



# II CONGRÉS BALEAR DE LA SÍNDROME X FRÀGIL

Palma de Mallorca, 24 i 25 de novembre de 2007  
Auditori del Conservatori de les Illes Balears

II CONGRESO BALEAR DEL SÍNDROME X FRÁGIL · II BALEAR FRAGILE X SYNDROME CONGRESS

Primera causa de discapacitat intel·lectual hereditària

## QUÈ ÉS LA SÍNDROME X FRÀGIL?

La Síndrome X Fràgil (SXF) és la causa més comuna de retard mental hereditari. S'estima que a la població general 1 de cada 4.000 homes i 1 de cada 6.000 dones tenen retard mental a causa de la SXF i que 1 de cada 250 dones és portadora sana, aproximadament 1 de cada 800 homes és portador de la premutació, essent així la segona malaltia de discapacitat intel·lectual en freqüència després de la Síndrome de Down, i la primera causa de retard mental hereditari.

La causa de la SXF és l'absència de la proteïna FMRP, la qual es deguda a la mutació i inactivació d'un gen anomenat FMR1 que està localitzat a un extrem del cromosoma X.

Les característiques clíniques de la SXF inclouen un conjunt de trets conductuals i

físics, més estimats damunt els homes que les dones. L'afectació conductual inclou retard mental, problemes de l'aprenentatge, hiperactivitat, falta d'atenció, escasa comunicació social i, en alguns casos, comportaments autistes.

A la actualitat, no existeix un tractament curatiu per a la SXF. No obstant això, és molt important que aquests nins puguin rebre una atenció especialitzada i multidisciplinar des del seu primer any de vida.

El diagnòstic precoç, juntament amb un ambient psicoeducatiu, és fonamental per al desenvolupament intel·lectual d'aquests nins, la seva futura autonomia i, definitivament, per a la seva favorable integració social.

## ¿QUÉ ES EL SÍNDROME X FRÁGIL?

El Síndrome X Fràgil (SXF) es la causa más común de retraso mental hereditario. Se estima que en la población general 1 de cada 4.000 varones y 1 de cada 6.000 mujeres tienen retraso mental debido al SXF y que 1 de cada 250 mujeres es portadora sana, aproximadamente 1 de cada 800 hombres es portador de la premutación, convirtiéndose así en la segunda patología de discapacidad intelectual en frecuencia después del Síndrome de Down, y la primera causa de retraso mental hereditario.

La causa del SXF es la falta de la proteïna FMRP, que se debe a la mutación e inactivación de un gen llamado FMR1 que se localiza en un extremo del cromosoma X.

Las características clínicas del SXF abarcan una serie de rasgos conductuales y físicos,

más apreciables en hombres que en mujeres. La afectación conductual incluye retraso mental, problemas de aprendizaje, hiperactividad, falta de atención, escasa comunicación social y, en algunos casos, comportamientos autistas.

Actualmente, no existe un tratamiento curativo para el SXF. Sin embargo, es muy importante que estos niños reciban una atención especializada y multidisciplinar desde su primer año de vida.

El diagnóstico precoz, junto con un ambiente psicoeducativo, es fundamental para el desarrollo intelectual de estos niños, su futura autonomía y, en definitiva, para su favorable integración social.

## WHAT IS THE FRAGILE X SYNDROME?

The Fragile X Syndrome (FXS) is the most common hereditary cause of mental retardation. It is estimated that 1 out of every 4.000 boys and 1 out of 6.000 girls, in the general population, are mentally retarded due to FXS and 1 out of every 250 women is a healthy carrier, approximately 1 in 800 men in the world are carriers of the Fragile X premutation, the second most frequent pathology of intellectual disability after Down Syndrome but the first hereditary one.

The cause of FXS is the lack of FMRP protein, due to the FMR1 gene mutation, which is situated at the end of one of the X chromosome arms.

The clinical characteristics of FXS are shown by a series of physical and behavioural

characteristics, more common in males than in females. The behavioural signs include mental retardation, learning problems, hyperactivity, attention deficit, little social communication, problems with speech and in some cases autistic behaviour.

At present, there is no cure for FXS, however it is very important for these children to receive special attention as of their first year of life.

Early diagnosis, together with the aforementioned psychological and educational support is crucial for the intellectual development, their future self sufficiency and for their favourable social integration.




## SEU


Auditori del Conservatori de les Illes Balears.  
Carrer Capità Salom, 64  
07004 Palma de Mallorca, Illes Balears  
Tel. 971 49 89 35 · Fax 971 49 89 36

## DESTINATARIS

Famílies amb la Síndrome X Fràgil.  
Alumnat i professorat de la Universitat de les Illes Balears (UIB).  
Professionals i especialistes dels àmbits educatiu, terapèutic i sanitari.

## ACCESSIBILITAT

 Servei d'interpretació de llengua de signes.

 Accessibilitat per a persones amb mobilitat reduïda.

## LLENGUA

Servei de traducció simultània anglès americà / castellà-català-llengua de signes.

## CRÈDITS

Alumnat UIB: 1,5 crèdits reconeguts per la UIB.

