

Síndrome X Frágil

Manual para profesionales y familiares



Aspectos médicos,
psicológicos
y lingüísticos

Begoña Medina Gómez,
Isabel García Alonso,
Yolanda de Diego Otero y colaboradores

aula inclusiva



SÍNDROME X FRÁGIL.

Manual para profesionales y familiares

© Begoña Medina Gómez, Isabel García Alonso, Yolanda de Diego Otero *et al.*

© **De la edición: PUBLICACIONES ALTARIA, S.L.**

Se ha puesto el máximo interés en ofrecer al lector una información completa y precisa. No obstante, PUBLICACIONES ALTARIA, S.L. no asume ninguna responsabilidad derivada del uso, ni tampoco por cualquier violación de patentes y otros derechos de terceros que pudieran ocurrir mientras este libro esté destinado a la utilización de aficionados o a la enseñanza. Las marcas o nombres mencionados son únicamente a título informativo y son propiedad de sus registros legales.

Reservados todos los derechos.

Ninguna parte de este libro puede ser reproducida, registrada en sistema de almacenamiento o transmitida de ninguna forma ni por cualquier procedimiento, ya sea electrónico, mecánico, reprográfico, magnético o cualquier otro. Queda también prohibida la distribución, alquiler, traducción o exportación sin la autorización previa y por escrito de PUBLICACIONES ALTARIA, S.L.

ISBN: 978-84-941845-7-4

Depósito legal: T.199-2014

Revisado por: Alejandra Casaleiz Fuentes

Impreso en España - Printed in Spain

Editado por:

PUBLICACIONES ALTARIA, S.L.

C/ Enric d'Ossó, 2

43005 -Tarragona

email: info@altariaeditorial.com

CONSULTE NUESTRO CATÁLOGO POR INTERNET:

<http://www.altariaeditorial.com>

Podrá estar al corriente de todas las novedades.

Prólogo

Recuerdo el tiempo de la no existencia. Eran los primeros años ochenta y ni Ernesto ni Ramón, quienes compartían tantas cosas de su comportamiento, de sus competencias cognitivas, de su modo de relacionarse e incluso de su apariencia física, tenían el apellido 'X Frágil' en sus historias clínicas, no existía esa palabra en nuestra realidad diaria ni en la mayoría de las unidades especializadas en los hospitales, aunque ya hacía algún tiempo que se conocía en el mundo un marcador de fragilidad en el cromosoma X que se podía obtener tras un cultivo en un medio deficiente en ácido fólico. Ernesto y Ramón son hombres ya maduros, en los que se confirmó años más tarde, ya localizado el gen causante, la presencia del síndrome X Frágil.

Hoy, tanto tiempo después, sabemos que las personas son mucho más que los síndromes que puedan manifestar, que los apoyos son la base de su desarrollo singular para una vida buena en comunidad, más que la losa determinista que en ocasiones pareciera ser una etiqueta diagnóstica. Hoy sabemos, quizá siempre lo supimos, que las trayectorias evolutivas dependen del medio además de la carga genética, y que con independencia de la presencia de un mismo síndrome en dos personas diferentes, éstas tendrán procesos de desarrollo singulares, diferentes, aun cuando también tengan rasgos de similitud y familiaridad, desarrollos derivados de sus experiencias vitales, de sus relaciones, de sus oportunidades, de su vida concreta en un contexto familiar y social concreto, también de sus genes. Hoy reconocemos también la importancia de la investigación y el conocimiento para poder ofrecer información y apoyo preventivo a familias genéticamente vulnerables a síndromes concretos, como es el caso del síndrome X Frágil.

En ese mismo período de los ochenta yo comenzaba a formar cada año a futuros profesionales de la psicología, la educación, la logope-

