



**Federación  
Española  
Síndrome X Frágil**

# **ENCUESTA DE PERSONAS ADULTAS AFECTADAS POR EL SÍNDROME X FRÁGIL EN ESPAÑA**

**Federación Española del Síndrome X Frágil**  
Plaza Carballo, 8 – 10º - 3  
28029 – Madrid  
Correo electrónico: [info@xfragil.org](mailto:info@xfragil.org)  
Web: <http://www.xfragil.org>  
CIF G61897948

**Enero 2026**

Entidad declarada de Utilidad Pública según orden del Ministerio del Interior  
UP/ID 2810/SD, de fecha 24 de febrero de 2009.

## Introducción

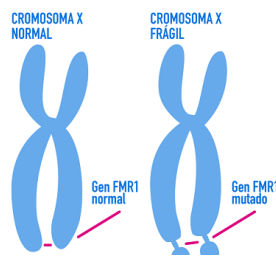
El síndrome x frágil (SXF) es la **forma hereditaria más común de discapacidad intelectual**.

Se estima que en la población general **1** de cada **4000** varones y **1** de cada **6000** mujeres tienen discapacidad intelectual debido al SXF, y que **1** de cada **250** mujeres y que **1** de cada **700** varones es portador sano, convirtiéndose así en la segunda patología de discapacidad intelectual en frecuencia después del síndrome de Down y la primera disfunción hereditaria en discapacidad intelectual.

Así pues, puede considerarse que el número de personas afectadas por el síndrome x frágil en España podrían ser las siguientes:

- Portadores/as: **127.782** personas
- Afectados/as: **9.938** personas

**La causa** del SXF es la falta de la proteína FMRP, que se debe a la mutación e inactivación de un gen denominado FMR1, localizado en un extremo del cromosoma X que está parcialmente roto, de ahí el nombre de X Frágil.



El SXF se **hereda** ligado al cromosoma X (responsable del sexo de la persona). Tanto los varones como las mujeres pueden padecerlo y transmitirlo.



La única forma de diagnosticar con certeza el Síndrome X Frágil es realizar un **análisis de sangre con técnicas específicas de biología molecular**.

Las técnicas actuales permiten además el **diagnóstico prenatal y el preimplantacional**.

Muchas de las personas afectadas por el SXF, pueden presentar problemas de conducta, como déficit de atención, hiperactividad, descontrol, ansiedad social, rasgos característicos de TEA, discapacidad intelectual.

Por otro lado, es difícil encontrar características externas que permitan identificarlos a primera vista. No obstante, hay algunos rasgos que pueden presentarse en un porcentaje de afectados, como cara alargada y estrecha, orejas grandes, frente amplia o testículos muy grandes.

Igualmente, se pueden encontrar disfunciones en el tejido conectivo, tales como hipotonía muscular, hiperelasticidad en las articulaciones, pies planos, estrabismo, dentición irregular, prolapso de la válvula mitral, .....

Un trastorno asociado al síndrome x frágil se refiere a mujeres portadoras presentan fallo **ovárico precoz (POF)**. Y también **menopausia precoz**. Es importante no confundir POF y menopausia: a pesar del fallo ovárico, mientras no haya una menopausia completa la mujer puede todavía quedar embarazada.

También relacionado al X Frágil es el **FXTAS** (Síndrome de Temblor/Ataxia Asociado al X Frágil). Es un trastorno neurodegenerativo de aparición tardía que afecta a portadores de una premutación en el gen FMR1 causando síntomas como temblor de intención, problemas de equilibrio (ataxia), rigidez y problemas cognitivos como pérdida de memoria, similar al Parkinson o Alzheimer, pero con un origen genético específico que se diagnostica con pruebas genéticas y neuroimagen

Tanto el FXTAS como el FOP o la Menopausia Precoz **pueden alertar sobre la posibilidad de que el Síndrome X Frágil esté afectando a la familia**. Sería conveniente ante cualquiera de estos trastornos solicitar el análisis de sangre con técnicas de biología molecular que detecten con seguridad el SXF.

## **El movimiento asociativo del síndrome x frágil**

Han pasado 30 años desde la creación de la primera asociación de familias sobre el síndrome en Cataluña. Desde entonces, han ido apareciendo otras entidades que ahora mismo están asentadas en 10 Comunidades de España.

Los objetivos que se persiguen son los siguientes:

- Orientar, facilitar, asesorar, promocionar la investigación, colaborar en áreas educativas y científicas de personas, centros, entidades o profesionales dedicados al estudio y atención del Síndrome X frágil y sus afectados.
- Defender los derechos y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por el Síndrome X Frágil y de sus familias.
- Promover, crear, organizar o patrocinar centros de diagnóstico y evaluación, unidades de tratamiento y atención especializada, investigación y experimentación, centros de terapia, centros de pedagogía, residencias, unidades de capacitación para el trabajo, talleres, centros de trabajo, unidades hospitalarias, servicios médicos, etc.
- Informar a la sociedad sobre las características del Síndrome X Frágil, prestando servicios de orientación y ayuda tendentes a la prevención de esta enfermedad.

La Federación Española del Síndrome X Frágil se encuentra inscrita en la Sección Segunda del Registro Nacional de Asociaciones con el Número Nacional F-2124, y declarada de **Utilidad Pública** según orden del Ministerio del Interior UP/ID 2810/SD, de fecha 24 de febrero de 2009.

La Federación es miembro de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), EURORDIS y Fragile X International (FRAXI).

## **Presentación**

Desde hace años, las entidades sobre el síndrome en España hemos venido trabajando fundamentalmente en la divulgación de sus características con el fin de conseguir un mejor conocimiento entre profesionales de distintas especialidades, administraciones y sociedad en general. El objetivo de este trabajo es que tanto las personas afectadas como sus familias dispongan de la atención y del cuidado adecuado.

También se han desarrollado otras tareas, como la creación de grupos de autonomía, charlas formativas y divulgativas, encuentros de familias, jornadas y congresos.

