosina-Guanina-Guanina (CGG)** en la región promotora.

Dependiendo del número de repeticiones CGG presentes en cada alelo, se pueden producir diferentes entidades clínicas como son:

- **La Insuficiencia Ovárica Primaria asociada al X Frágil (FXPOI),**
- El Síndrome de Temblor/Ataxia asociado al X Frágil (FXTAS)
- Síndrome de X Frágil (FXS).
- **Además, dentro de una misma familia,** puede haber individuos con alelos de diferente tamaño y, por tanto, diferentes manifestaciones clínicas.

El diagnóstico se realiza mediante análisis genético del gen FMR1 y es de vital importancia para proporcionar un adecuado asesoramiento genético a los pacientes y sus familias.

Se presentan dos casos de una familia:

- Un niño de 2 años con **retraso psicomotor y alteraciones conductuales** diagnosticado de FXS.
- Madre de 26 años, **asintomática** hasta el momento, pero con riesgo aumentado de desarrollar FXTAS y/o FXPOI.

Revisión bibliográfica 2.

Síndrome del cromosoma X frágil: artículo monográfico

Autores: Raquel Sancho Almau, Juan Carlos Saez Moreno, Esther Prades Laborda, Beatriz Pilar Sánchez Gil, Marta Latapia Callen, Elena Lacueva Zapater

Localización: Revista Sanitaria de Investigación, ISSN-e 2660-7085, Vol. 6, N°. 4, 2025

El Síndrome del Cromosoma X Frágil, también conocido como Síndrome de Martin-Bell, es una condición genética que causa discapacidad intelectual y problemas de desarrollo. Este síndrome es causado por una mutación en un gen del cromosoma X.

Al tratarse de una de las denominadas como enfermedades raras, podemos indicar que en la sociedad e incluso una gran parte de los profesionales del ámbito de la salud, resulta desconocido. Por lo tanto, resulta fundamental tener unos conocimientos básicos para poder identificar esta patología con el fin de poder determinar su diagnóstico y manejo de la misma; para poder obtener la mejora calidad de vida del paciente y las personas de su entorno.

Revisión bibliográfica 3.

Intervención educativa y psicopedagógica en un caso de una alumna con Síndrome XFrágil

Autores: M^a del Carmen Carbajo Vélez

Localización: IJNE: International Journal of New Education, ISSN-e 2605-1931, N°. 16, 2025, págs. 135-158

DOI: 10.24310/ijne.16.2025.21403

Títulos paralelos: Educational and psycho-pedagogical intervention in the case of a student with Fragile X Syndrome

Hoy en día es habitual encontrarse en las aulas alumnado con un Síndrome X Frágil que presenta necesidades específicas de apoyo educativo y debe ser atendido por los docentes en el marco de un currículo flexible, una escuela abierta a la diversidad, y bajo los principios de individualización, sectorización, normalización e inclusión.

Revisión bibliográfica 3.

No obstante, no todo el profesorado posee una formación que le permita conocer e intervenir ante esta diversidad y las diferentes situaciones. Además, la mayor parte de la literatura científica es de carácter sanitario existiendo una carencia de estudios desde el punto de vista educativo.

Este artículo pretende ayudar a los docentes y mostrar la intervención educativa y psicopedagógica realizada en un caso concreto de una alumna diagnosticada con Síndrome X frágil que presenta necesidades educativas especiales y necesidades específicas de apoyo educativo relacionadas con su discapacidad intelectual moderada, sus rasgos del espectro autista, déficit de atención y problemas de comportamiento.

También se quiere enseñar que a pesar de las particularidades concretas del síndrome y las características asociadas es posible una evolución favorable de la alumna a través de una intervención multidisciplinar y la colaboración de todos los profesionales que trabajan con ella.

Revisión bibliográfica 3.

Se incluyen los resultados y las conclusiones obtenidas hasta el momento siendo consciente de que es necesario continuar con un trabajo sistemático y estructurado para consolidar los avances y lograr otros nuevos. Esta aportación demuestra que este tipo de alumnado puede conseguir logros inimaginables a través de una intervención correcta y ajustada a sus necesidades.



Revisión bibliográfica 4.