pedía, que venían a recibir durante todo un curso escolar un programa de prácticas en nuestro centro, prácticas que se complementaban con un programa de capacitación teórica en autismo, en comunicación, en conducta... Año tras año, tras la selección de los aspirantes, yo tenía la primera reunión con el grupo, siempre personas de gran motivación profesional y de no menor compromiso personal, orientados ambos, motivación y compromiso, a querer ayudar a niños y niñas, adolescentes o adultos con necesidades especiales de apoyo en muchas áreas de su vida. En nuestro centro, específico de autismo, había niños con autismo y había otros niños que tenían síndromes concretos y otros muchos sin ‘apellido diagnóstico’ en esos tiempos. Pero todos, también Ernesto o Ramón, compartían necesidades importantes de apoyo en áreas tales como la comunicación, la conducta, el aprendizaje, la comprensión social o la autonomía personal. En esa primera reunión, que tenía algo de mágico como lo tiene todo primer momento de algo, yo comenzaba diciendo: “¿Quién ha venido aquí para aprender de autismo?”. Y naturalmente todas las personas levantaban su mano afirmando ante esa pregunta. Inmediatamente yo decía con total seriedad: “Pues quien haya venido aquí para aprender de autismo ya puede marcharse y despedirse de este programa. Aquí no se viene a aprender de autismo, aquí se viene a aprender a ayudar a niños y niñas con autismo y a relacionarse con ellos, y para poder ayudarlos hay que conocer todo lo posible sobre autismo. Tenemos que aprender de comunicación, de competencias sociales, de regulación de la conducta, de autismo...”. Es muy distinto querer conocer el trastorno del autismo que querer ayudar a personas con autismo y para ello tener que conocer todo sobre el autismo.

Y lo mismo es en este caso, es muy distinto querer saber todo sobre el síndrome X Frágil, o querer saber cómo ofrecer el mejor apoyo a personas con síndrome X Frágil, para lo cual hay que saber todo lo posible sobre el síndrome. Y para ello se necesitan libros como éste, que asegura a quienes lo requieren el mejor y más actual y eficaz conocimiento para ofrecer apoyos significativos a las personas con síndrome X Frágil y a sus familias.

Ese eficaz conocimiento también requiere que venga desde muy diferentes puntos de vista. Desde la perspectiva de la práctica basada en la evidencia el mejor conocimiento tiene su origen en tres fuentes diversas: en primer lugar, aunque esto no supone un orden jerárquico, el conocimiento derivado de la investigación generada con metodologías científicas contrastadas; en segundo lugar, el derivado de la pericia de equipos experimentados en la práctica, que son capaces, a través del debate abierto y el intercambio de sus experiencias, de construir prácticas relevantes que tienen impacto positivo en las vidas de las personas; y, en tercer lugar, el conocimiento tácito y explícito de las familias y las propias personas para las que la investigación y la práctica trabajan. Ciencia, experiencia y vivencia/convivencia son tres ingredientes esenciales para avanzar en el conocimiento. Pero requieren de otro ingrediente, irrenunciable en mi opinión: conciencia/ética, pensar y aplicar el conocimiento para el bien de la persona, para su anhelo lícito de logro de una vida buena, en un contexto de sociedad buena, justa y solidaria; por lo tanto, el conocimiento no puede ser neutral, debe ser palanca de compromiso con el bien de las personas y de la sociedad, y eso nos impele a los profesionales a sentir la urgencia, nacida de las raíces de nuestra actividad que orientan al bienestar personal y social, de aplicar buen conocimiento, buena ciencia y ética en nuestro día a día, desde los laboratorios, desde los servicios de apoyo, desde la intervención en los contextos sociales comunitarios o familiares.

Materiales como este libro son bienvenidos, combinan compromiso con la ciencia desde múltiples disciplinas, incluido el conocimiento directo desde las familias, y compromiso con las personas.

Javier Tamarit Cuadrado

Diciembre de 2013

Director del Área de Calidad de Vida de FEAPS



Los autores

Las personas que figuran seguidamente han dado vida a un libro lleno de ideas innovadoras, prácticas y didácticas.

Un manual repleto de consejos listos para ser estudiados o aplicados en el despacho profesional, en el aula o en la familia.

Dada la calidad de los contenidos, estamos seguros de que será acogido como merece.

Relación de autores:

Coordinadoras:

Medina Gómez, Begoña.

García Alonso, Isabel.

De Diego Otero, Yolanda.

Autores colaboradores por orden alfabético:

Brignani Pérez, Eduardo. Psicólogo. Asesor científico de la Federación Española del síndrome X Frágil y de la Asociación Catalana del síndrome X Frágil. Docente del Máster de Psicopatología Infanto-juvenil de la Universitat Autònoma de Barcelona. Coordinador del Grupo de Trabajo Psicología y Discapacidad del Colegio Oficial de Psicólogos de Cataluña

Calvo Medina, Rocío. Médico. Trabaja en la Unidad de Gestión Clínica de Pediatría del Hospital Regional Universitario de Málaga. Máster en Neurología Clínica. Investigadora del grupo del grupo INTRAM-CTS546.