Como se ha dicho en páginas anteriores, han pasado 30 años desde la creación de la primera asociación. En aquellos momentos, tanto los chicos como las chicas eran de corta edad. Desde entonces y gracias al apoyo de un grupo de profesionales a los que desde estas páginas se quiere reconocer la valiosa asistencia que han prestado durante años, nosotros, las familiares, fuimos aprendiendo poco a poco cómo son nuestros hijos.

Debido a esa corta edad, tenían unas necesidades que de una forma u otra se fueron atendiendo. Al mismo tiempo, empezó a surgir literatura científica para describir las particularidades del síndrome, habitualmente centrada en personas de corta edad.

Pero el tiempo ha pasado y los que en aquellos momentos tenían 10 años, por ejemplo, hoy tienen 40. Han crecido, como sus familiares cercanos, y sus necesidades han cambiado.

Por ello, se diseñó una encuesta, totalmente anónima, para conocer el estado actual de estas personas. Se publicó en Internet y se pidió la colaboración de las familias.

Recoge características de hombres y mujeres afectadas por la mutación completa en apartados como:

- Datos familiares
- Lugar de residencia
- Salud
- Ocio y tiempo libre
- Diagnósticos recibidos
- Desórdenes de conducta
- Formación
- Reconocimiento de minusvalía y dependencia

Se han recibido 96 respuestas, una cifra muy importante. Se quiere agradecer la contribución de las familias, así como la inestimable ayuda de **Anna Minguella**, gerente de la asociación síndrome x frágil de Cataluña, por las valiosas aportaciones que ha realizado en la elaboración del cuestionario.

A continuación, se muestran los resultados de la encuesta. Debe señalarse que trabajos como éste que se presenta hay muy pocas a nivel mundial. Ahora se está empezando a contemplar esta casuística en algunos países, pero como se dice anteriormente, experiencias semejantes son mínimas. De ahí, resaltar y agradecer de nuevo la colaboración e interés de las familias que han participado.

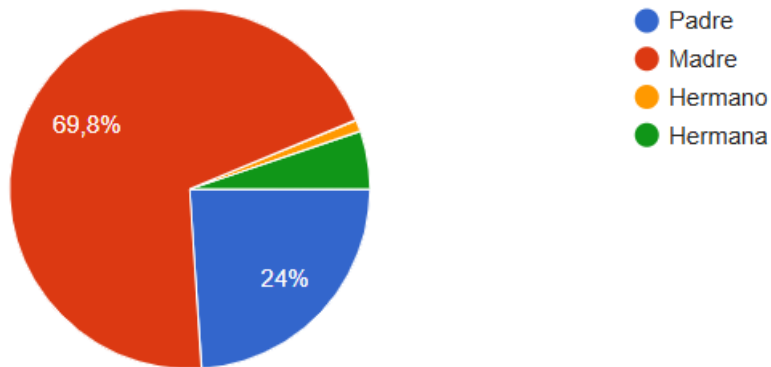
**José Guzmán García**  
**Presidente de la Federación Española del Síndrome X Frágil**

# 1 – DATOS FAMILIARES

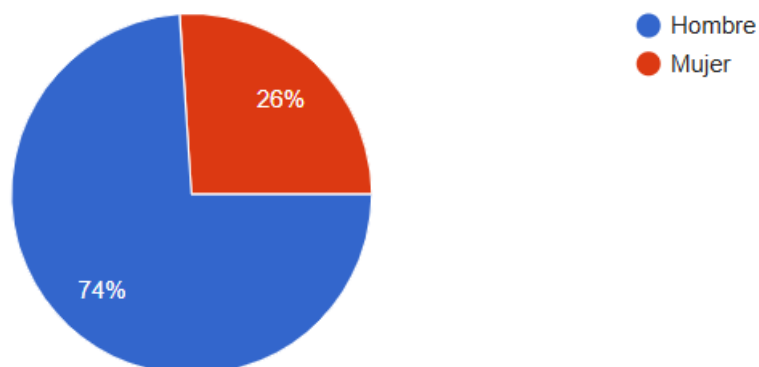
## Persona que responde el cuestionario

La distribución de las 96 respuestas queda así:

- 67 la **Madre** (68,9 %),
- 23 el **Padre** (24%)
- 5 la **Hermana** (6,2%)
- 1 el **Hermano** (1,04%)



## Sexo de la persona afectada



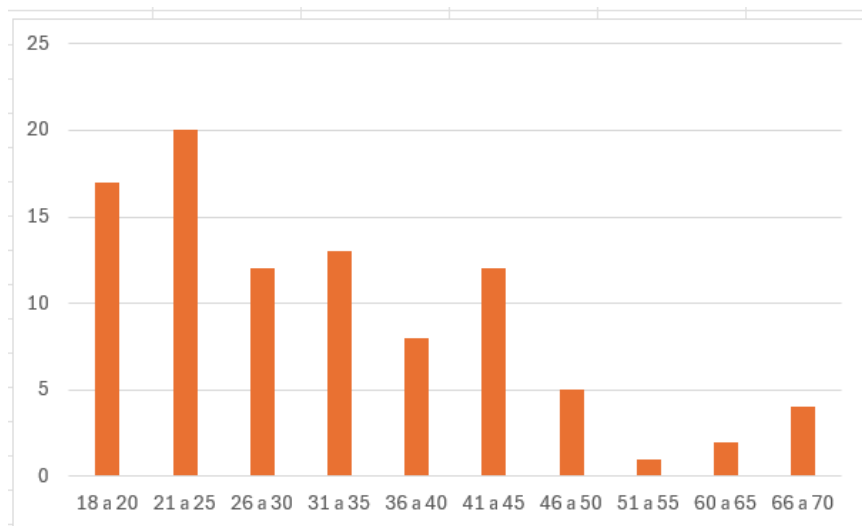
- 71 **Hombre**
- 25 **Mujer**

## Edad de la persona afectada

Han oscilado entre los **18** años y los **70** años, siendo la edad media la de **30** años.

Igualmente, destacar que el **80%** de los datos en este apartado corresponden a personas con edades superiores a los **21** años.