La necesidad de avanzar desde la APS Selectiva a la APS Integral: caso del Síndrome XFrágil

Montano Caicedo, Jose Ivo ; Lee Isaza, Jaime ; Mondragón Duarte, Sergio Luis [1] Universidad del Valle (Colombia)

Localización: Ciencias de la salud, ISSN-e 2145-4507, ISSN 1692-7273, Vol. 24, N°. 1, 2026 (Ejemplar dedicado a: Revista Ciencias de la Salud)

DOI: 10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.14165

La Atención Primaria de Salud Selectiva (APS-S) que se propuso como una alternativa modesta a la Atención Primaria de Salud Integral (APS-I), consiste en priorizar enfermedades con base en su prevalencia, morbilidad y mortalidad, para luego implementar programas para las enfermedades priorizadas. Las Enfermedades Raras (ER) se definen por su prevalencia baja o infrecuente, lo cual implica que no son priorizadas bajo el enfoque de APS-S.

Revisión bibliográfica 4.

El Síndrome X Frágil (SXF) es una ER, que en Ricaurte, una comunidad en Colombia presenta una prevalencia superior al 5%, sin embargo, bajo el enfoque de APS-S predominante en las políticas de salud, no ha sido priorizada.

Desarrollo: Se revisan las limitaciones del enfoque de APS-S y cómo se pueden mejorar mediante los componentes del enfoque de APS-I: servicios sanitarios, abordaje de los determinantes y compromiso comunitario, para desplazar el foco del cuidado de la salud desde las enfermedades y los programas como lo dicta el enfoque de APS-S a las personas y sus necesidades como lo establece el enfoque de APS-I.

Se propone avanzar hacia un enfoque de APS-I señalando acciones específicas y ventajas para las personas con SXF, sus familias y la comunidad. Conclusiones: el enfoque de APS-S es ineficiente para optimizar el bienestar, profundiza brechas de inequidad relacionados con la salud y empeora las condiciones de salud de las personas, familias y comunidades.

Fecha de IEC: 09/01/2026



Antecedentes personales:

Alérgicos: Dipirona, jugo tomate de árbol

Farmacológicos: Niega

Patológicos: Rinitis, dermatitis, insuficiencia valvular, atrofia de adenoides, escoliosis, retardo del desarrollo de habilidades cognitivas con prueba cognitiva que confirma discapacidad intelectual moderada - perfil armónico,

Hospitalarios: hospitalización prolongada por otitis a los 5 años

Quirúrgicos: Niega

Toxicológicos: Niega



Antecedentes personales:

Familiares: Por línea materna tres (3) primos con discapacidad cognitiva sin diagnóstico. Padres no consanguíneos.

Traumáticos: Niega

Ginecológicos: Menarquia a los 11 años, períodos regulares con abundante sangrado.

Isoinmunización: esquema completo, no Covid-19 por recomendación médica

Desarrollo psicomotor: sedestación: 8 meses, gateo: 13 meses, marcha sin apoyo: 18 meses, monosílabos: 24 meses, control de esfínter 48 meses.



Red de apoyo:

- La usuaria reside junto a su núcleo familiar: madre de 45 años, trabaja informalmente en servicios generales, sin embargo pasa temporadas sin trabajo por las citas de su hija.
 - Abuela de 84 años, quien hace las veces de cuidadora cuando la madre trabaja
- El padre (quien trabaja como conductor) el padre, aunque no reside en el mismo hogar, vive a dos casas de distancia, lo que facilita su presencia frecuente y su participación activa en el acompañamiento, cuidado y toma de decisiones relacionadas con la salud y el bienestar de la menor.
- El hermano mayor, aunque ya se independizó, mantiene vínculo cercano con la familia y brinda apoyo económico, lo cual contribuye a la estabilidad del núcleo familiar.

INVESTIGACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE CAMPO

SUBREDCO

Cuenta con cuidador		Si	Nombre Cuidador	DIANA MARCELA RODRIGUEZ ROMERO					
La persona requiere ayuda permanente				Si					
N°	Preguntas			Respuestas					
				0	1	2	3	4	
1	¿Cree que su familiar le pide más ayuda de la que realmente necesita?								4
2	¿Cree qué debido al tiempo que dedica a su familiar no tiene suficiente tiempo para usted?								4
3	¿Se siente agobiado entre cuidar a su familiar y tratar de cumplir otras responsabilidades, ya sea con su trabajo, familia u otros?								4
4	¿Se siente avergonzado por la conducta de su familiar?			0					
5	¿Se siente enfadado cuando está cerca de su familiar?			0					
6	¿Piensa que su familiar afecta negativamente a su relación con otros miembros de su familia (como pareja, hijos, etc.)?							3	
7	¿Tiene miedo de lo que el futuro depara a su familiar?								4
8	¿Cree que su familiar depende de usted?								4
9	¿Se siente tenso cuando está cerca de su familiar?							3	
10	¿Cree que su salud se ha deteriorado por cuidar a su familiar?								4
11	¿Siente qué no tiene tanta intimidad como le gustaría debido a su familiar?								4
12	¿Cree que su vida social se ha resentido por cuidar a su familiar?							3	
13	¿Se siente incómodo por desatender sus amistades debido a su familiar?			0					
14	¿Cree que su familiar parece esperar que usted sea la única persona que lo cuide, como si usted fuera la única persona de quién depende?								4
15	¿Usted cree qué no tiene suficiente dinero para cuidar a su familiar además de sus otros gastos?								4
16	¿Cree qué será incapaz de cuidarle por mucho más tiempo?								4
17	¿Siente qué ha perdido el control de su vida desde la enfermedad de su familiar?								4
18	¿Desearía dejar el cuidado de su familiar a otros?								4
19	¿Se siente indeciso sobre que hacer con su familiar?								4
20	¿Cree qué debería hacer más por su familiar?								4
21	¿Cree qué podría cuidar mejor de su familiar?								4
22	Globalmente, ¿qué grado de carga experimenta por el hecho de cuidar a su familiar?								4
Total									73

Escala de Zarit con 73 puntos: Mayor a 55 sobrecarga intensa



Condiciones especiales:

- Respecto al diagnóstico de la enfermedad, la madre refiere que desde el nacimiento se evidenciaron retrasos en el desarrollo, tales como dificultad para mantenerse en posición bípeda sin apoyo, ausencia de lenguaje verbal y limitaciones en la comunicación.
- Ante estas señales de alarma, fue valorada inicialmente por pediatría y posteriormente remitida a neurología; aunque no recuerda el nombre de la institución, refiere que fue remitida al centro OMNI, donde fue valorada por especialistas en genética y psiquiatría. a través de estudios genéticos se confirmó el diagnóstico de síndrome de x frágil.
- Actualmente la menor se encuentra afiliada a la EAPB compensar, entidad a través de la cual recibe controles y seguimiento relacionados con su condición de salud.
- En cuanto al estado de salud actual, la menor se encuentra en seguimiento médico permanente por su diagnóstico de síndrome de x frágil, con abordaje interdisciplinario orientado a su desarrollo y funcionalidad.



Condiciones especiales:

- La madre asume el rol principal de cuidadora, responsabilidad que ejerce de manera continua y que implica la organización de la atención médica, la asistencia a múltiples citas, la gestión administrativa ante las entidades de salud y el acompañamiento permanente en las actividades de la vida diaria de la menor.
- Ésta carga de cuidado se ve intensificada por la condición de salud de María Fernanda, lo que ha generado en la madre desgaste físico y emocional, así como sentimientos de preocupación constante frente al desarrollo, la autonomía futura y el acceso oportuno a los servicios requeridos.
- A pesar de ello, la madre evidencia compromiso, habilidades de afrontamiento y una actitud protectora hacia su hija, apoyándose en su madre (abuela de la menor) para el cuidado cuando las obligaciones laborales se lo exigen.



Condiciones especiales:

- En el ámbito económico, la familia presenta ingresos limitados y variables. la madre labora en servicios generales bajo la modalidad de prestación de servicios, lo que implica inestabilidad laboral y ausencia de garantías sociales.
- El padre cuenta con empleo formal y salario fijo, y adicionalmente el hogar recibe apoyo económico por parte del hermano mayor y subsidios institucionales, recursos que se destinan principalmente a cubrir necesidades básicas, transporte y gastos asociados a la atención en salud de la menor.
- No obstante, la necesidad de desplazamientos frecuentes, la gestión de trámites y las barreras de acceso a los servicios de salud generan una carga económica adicional para la familia. en el contexto educativo y social.



Las barreras manifestadas durante la investigación epidemiológica de campo fueron:

Barrera Técnica: Oportunidad

Barrera administrativa: No oportunidad en la programación de citas de especialistas

CANALIZACION

Se aplicó la escala de **ZARIT** a la madre, la cual arrojó un **puntaje de 73**, correspondiente a sobrecarga intensa del cuidador.