De Diego Otero, Yolanda. Doctora en Biología Molecular y Celular y genetista acreditada por la Asociación Española de Genética Humana. Se ha incorporado recientemente a la Unidad de Gestión Clínica de Salud Mental del Hospital Regional Universitario de Málaga. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA).

Diez Itza, Eliseo. Doctor en Psicología, lingüista y especialista en Logopedia. Profesor titular de la Universidad de Oviedo. Dirige el grupo de investigación LOGIN.

Esteba Castillo, Susanna. Licenciada en Psicología y especialista en Neuropsicología. Psiconeuróloga del Servicio de Discapacidad Intelectual y Salud Mental del Instituto de Asistencia Sanitaria en Gerona. Profesora del Máster Profesional en Neuropsicología de la Universidad Autónoma de Barcelona. Miembro de la Sociedad Catalana de Neuropsicología y de la Sociedad Iberoamericana de Neuropsicología.

Fernández Carvajal, Isabel. Doctora en Genética y genetista acreditada por la Asociación Española de Genética Humana. Unidad de Genética Molecular de la enfermedad, Instituto de Biología y Genética Molecular de la Universidad de Valladolid (IBGM). Investigadora del grupo de excelencia INTRAM.

Franco, Victor. Doctor en Psicología Clínica. Profesor de la Universidad de Évora (Portugal) y Director del Postgrado en Atención Temprana. Presidente de la Sociedad Portuguesa de Psicología Clínica.

García Alonso, Isabel. Doctora en Ciencias de la Educación. Psicóloga y Profesora titular del Departamento de Ciencias de la Educación. Universidad de Burgos. Coordinadora del grupo de investigación DISCONDU. Codirectora del Máster Universitario en Salud Mental Social.

García Guirado, Francisco. Licenciado en Biología en la Unidad de Gestión Clínica de Salud Mental del Hospital Regional Universitario de Málaga. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA). Investigador del grupo INTRAM-CTS546.

Guzmán García, José. Presidente de la Federación Española del síndrome X Frágil. Miembro fundador de la Asociación síndrome X Frágil de Madrid, de la Federación Española del síndrome X Frágil y de la Asociación Europea del síndrome X Frágil.

Huelmo García, Jonathan. Pedagogo, logopeda y maestro de Educación Especial. Director del CEIP Princesa de España. Villarcayo (Burgos). Investigador del grupo LOGIN.

López, M.^a Ángeles. Psicóloga, logopeda y Máster en Educación Especial. Orientadora Educativa de la Asociación síndrome X Frágil del País Vasco. Ha desarrollado su investigación doctoral en el contexto del grupo LOGIN.

Martínez, Verónica. Doctora en Psicología y profesora de la Universidad de Oviedo. Investigadora del grupo LOGIN.

Medina Gómez, Begoña. Doctora en Ciencias de la Educación. Psicóloga y Profesora del Departamento de Ciencias de la Educación. Universidad de Burgos. Investigadora del grupo DISCONDU. Profesora del Máster Universitario en Salud Mental Social.

Miranda Fernández, Manuela. Doctora en Psicología, maestra de Educación Especial y especialista en Logopedia. Logopeda en el Colegio de Educación Especial de Castiello (Gijón). Profesora de la Universidad de Oviedo. Investigadora del grupo LOGIN.

Novell Alsina, Ramón. Médico-psiquiatra. Coordinador del Servicio de Discapacidad Intelectual y Salud Mental del Instituto de Asistencia Sanitaria en Gerona. Asesor y Consultor de diferentes Asociaciones de Personas con Discapacidad Intelectual y miembro de numerosas Sociedades Nacionales e Internacionales.

Quintero Navarro, Carolina. Licenciada en Psicología. Psicóloga en la Unidad de Gestión Clínica de Salud Mental del Hospital Regional Universitario de Málaga. Instituto de Investigación de Málaga (IBIMA). Investigadora del grupo INTRAM-CTS546.