Agrupadas por tramos de edades, se obtiene el siguiente gráfico:



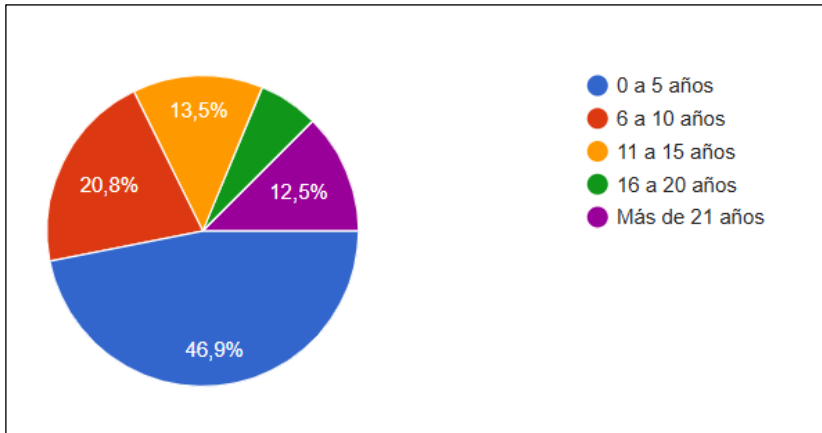
## Comunidad Autónoma de residencia

Se han recibido respuestas de 16 Comunidades Autónomas\_

- Andalucía
- Aragón
- Asturias
- Baleares
- Canarias
- Cataluña
- Castilla la Mancha
- Castilla y León
- Extremadura
- Galicia
- La Rioja
- Madrid
- Murcia
- Navarra
- País Vasco
- Valencia

## Edad de diagnóstico

En esta pregunta, se agruparon las edades de cinco en cinco años.



0 a 5	45
6 a 10	20
11 a 15	13
16 a 20	6
Más de 21	12

Como puede observarse, casi el 50% de las edades de diagnóstico son entre 0 y 5 años que, aunque pueda parecer temprana, la literatura científica indica que es tardía y que debería ser con anterioridad a esos años. Esto podría interpretarse como que el conocimiento de las características del síndrome x frágil no es el adecuado.

También hay que destacar que los diagnósticos en personas mayores de Más de 16 años se han producido en edades por encima de los 30 años.

## Centro de diagnóstico

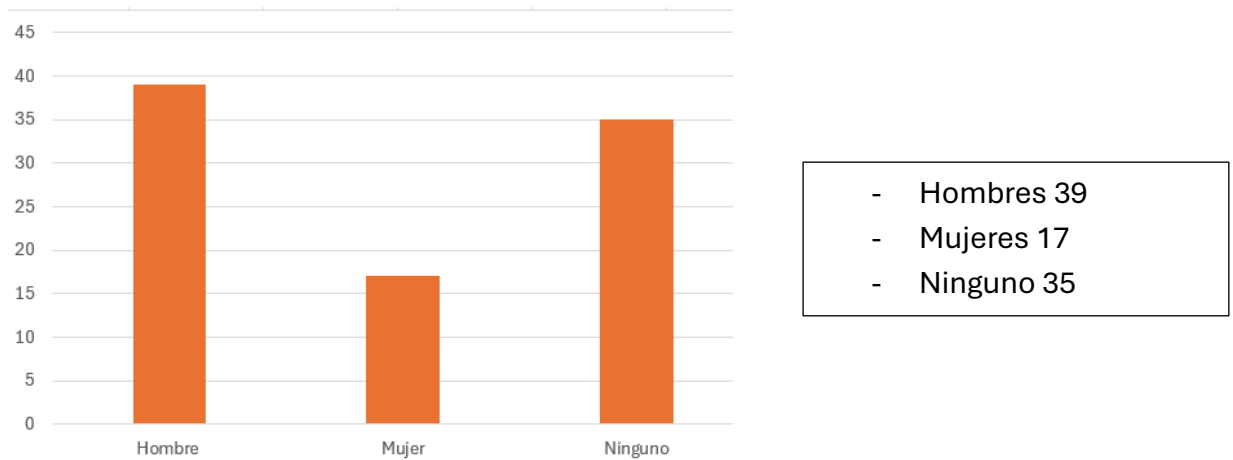
La inmensa mayoría de los centros de diagnóstico corresponden a la sanidad pública. Se está hablando de un 99% de las respuestas.

Se van a relacionar algunos en los que registrado más diagnósticos:

- Hospital La Paz de Madrid
- Hospital Clinic de Barcelona
- Hospital Miguel Servet de Zaragoza
- Hospital San Juan de Dios de Barcelona
- Hospital La Fe de Valencia
- Clínica Universitaria de Navarra
- Hospital Virgen del Rocío de Sevilla
- Hospital Ramón y Cajal de Madrid

## Hermanos no afectados

Se introdujo la pregunta de hermanos no afectados, siendo el resultado que sigue:



En esta pregunta se pedía número de hermanos no afectados y su edad. No obstante, en algunas respuestas se ha detectado información contradictoria que podría dar lugar a errores en una interpretación más profunda del tema. Por ello, únicamente se han reflejado cantidades numéricas.

## Observaciones

Como última pregunta en este apartado, se solicitaba que se escribiese todo aquello que se considerase interesante y que no se hubiese contemplado. Algunas respuestas han sido:

- Más de un caso en el entorno familiar
- Otros casos de personas afectadas en la familia
- En el momento del diagnóstico, ya había otros casos en la familia