En razón a ello, se realizó **canalización a través del SIRC para acompañamiento psicológico**, dado que se evidencia afectación emocional, especialmente en el afrontamiento de la condición de salud de su hija.

Madre no ha logrado acceder a citas para la continuidad de los **procesos terapéuticos, incluyendo terapia física, terapia de lenguaje, terapia ocupacional y atención psicológica**, debido a la falta reiterada de disponibilidad en las agendas de las entidades prestadoras, lo que afecta la adherencia al tratamiento integral y el adecuado desarrollo biopsicosocial de la menor.

CANALIZACION

En relación con la menor, se identifica que no ha asistido a **control odontológico** en los últimos seis meses, por lo cual se realiza **canalización a través del SIRC en la ruta de promoción y mantenimiento de la salud**.

Instituto de Ortopedia
Infantil Roosevelt

**Atenciones en
Salud**

PARACLÍNICOS:

18/12/2023:

- Perfil intelectual: capacidad intelectual CI total de 44, indica posible discapacidad intelectual moderada.
- Perfil cognoscitivo: áreas a reforzar (atención, velocidad de procesamiento, volumen léxico, repetición verbal).
- Habilidades escolares: debilidades en información numérica y manipulación para realizar cálculos y escritos simples.

Diagnóstico: discapacidad intelectual moderada - perfil armónico.

GENÉTICOS

11/04/2023 Expansión de tripletas CGG para FMR1 por electroforesis capilar (Genetix): alelo de 23 repeticiones en estado homocigoto.

09/09/2025 Expansión de tripletas CGG para FMR1 por Southern blot (Genetix): un alelo en 23 y el segundo en 320 repeticiones CGG para FMR1.

26/04/2023 Cariotipo bandeó G (Yunis): 46, XX

****CARDIACOS 28/04/2023** EKG: arritmia sinusal.

****OTROS 10/1/2026** Audiometría : audición dentro de parámetros de normalidad bilateral.

FECHA	IPS ATENCION	ESPECIALIDAD	DESCRIPCION
2024	SD	GENÉTICA	Se confirma diagnóstico, pero no se notifica al SIVIGILA
15/08/2025	PROPACE sede 010	TRABAJO SOCIAL	Ingreso al programa de crónicos en Roosevelt, consulta de primera vez
25/08/2025	PROPACE sede 011	NEUROLOGIA PEDIATRICA	Refiere que la venían viendo en otra institución, y tiene un diagnóstico de una discapacidad intelectual, secundaria a X frágil Trae una historia de marzo de 2023 que catalogan como un compromiso cognitivo moderado por parte de neurología, sin etiología definida. Madre trae un estudio en expansión tripletas para FMR1 que muestra un alelo de 23 repeticiones, pero no saben si es homocigota para 23.