Pérez Costillas, Lucía. Doctora en Medicina. Psiquiatra en la Unidad de Gestión Clínica de Salud Mental del Hospital Regional Universitario de Málaga. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA). Profesora del Departamento de Psiquiatría. Universidad de Málaga. Investigadora del grupo INTRAM-CTS546.

Sánchez Salido, Lourdes. Diplomada en Audición y Lenguaje. Logopeda en la Unidad de Gestión Clínica de Salud Mental del Hospital Regional Universitario de Málaga. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA). Investigadora del grupo INTRAM-CTS546.

Datos de contacto:

Begoña Medina Gómez

Departamento de Ciencias de la Educación

Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación

Universidad de Burgos. Burgos

Teléf.: 947258074

E-mail: bmedina@ubu.es

Isabel García Alonso

Departamento de Ciencias de la Educación

Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación

Universidad de Burgos. Burgos

Teléf.: 947258797

E-mail: igarcia@ubu.es

Yolanda de Diego Otero

UGC Salud Mental-Hospital Regional Universitario.

Laboratorio de Investigación Pabellón 6-sot. Hospital civil. 29009
Málaga

Teléf.: 951290346

E-mail: Yolanda.diego.exts@juntadeandalucia.es; ydediego@yahoo.es

A quién va dirigido este libro

Este libro va a dirigido a:

- **Profesionales de la salud** (psicólogos, psiquiatras, pediatras, enfermeras, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales).
- **Profesionales de la educación** (maestros de educación infantil, primaria y secundaria, orientadores, logopedas).
- **Profesionales de servicios sociales** (cuidadores, educadores sociales, trabajadores sociales, psicólogos).
- **Padres y familias** de personas con síndrome X Frágil.
- **Estudiantes** de titulaciones del campo de la educación, salud y servicios sociales.
- **Personas interesadas** en el conocimiento de la diversidad.

Presentación de la obra

En los últimos años se ha incrementado el interés por conocer, investigar y divulgar el síndrome X Frágil. Ello ha suscitado una gran voluntad por realizar investigaciones, congresos y manuales que contribuyan a profundizar en el conocimiento de la etiología, los aspectos médicos, psicológicos y educativos que engloban este trastorno del neurodesarrollo de origen genético. Esta demanda procede tanto de profesionales del campo de la salud, de la educación, de los servicios sociales como de las familias.

El objetivo de este libro es contribuir a facilitar una visión actualizada del síndrome X Frágil; como patología causante de discapacidad intelectual de tipo hereditario. Por otro lado, conocer la realidad a la que se enfrentan los profesionales y las familias que cuentan entre sus alumnos/miembros con una persona afectada o portadora de esta alteración genética ligada al cromosoma X. Y por último, facilitar algunas pautas para una intervención eficaz.

Para la realización de este manual se ha contado con la colaboración de profesionales cualificados en el conocimiento del síndrome y en las facetas o contenidos que han debido abordar.

La obra se estructura en dos partes: la primera, constituida por seis capítulos, se centra en aspectos médicos: diagnóstico y tratamiento del síndrome X Frágil. La segunda, se compone de siete capítulos y se orienta a aspectos educativos, psicológicos y familiares del síndrome.

Un acercamiento actual a los aspectos históricos y genéticos del síndrome se recoge en el primer capítulo, de la primera parte, para continuar en el siguiente con los aspectos médicos de los pacientes que presentan la patología, haciendo especial hincapié en la sintomatología que aparece en las distintas etapas del ciclo vital. En el capítulo tres, se exponen las nuevas patologías ligadas a la alteración genética que causa el síndrome X Frágil, en aquella situación en la que no se detecta discapacidad intelectual, pero sí se transmite el síndrome. La importancia de una detección precoz es básica para la prevención y la intervención, de ahí la necesidad de utilizar técnicas de diagnóstico y de prevención adecuadas y certeras, capítulo cuatro. A nivel médico, el tratamiento farmacológico está dirigido a suprimir los síntomas, por lo que la realización de estudios e investigaciones que analicen y establezcan los tratamientos psicofarmacológicos más eficaces para cada paciente, son una necesidad. Una relación de estos estudios y sus conclusiones se especifican en el capítulo cinco. Para finalizar este bloque, en el último capítulo se recoge la necesidad de llevar a cabo una intervención multidisciplinar integrada, en la que profesionales implicados y familia trabajen de forma conjunta tanto en el diagnóstico como en la intervención.