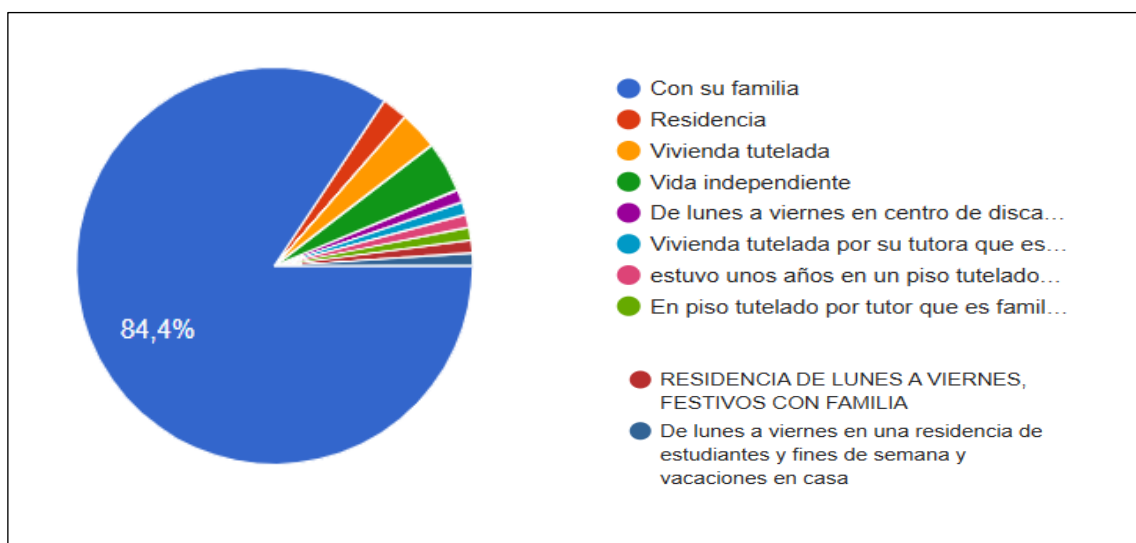
Como se ha dicho en el apartado anterior, se había detectado información confusa por lo que en Observaciones lo que se ha podido constatar es que existen un número importante de respuestas en las que se declara más de un caso en la familia.

## 2 – RESIDENCIA Y ACTIVIDADES

### Lugar de residencia de la persona afectada

Como podrá observarse en el siguiente gráfico, el **84%** de las personas viven con su familia.

En este porcentaje de personas con su familia, las edades oscilan entre los 18 y 49 años.



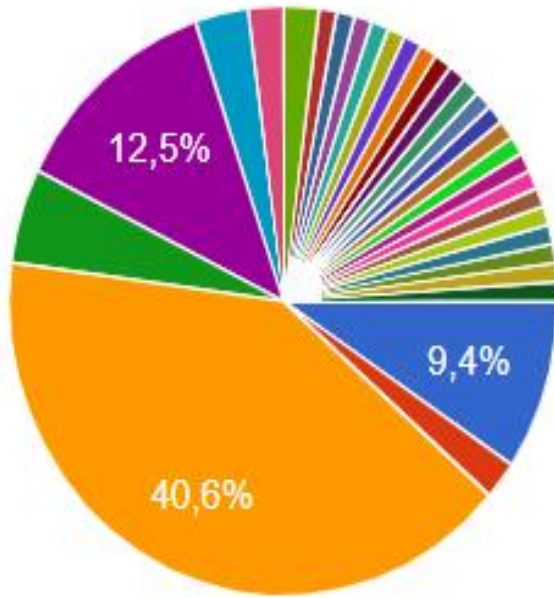
### Actividad que realiza

En lo referente a la actividad que realiza, casi la mitad refiere que **Centro Ocupacional**. En segundo lugar, con un **13,5%**, se encuentra que **Ninguna**.

Y por último, una variedad de actividades como: estudios, talleres formativos, formación profesional, .....

Asimismo, en Observaciones se encuentran comentarios como:

- Dificultades para encontrar trabajo
- Los centros ocupacionales no están orientados para capacitar a estas personas.
- Abandono obligatorio de los estudios en educación reglada pública
- A la espera de plaza en centro de día



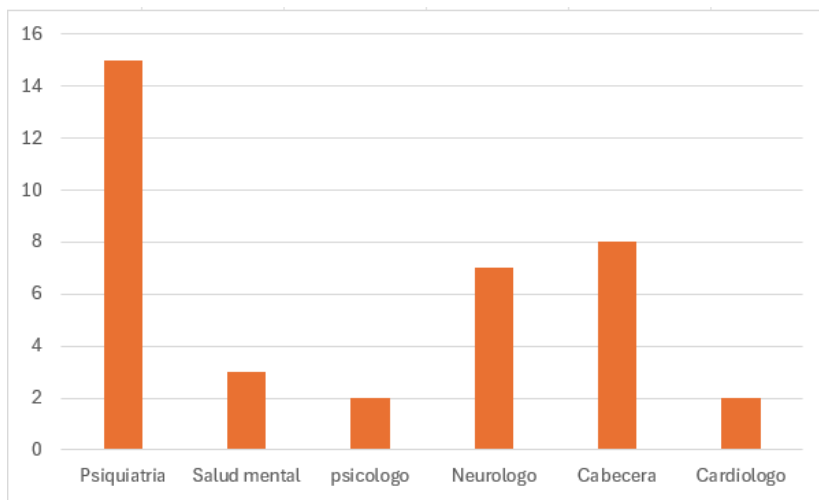
- Empleo ordinario
- Centro especial de empleo
- Centro Ocupacional
- Servicio de Orientación e Inserción (S...
- Ninguna
- Centro de día
- Centro de día
- Estudia
  
- ESTUDIA FP ADAPTADA AUXILIAR...
- Fp
- Colegio
- Acaban de contratarlo en un program...
- Centro Sense Barreres-Aula de día
- Actividad Aprende y más
- aula de aprendizaje de tareas - ultimo...
- No ha trabajado nunca
  
- Ok
- Trabajo en la residencia
- ESTUDIANTE
- Centro de Dia
- Colegio educación especial
- CENTRO DE DÍA
- Estudios
- ESTUDIA FORMACIÓN PROFESION...
  
- Estudia PFQB
- Centro de dia GARAGUNE de Ordizia (Fund. Goienetxe)
- Taller formativo
- Centro de Día
- SIAI en la asociación Down
- Estudiante

## 3 – SALUD

### ¿Actualmente tiene seguimiento médico?

Existe una ligera mayoría que manifiesta que sus familiares no tienen seguimiento médico relacionado con el síndrome x frágil pero sí el habitual de cualquier persona.