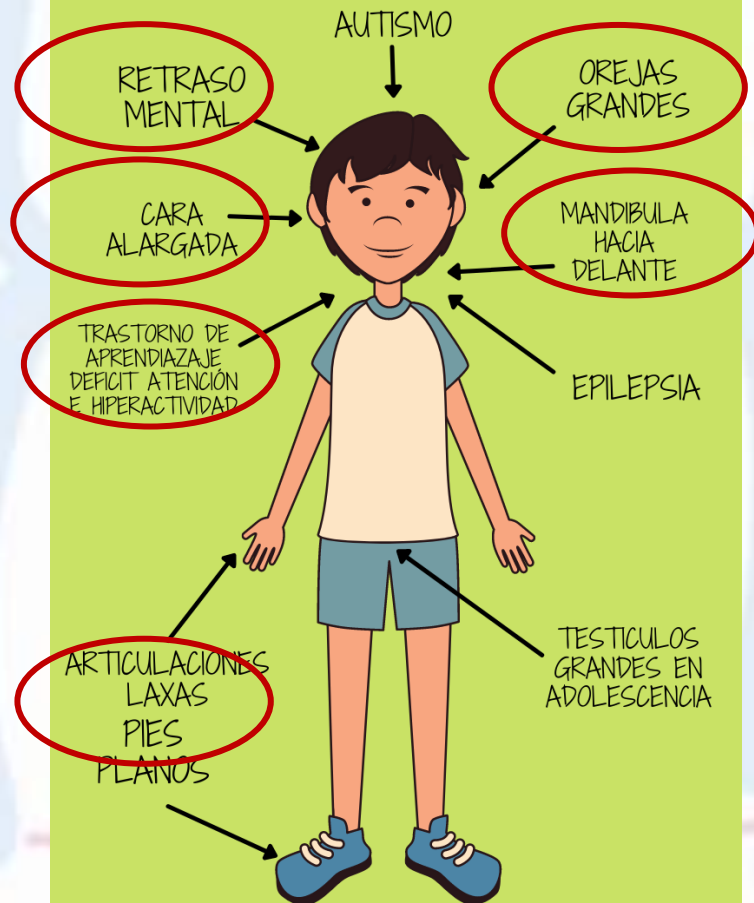
FECHA	IPS ATENCION	ESPECIALIDAD	DESCRIPCION
25/08/2025	PROPACE sede 010	PSICOLOGIA	Paciente logra seguir instrucciones de dos comandos, en ocasiones requiere ser instigada. Ante comportamientos inadecuados, se aplica diálogo y se mantiene en la instrucción. Paciente convive con madre y abuela. Padre la ve diariamente. Madre refiere que tiene relación positiva con padre, quien responde económicamente. Madre niega situaciones de maltrato o conflicto en la familia. Presencia de operantes verbales simples. Responde a preguntas, requiere ser redirigida. Paciente asiste a cuarto grado en colegio que le brinda adaptaciones curriculares. Buenos patrones de sueño y alimentación, requiere supervisión para finalizar algunas rutinas. Colabora en tareas del hogar y tiene rutinas claras.
25/08/2025	PROPACE sede 010	TRABAJO SOCIAL	Ingreso en el programa “corazones valientes”, el cual brinda acompañamiento médico y acceso a algunos servicios especializados. no se identifican asociaciones formales de pacientes ni grupos comunitarios específicos
27/11/2025	PROPACE sede 011	PROMOCION Y PREVENCIÓN ENFERMERIA	Control de Crecimiento y Desarrollo en el Programa Corazones Valientes.

FECHA	IPS ATENCION	ESPECIALIDAD	DESCRIPCION
6/12/2025	PROPACE sede 010	GENETICA HUMANA (Notifica evento)	Paciente femenina de 12 años con síndrome de X frágil confirmado por expansión de 320 repeticiones CGG en el gen FMR1. Cursa con discapacidad intelectual moderada y retraso global del desarrollo, con evolución positiva en aprendizaje funcional en modalidad inclusiva, presencia de conductas disruptivas en descenso, episodios de ansiedad, hipersensibilidad sensorial y estereotipias persistentes, sin crisis epilépticas ni alteraciones del sueño, con desarrollo puberal ya iniciado y ciclos menstruales regulares. Examen físico con macrocefalia y reflejos osteotendinosos exaltados, pero sin déficit motor ni dismorfias mayores, autonomía conservada. Cuenta con antecedentes familiares sugestivos de expansión FMR1 multigeneracional sin embargo no han sido evaluados. Se concluye curso neuroconductual compatible con síndrome de X fragil, requiriendo continuidad en neurodesarrollo, vigilancia neuropsiquiátrica, apoyo escolar estructurado e intervención sensorial-conductual, así como asesoramiento genético familiar. Realizo asesoramiento post-test.
29/12/2025	INSTITUTO ROOSEVELT sede 010	FONOAUDILOGIA	Se comunica a través de la modalidad verbal oral, caracterizada por poseer un repertorio fonético completo para la edad. Emplea producciones semicomplejas y complejas, con estructura gramatical ocasionalmente inadecuada. Se evidencia habla con múltiples procesos fonológicos que no afectan la inteligibilidad. Se observan fallas a nivel comprensivo y expresivo

FECHA	IPS ATENCION	ESPECIALIDAD	DESCRIPCION
29/12/2025	INSTITUTO ROOSEVELT sede 010	TERAPIA OCUPACIONAL	Presenta desempeño por debajo de lo esperado para su edad en tres de las áreas evaluadas, se recomienda acompañarla y guiarla para promover su participación en tareas sencillas como (cortar o limar las uñas, poner y amarrar cordones, cortar alimentos con cubiertos, saltar lazo, subir escaleras cargando objetos, usar los términos ayer, hoy y mañana correctamente, describir la ayuda que necesita, entender letreros convencionales, contar monedas para una compra, asociar horas del día con actividades que hace)
23/02/2026	PROPACE sede 010	PSIQUIATRIA INFANTIL	Se realiza valoración por Profesional.
24/03/2026	PROPACE sede 010	PEDIATRIA	Se realiza valoración por Profesional.