La segunda parte, centrada en aspectos educativos, psicológicos y familiares, se inicia con un capítulo donde se analizan de manera pormenorizada las características del fenotipo conductual que define a las personas con este síndrome, facilitando sugerencias para la interacción social y el manejo de estas conductas. El capítulo ocho se centra en el desarrollo del lenguaje y la comunicación, ya que una intervención temprana, específica y continuada mejora la integración escolar y la participación social de este colectivo. Sobre el proceso de integración de los niños con el síndrome X Frágil se habla en el capítulo nueve. En

él se analizan los retos a los que se enfrentan los padres y los niños-jóvenes con el síndrome en el curso de su vida. En el siguiente capítulo, se realiza un repaso de las fases por las que pasan los padres a lo largo del ciclo evolutivo del hijo y cómo debe ser el manejo de los sentimientos que afloran en el sistema familiar. A continuación, se relata en primera persona, la visión sobre el tema y la experiencia personal y familiar, de un padre. Posteriormente se describen los trastornos psicopatológicos y el fenotipo cognitivo que se presenta con mayor prevalencia en las personas afectadas por el síndrome. La segunda parte concluye con una investigación llevada a cabo para detectar adultos varones con la alteración genética, en centros de atención a personas con discapacidad intelectual. Al final del libro se puede consultar un glosario de abreviaturas y términos que facilitan la comprensión del texto y las referencias bibliográficas que aparecen a lo largo de todo el texto.

Índice general

Prólogo	3
Los autores.....	7
A quién va dirigido este libro.....	13
Presentación de la obra.....	13

PRIMERA PARTE.

ASPECTOS MÉDICOS: DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DEL SÍNDROME X FRÁGIL

CAPÍTULO 1

Aspectos históricos y genéticos del síndrome X Frágil 25

Por Yolanda de Diego Otero

Currículum	26
1.1 Introducción	27
1.2 Modelo de herencia genética	30
1.3 El gen FMR1, la mutación dinámica.....	32
1.4 Metilación e inactivación del gen FMR1	36
1.5 Proteína fmrp: expresión y regulación.....	36

CAPÍTULO 2

Aspectos médicos de los pacientes con síndrome X Frágil 39

por Rocío Calvo Medina, Carolina Quintero Navarro,
Lucía Pérez Costillas y Lourdes Sánchez Salido

Currículum	40
2.1 Sintomatología importante en la primera infancia y adolescencia	41
2.2 Sintomatología presente en adultos afectados por el síndrome X Frágil	56

CAPÍTULO 3

Nuevas patologías causadas por la premutación 61

por Isabel Fernández Carvajal

Currículum	62
3.1 Nuevas patologías	63
3.2 Síndrome de Temblor-Ataxia asociado al síndrome X Frágil	66

CAPÍTULO 4

Técnicas de diagnóstico y prevención 69

por Isabel Fernández Carvajal y Yolanda de Diego Otero

Currículum	70
4.1 Introducción	71
4.2 Pruebas moleculares para detectar la mutación del gen FMR1	74
4.3 Cribado poblacional, diagnóstico precoz en neonatos	76
4.4 Prevención y consejo genético	78

CAPÍTULO 5

Tratamiento psicofarmacológico actual y ensayos de tratamiento experimental..... 79

por Francisco García Guirado y Yolanda de Diego Otero

Currículum 80

5.1 Introducción 81

5.2 Ensayo de tratamientos en pacientes 83

5.3 Estrés oxidativo celular y tratamiento con antioxidantes del síndrome X Frágil 86

CAPÍTULO 6

Propuesta de intervención multidisciplinar integrada para el síndrome X Frágil 93

por Yolanda de Diego Otero

Currículum 94

6.1 Propuesta de intervención multidisciplinar 95

SEGUNDA PARTE.