En lo referente a especialistas, los más frecuentes son los que siguen:



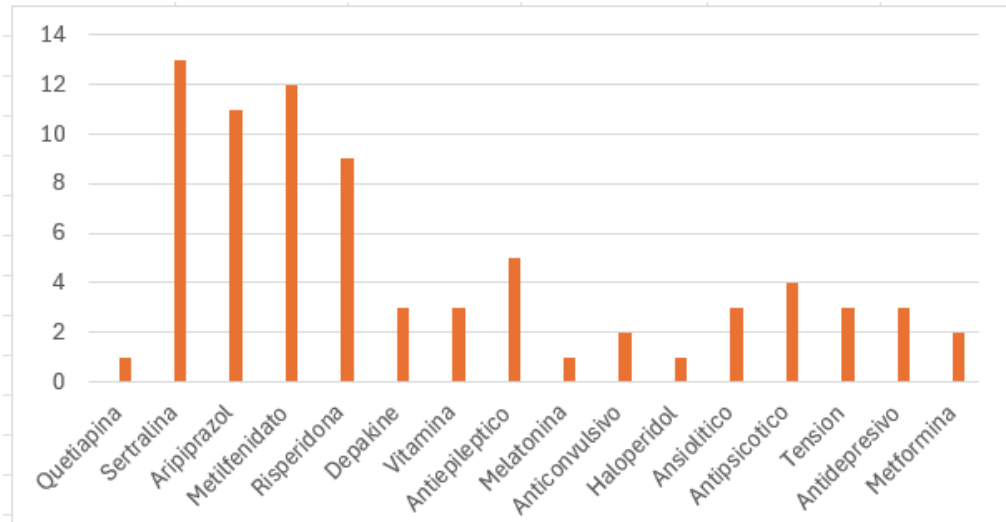
También se quieren destacar algunos de los comentarios que he han hecho:

- El neurólogo nos dijo: “no podía ayudarnos”, nos dio el alta
- Insuficiente atención médica
- No existe seguimiento médico específico, no le conocen ni saben lo que deben atender
- Servicio salud mental no especializado
- Seguimiento por un especialista que no tiene idea del x frágil
- Control de medicación

Respecto a este último punto, control de medicación, hay varias respuestas que indican que el especialista se encarga de ese control, aunque no tiene un conocimiento adecuado del síndrome.

## Medicación actual

En este apartado, existe una mayoría del **59%** que relata que su familiar toma medicación relacionada con la que normalmente se suele recomendar para personas afectadas por el síndrome x frágil, mientras que el resto del **41%** indica que no toma nada.

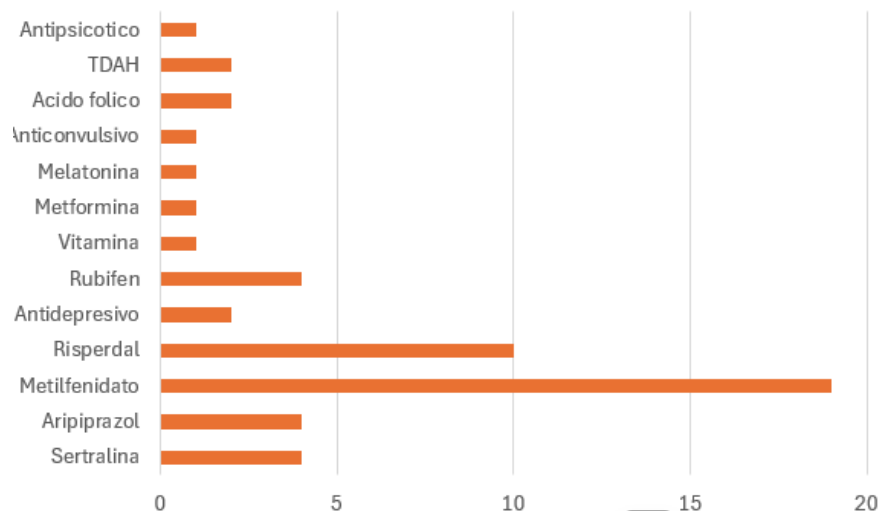


Como puede comprobarse en el gráfico, los más usuales son:

- Sertralina
- Metilfenidato
- Aripiprazol
- Risperidona
- Antiepilépticos

## Actualmente NO toma medicación pero anteriormente SI

Como en el apartado anterior, una mayoría del **73%** ha tomado anteriormente medicación y como puede comprobarse en el gráfico, muchos de los productos coinciden.



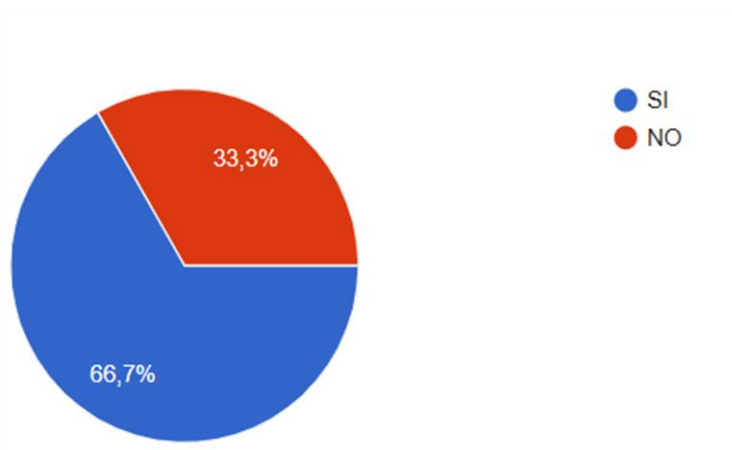
En el apartado de Salud se dejó una sección de Observaciones donde se pudiera registrar opiniones y experiencias, destacándose las siguientes:

- Dudo que los médicos de cabecera sepan actuar con estas personas
- Desde 16-17 años les dan el alta, quedando desprotegidos y sin seguimiento
- Salvo las asociaciones de x frágil no hay nada específico para ellos
- Cuando son pequeños se les tiene más en cuenta
- De adultos no importan a nadie salvo a sus familiares

# 4 – OCIO Y TIEMPO LIBRE

## Actividad deportiva

Este apartado perseguía conocer si estas personas practicaban actividades deportivas, aportando los siguientes datos:

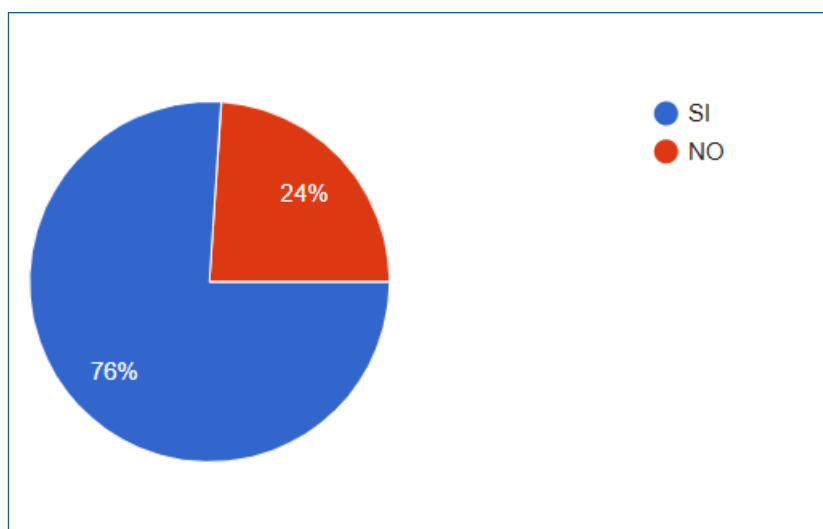


Como puede observarse, existe un porcentaje importante de personas que practican algún tipo de actividad física, algo muy importante para mantener la salud, así como para relacionarse con otros.

<b>Yoga</b>
2
<b>Gimnasia</b>
5
<b>Fútbol</b>
15
<b>Baile</b>
1
<b>Natación</b>
17
<b>Judo</b>
2
<b>Caminar</b>
10
<b>Baloncesto</b>
7
<b>Ciclismo</b>
2
<b>Padel-Tenis</b>
8
<b>Atletismo</b>
2

## Actividades de ocio

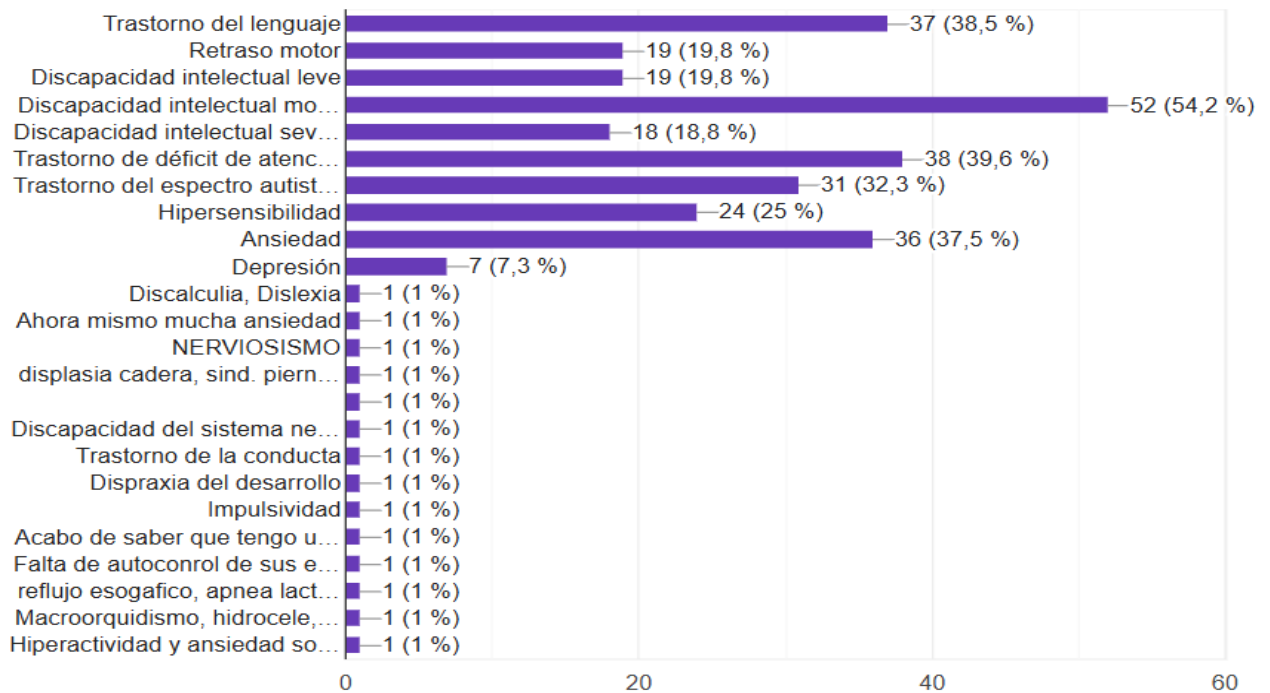
Existe un alto porcentaje de personas que realizan actividades variadas de ocio. Como en el apartado anterior, es algo muy importante para su formación así como para su socialización.



<b>Cine</b>
8
<b>Viajes-Salidas</b>
31
<b>Ordenador</b>
3
<b>Varios</b>
14
<b>Teatro</b>
4

## 5 – DIAGNÓSTICOS

Este apartado del cuestionario pretendía recoger aquellos diagnósticos que se habían recibido aparte del síndrome x frágil. Como se ve en el gráfico, hay coincidencia en muchos de ellos.



Haciendo un breve resumen, los que se repiten más frecuentemente son:

- Discapacidad intelectual, que oscila de leve a severa
- Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH)
- Ansiedad
- Depresión
- Trastorno del espectro autista (TEA)
- Retraso motor
- Hipersensibilidad

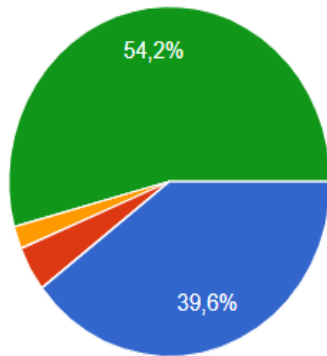
Se quieren destacar algunas observaciones que se han hecho:

- Tras el diagnóstico no ha habido nada más, hemos tenido que ser los padres quienes hemos tenido que orientar a los profesionales
- Nunca le han mandado hacer pruebas de diagnóstico como las que se relacionan en el cuestionario
- Los diagnósticos que se relacionan fueron anteriores al de síndrome x frágil

## 6 – DESÓRDENES DE CONDUCTA

Se planteó este apartado para conocer la situación de las personas adultas referente a la conducta, algo que la literatura científica relata en sus publicaciones. Así, se abrieron cuatro apartados para recoger datos.