FECHA	IPS ATENCION	ESPECIALIDAD	DESCRIPCION
9/04/2026	PROPACE sede 011	NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA	Paciente con historia de crisis respiratorias recurrentes entre los 4 y 6 años, recibió manejo con nebulizaciones e inhaladores, sin embargo desde hace 7 años sin recurrencia de síntomas o crisis, hace sus actividades con normalidad, ocasionalmente presenta congestión nasal (solo cuando tiene gripa). Duerme bien, ronca ocasional cuando esta congestionada. El sueño es tranquilo, reparador, no síntomas relacionados con la alimentación. Es respiradora oral, tienen pendiente cavum faríngeo y valoración por ORL.
9/04/2026	PROPACE sede 011	DOLOR Y CUIDADOS PALIATIVOS	Asiste a consulta por Primera vez, siendo valorada por la especialidad.

SÍNDROME X FRÁGIL



- ENFERMEDAD GENÉTICA
LIGADA A CROMOSOMA X



- MÁS FRECUENTE EN
VARONES



- NO HAY TRATAMIENTO
CURATIVO



- REQUIEREN APOYO PSICOLÓGICO,
PEDAGÓGICO Y PEDÁTRICO



PARTICIPANTES

Conclusiones y compromisos

CONCLUSIONES Y COMPROMISOS

SUBREDCO

Qué	Quién	Cuando	Observaciones
Tarea o actividad	Responsable	Fecha límite	

CONCLUSIONES Y COMPROMISOS

SUBREDCO

Qué	Quién	Cuando	Observaciones
Tarea o actividad	Responsable	Fecha límite	

Referencias Bibliográficas

- **Carbajo Vélez**, María del Carmen. (2025). Intervención educativa y psicopedagógica en un caso de una alumna con Síndrome X Frágil. Dialnet, 3(16), 135-158.
- **Elhawary NA**, AlJahdali IA, Abumansour IS, Azher ZA, Falemban AH, Madani WM, Alosaimi W, Alghamdi G, Sindi IA. Phenotypic variability to medication management: an update on fragile X syndrome. Hum Genomics. 2023 Jul 7;17(1):60. doi: 10.1186/s40246-023-00507-2. PMID: 37420260; PMCID: PMC10329374.
- **Finucane B**, Abrams L, Cronister A, Archibald AD, Bennett RL, McConkie-Rosell A. Genetic counseling and testing for FMR1 gene mutations: practice guidelines of the national society of genetic counselors. J Genet Couns. 2012 Dec;21(6):752-60. doi: 10.1007/s10897-012-9524-8. Epub 2012 Jul 14. Erratum in: J Genet Couns. 2012 Dec;21(6):985. PMID: 22797890.
- **Mila M**, Alvarez-Mora MI, Madrigal I, Rodriguez-Revenga L. Fragile X syndrome: An overview and update of the FMR1 gene. Clin Genet. 2018 Feb;93(2):197-205. doi: 10.1111/cge.13075. Epub 2017 Oct 1. PMID: 28617938.
- **Montano Caicedo**, José Ivo; Lee Isaza, Jaime. (2026). La necesidad de avanzar desde la APS Selectiva a la APS Integral: Caso del Síndrome X Frágil. Dialnet, 24(1), 1-2.
- **Puerto Cabeza**, Carmen Gracia. (2025). Diagnóstico y asesoramiento genético en trastornos del gen FMR1: Dos casos muy distintos en la misma familia. Dialnet, 6(3), 1.
- **Sancho Almau**, Raquel; Sáez Moreno, Juan Carlos. (2025). Síndrome del cromosoma X frágil: Artículo monográfico. Dialnet, 6(4).

CROMOSOMA X
NORMAL

CROMOSOMA X
FRÁGIL

SUBREDCO

Gracias

CROMOSOMA X
NORMAL

CROMOSOMA X
FRÁGIL

Conéctate

www.subredcentrooriente.gov.co



SUBREDCO