ASPECTOS EDUCATIVOS, PSICOLÓGICOS Y FAMILIARES DEL SÍNDROME X FRÁGIL

CAPÍTULO 7

Fenotipo conductual: conocer para comprender 99

por Begoña Medina Gómez

Currículum 100

7.1 Introducción 101

7.2 Fenotipo conductual en el síndrome X Frágil 103

7.2.1 Déficit de atención e hiperactividad 105

7.2.2 Movimientos estereotipados 106

7.2.3 Rechazo al contacto ocular y defensa táctil 107

7.2.4 Ansiedad social 109

7.3 ¿Cómo mejorar el comportamiento de las personas con síndrome X Frágil?	110
7.3.1 Promover actividades físicas, funcionales y motivantes.....	112
7.3.2 Las características de los entornos y pautas de interacción social.....	113

CAPÍTULO 8

Lenguaje y comunicación en el síndrome X Frágil 121

por Eliseo Diez Itza, M.^a Ángeles López, Verónica Martínez, Manuela Miranda y Jonathan Huelmo

Currículum	122
8.1 Introducción	123
8.2 Desarrollo temprano	124
8.3 Desarrollo fonológico.....	127
8.4 Desarrollo morfosintáctico	129
8.5 Desarrollo semántico.....	131
8.6 Desarrollo pragmático	132

CAPÍTULO 9

Camino y trayectorias de los niños con síndrome X Frágil y sus familias..... 137

por Vitor Franco

Currículum	138
9.1 La esperanza de las familias, de la genética a las relaciones.....	139
9.2 El curso de vida y la inclusión	144
9.3 Los grandes hitos en la vida de los niños y sus familias y sus respectivos retos.....	148
9.3.1 Los primeros signos.....	151
9.3.2 Diagnóstico	152
9.3.3 Educación infantil.....	153
9.3.4 Educación Básica Obligatoria	155
9.3.5 Transiciones escolares	155
9.3.6 Salida de la escuela.....	156

CAPÍTULO 10

Caminando por la realidad de las familias con el síndrome X Frágil 157

por Eduardo Brignani Pérez

Currículum	158
10.1 La importancia de la aceptación.....	159
10.2 Aprender a expresar las emociones negativas	161
10.3 La fortaleza nace de compartir en pareja.....	163
10.4 La culpa, esa gran devoradora de energía vital	164
10.5 Evitar el aislamiento	165
10.6 El tiempo es un buen aliado	166
10.7 Vivir el día a día	167
10.8 Cuidar el espacio y el tiempo propio y el de los demás.....	167
10.9 Los otros/as hijos/as también tienen sus necesidades	169

CAPÍTULO 11

Síndrome X Frágil, ese gran desconocido 171

por José Guzmán García

Currículum	172
11.1 Introducción	173
11.2 Primeros años.....	174
11.3 Segunda etapa: educación.....	176
11.4 Tercera etapa: vida adulta	179
11.5 El futuro de la educación	180
11.6 Mujeres con mutación completa: entre dos aguas	180
11.7 Las asociaciones de familias	182

CAPÍTULO 12

Psicopatología y fenotipo cognitivo conductual en las personas con síndrome X Frágil 187

por Ramón Novell Alsina y Susanna Esteba-Castillo	
Currículum	188
12.1 Introducción	189
12.2 Dificultades en el diagnóstico de trastornos mentales en personas con síndrome X Frágil	190
12.3 Principales trastornos mentales en las personas con síndrome X Frágil.....	194
12.4 Características de las enfermedades mentales en personas con síndrome X Frágil.....	196
12.4.1 Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad	196
12.4.2 Trastornos de ansiedad	197
12.4.3 Autismo	200
12.4.4 Trastornos del estado de ánimo	201
12.4.5 Conductas repetitivas y Trastorno Obsesivo-Compulsivo (TOC).....	206
12.4.6 Introducción al concepto de fenotipo cognitivo y conductual.....	210
12.4.7 Especificidad del fenotipo cognitivo-conductual en varones con mutación completa	212
12.4.8 Especificidad del fenotipo cognitivo-conductual en mujeres con mutación completa	220
12.5 Conclusiones	223

CAPÍTULO 13

Proceso de detección de personas afectadas: una experiencia

225

por Isabel García Alonso y Begoña Medina Gómez

Currículum	226
13.1 Introducción	227
13.2 Técnicas de diagnóstico y consejo genético	228
13.3 Características fenotípicas de las personas con síndrome X Frágil	229
13.4 Estudio sobre el síndrome X Frágil en varones adultos con discapacidad intelectual	232

Referencias bibliográficas

239

Glosario.....

265