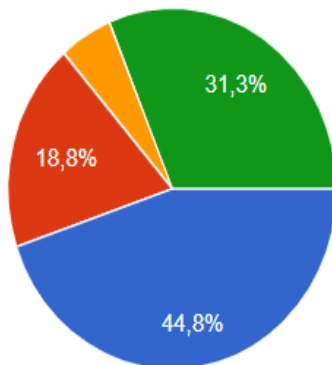
### Agresividad (Tendencia a dañar a otros, objetos o a uno mismo)



- Poco frecuente (menos de 4 veces al mes)
- Frecuente (entre 5 y 10 veces al mes)
- Muy frecuente (más de 10 veces al mes)
- Nunca

<b>Nunca</b>
52
<b>Poco frecuente</b>
38
<b>Frecuente</b>
4
<b>Muy frecuente</b>
2

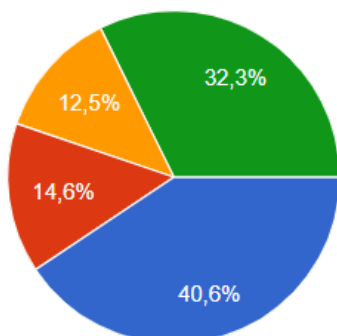
### Irritabilidad (temperamento explosivo, que se molesta o enoja fácilmente)



- Poco frecuente (menos de 4 veces al mes)
- Frecuente (entre 5 y 10 veces al mes)
- Muy frecuente (más de 10 veces al mes)
- Nunca

<b>Nunca</b>
30
<b>Poco frecuente</b>
43
<b>Frecuente</b>
18
<b>Muy frecuente</b>
5

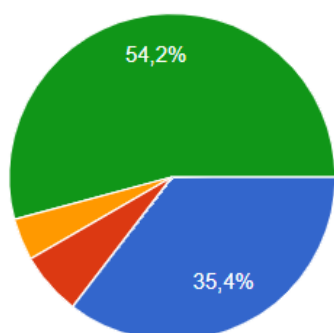
### Conducta compulsiva (obsesiones, conductas difíciles de controlar)



- Poco frecuente (menos de 4 veces al mes)
- Frecuente (entre 5 y 10 veces al mes)
- Muy frecuente (más de 10 veces al mes)
- Nunca

<b>Nunca</b>
31
<b>Poco frecuente</b>
39
<b>Frecuente</b>
14
<b>Muy frecuente</b>
12

## Mal comportamiento (conducta inadecuada, inoportuna o dañina)



- Poco frecuente (menos de 4 veces al mes)
- Frecuente (entre 5 y 10 veces al mes)
- Muy frecuente (más de 10 veces al mes)
- Nunca

<b>Nunca</b>
52
<b>Poco frecuente</b>
34
<b>Frecuente</b>
6
<b>Muy frecuente</b>
4

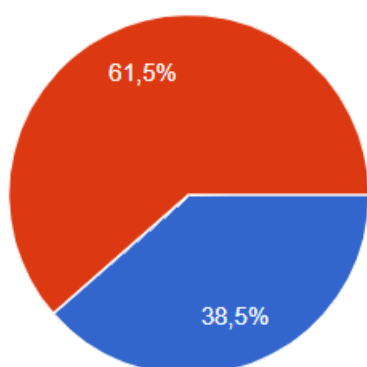
Sin entrar a profundizar, puede observarse que se da casi una igualdad entre las respuestas de Nunca y el resto de las opciones en los cuatro apartados.

Donde hay un porcentaje superior al **50%** entre Nunca y el resto de las opciones, se puede encontrar en Irritabilidad y Comportamiento compulsivo.

Algunos comentarios que se han manifestado:

- Auto agresión en situación incómoda
- Ansiedad y nerviosismo ante situaciones nuevas
- Mala gestión de la sexualidad
- Alteración cuando algo no funciona cuando quiere
- Tendencia a la depresión
- Frustración

## ¿Ha habido un aumento de los problemas de conducta en la transición a la vida adulta?

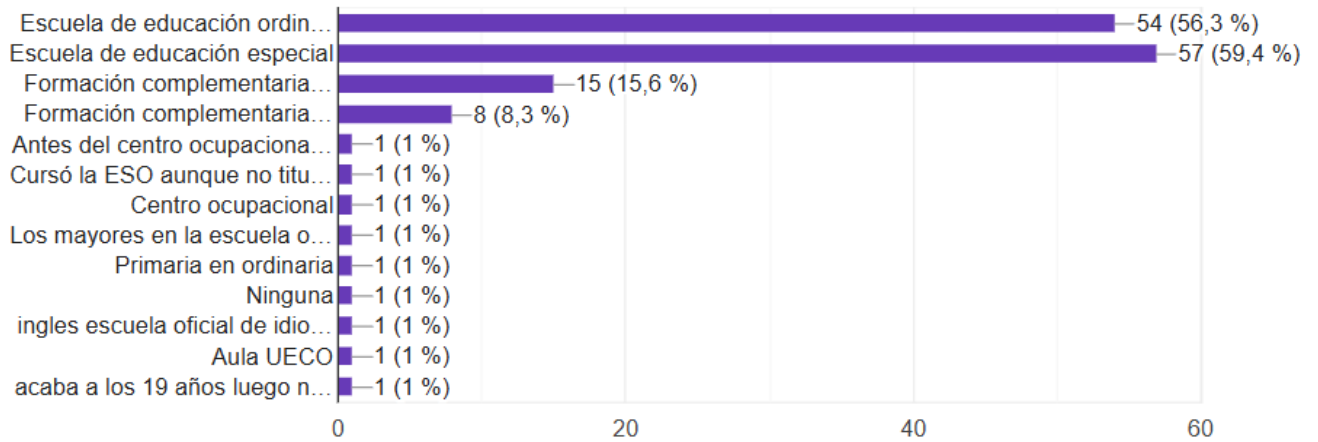


- Sí
- No

<b>NO</b>
59
<b>SI</b>
37

De las respuestas afirmativas, la edad más frecuente que se cita es la de 25 años, así como a partir de los 18 años

## 7 – FORMACIÓN

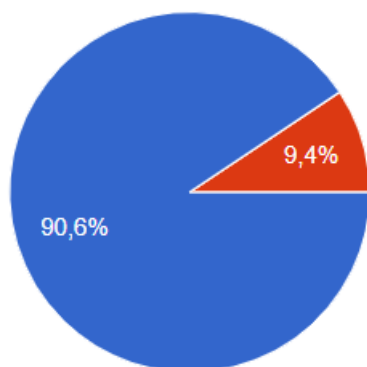


Hay una mayoría que asiste a Escuela de Educación Especial. Por otro lado, también hay un porcentaje que acudió a Escuela de Educación Ordinaria (27) pero posteriormente pasaron a Educación Especial.

Respecto a Formación Complementaria, hay un porcentaje que ha hecho Formación profesional adaptada, Formación complementaria de grado medio, así como formación en jardinería.

## 8 – OTROS DATOS

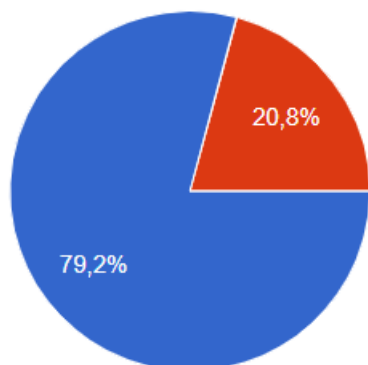
### Reconocida minusvalía



● SI  
● No

No solicitada	9
< 65%	12
Entre 65% y 74%	36
>75%	39

### Reconocida dependencia



● SI  
● No

<b>NO</b>
81
<b>SI</b>
15

La mayoría del grado de dependencia reconocidos son el 2 y 3.

# OBSERVACIONES FINALES

A continuación, se relacionan observaciones muy interesantes de las personas que han cumplimentado el formulario.

- Preocupación por el futuro porque no se tiene asegurada su atención. Este tema se repite en varias respuestas.
- Estamos completamente solos, los enfermos y las familias
- Dificil inclusión en el mundo laboral
- Dependentes de sus familias
- Problemas con los trámites burocráticos
- Más centros adaptados para ellos
- Los familiares estamos solos cuando son adultos y la pregunta nos hacemos es qué será de ellos cuando no estén los padres
- Muchas dudas con la nueva Ley 8/21 (reforma de la legislación civil y procesal para el apoyo a personas con discapacidad en el ejercicio de su capacidad jurídica)
- Dificil interpretación de los problemas de salud que sufren porque no saben expresarlo
- Se necesitan profesionales especializados en el síndrome
- Residencias de adultos con personal específico y cualificado
- Dificultad de socialización en mujeres afectadas
- Varios comentarios indican hay más de una persona afectada en el entorno familiar
- Problemas en encontrar servicios de ocio
- Herramientas de valoraciones oficiales no adecuadas
- Falta de información en recursos o ayudas oficiales
- Mucho tiempo de dedicación de las familias en la atención
- Preocupación por los trastornos asociados al síndrome por el poco conocimiento que existe de ellos
- Se relatan varios casos de hígado graso e hipertensión

# CONCLUSIONES

Se quiere dejar claro que tanto el cuestionario como los datos que se presentan, no ha sido realizado por profesionales, aunque ha de reconocerse que se ha obtenido una información muy interesante que seguro será de interés para las familias.

Haciendo un resumen de la información que se ha recibido:

1 – La edad media de las personas de las que se han proporcionado datos es de 30 años.

2 – Cerca del 50% declara que la edad de diagnóstico oscila entre los 0 y 5 años. Es evidente que en este apartado se ha avanzado ya que hace años era superior. Es de agradecer ese paso adelante, aunque se debe tender a que se reduzca más.

3 – Relacionado con el punto anterior, el que la edad de diagnóstico sea la menor posible, posibilitará una atención temprana y así obtener mejores resultados.

4 – Es absolutamente necesario un mejor conocimiento del síndrome por parte de los profesionales, en concreto de la salud, porque entre las respuestas recibidas se manifiesta más de un caso de personas afectadas dentro del mismo círculo familiar.

5 – El 85% de las personas reside con su familia, aunque existe una gran preocupación por el futuro de los hijos porque no se aprecia una solución para dónde y con quién van a vivir.

6 – No existe un seguimiento médico específico relacionado con el síndrome.

7 – Se manifiesta que hay desconocimiento por parte de los profesionales de la salud en todo lo referente al síndrome.

8 – Cerca del 60% toma en la actualidad medicación. Hay una serie de productos que son comunes en todos los casos.

9 – Hay un porcentaje importante que declara que practica deporte, así como que realiza actividades de ocio y tiempo libre.

10 – Además de síndrome x frágil, se han recibido otros diagnósticos, que son iguales en muchos de los casos.

11 – En las preguntas de desórdenes de conducta, un número importante de respuestas indican que son poco frecuentes o no se han dado nunca.

12 – En formación, la mayoría de las respuestas revelan que se está en educación especial o si empezaron en educación ordinaria, posteriormente pasaron a especial.

13 – La inmensa mayoría apunta a que se tiene reconocida la minusvalía y la dependencia.

Ya se ha comentado en otro apartado de este informe, que se han recibido 96-respuestas, una cifra importante. Esto ha supuesto un esfuerzo añadido a las tareas que habitualmente tienen las familias, pero se quiere destacar la importancia de participar en este tipo de actividades.

Es fundamental que se dispongan de datos lo más cercanos a la realidad de nuestro colectivo con el objetivo de facilitarlos tanto a profesionales como a las administraciones. Eso supondrá la atención adecuada a personas afectadas y sus familias.

Asimismo, se quiere insistir en la importancia de la colaboración de las familias en las entidades existentes sobre el síndrome. Es fundamental la participación activa para intentar lo mejor para nuestros hijos porque es posible que otros no lo hagan por nosotros.