Professorat i personal educatiu: 2 crèdits de formació contínua reconeguts per la Conselleria d'Educació i Cultura.

Funcionari sanitari: event reconegut d'interès sanitari per la Conselleria de Salut i Consum.

## INFORMACIÓ I INSCRIPCIONS

Data límit d'inscripció:  
1 de novembre de 2007

Inscripció on line:  
[www.congresoxfragilbalear.org](http://www.congresoxfragilbalear.org)

Inscripció telefònica:  
+34 971 17 20 00

Inscripció fax:  
+34 971 17 20 20

Organiza · Organiza · Organized by:

 ASOCIACIÓN BALEAR DEL SÍNDROME X FRÁGIL

C/ De la Rosa, 3 - 2º  
07003 Palma de Mallorca  
Illes Balears, España  
Tel. 971 714 906  
[xfragilbalear@hotmail.com](mailto:xfragilbalear@hotmail.com)  
[www.xfragilbalear.org.es](http://www.xfragilbalear.org.es)

## PROGRAMA

### Dissabte 24 de novembre

8.00  
Acreditacions i entrega de documentació

9.00  
Benvinguda. Inauguració oficial

Moderadors: Dra. Dolors Forteza  
Dr. Joan Jordi Muntaner

9.30  
Genètica a la Síndrome X Fràgil  
Dr. Jordi Rosell  
Dr. Damià Heine-Suñer

10.30  
Prevalència i seguiment clínic de la Síndrome X Fràgil a les Illes Balears  
Dra. Elena Miravet  
Dra. Maria Antonia Grimalt  
Dr. Gustavo Picó

11.30  
Coffee Break

12.00  
Dones amb la Síndrome X Fràgil  
Marcia L. Braden, PhD

12.50  
Testimoniatge personal d'una dona amb mutació completa (15 min). Aquesta sessió inclou temps de qüestionaments i respostes (10 min)  
Sra. Lucía Moreno

13.15  
Semiologia de la premutació i zona grisa a la infància de la Síndrome X Fràgil  
Dra. María Teresa Ferrando

14.00  
Dinar

16.00  
Un acostament al tractament combinat en intervenció primerenca durant l'etapa escolar  
Tracy Muman Stackhouse, M.S., O.T.R.  
Sarah K. Scharfenaker, MA, C.C.C.-S.L.P.

17.00  
Estratègies educatives i mètodes que milloren l'aprenentatge  
Marcia L. Braden, PhD

18.00  
Descans

18.15  
Estratègies per a la vida quotidiana  
Tracy Muman Stackhouse, M.S., O.T.R.  
Sarah K. Scharfenaker, MA, C.C.C.-S.L.P.

19.15  
Preguntes i respostes

### Diumenge 25 de novembre

Moderadors: Sr. José Guzmán i Dr. Sergi Verd

9.00  
Emissió de vídeo: Santi, "una vida per a ser contada"

9.30  
FXTAS, Síndrome X Fràgil amb tremolor/ataxia: Avis de la Síndrome X Fràgil  
Paul J. Hagerman, MD, PhD

10.30  
Més enllà dels problemes clínics del FXTAS a portadores de la premutació: prioritats, preocupacions i tractament  
Randi Hagerman, MD

11.00  
Testimoniatge personal de la filla d'un FXTAS (20 min). Aquesta sessió inclourà temps per a preguntes i respostes (10 min)  
Sra. Amparo Martínez

11.30  
Coffee Break

12.00  
Lliçons sobre la Síndrome X Fràgil pel que fa a neurobiologia, autisme i neurodegeneració  
Randi Hagerman, MD

12.45  
(1) L'experiència actual i el maneig d'estratègies a psicofarmacologia per a la Síndrome X Fràgil

(2) Nous progressos encoratjadors per a properes estratègies de tractaments a la Síndrome X Fràgil  
Elizabeth Berry-Kravis MD, PhD

14.00  
Dinar

16.00  
Característiques i intervenció en la parla i el llenguatge  
Tracy Muman Stackhouse, M.S., O.T.R.  
Sarah K. Scharfenaker, MA, C.C.C.-S.L.P.

17.00  
Estratègies de control conductual  
Marcia L. Braden, PhD

17.45  
Descans

18.00  
El pas del temps amb la Síndrome X Fràgil  
Famílies de l'Associació Balear de la Síndrome X Fràgil  
Psic. Josefa Cabot

19.00  
Preguntes, respostes i casos difícils

19.45  
Cloenda del Congrés

## PROGRAMA

### Sábado 24 de noviembre

8.00  
Acreditaciones y entrega de documentación

9.00  
Bienvenida. Inauguración oficial

Moderadores: Dra. Dolors Forteza  
Dr. Joan Jordi Muntaner

9.30  
Genética en el Síndrome X Frágil  
Dr. Jordi Rosell  
Dr. Damià Heine-Suñer

10.30  
Prevalencia y seguimiento clínico del Síndrome X Frágil en las Islas Baleares  
Dra. Elena Miravet  
Dra. María Antonia Grimalt  
Dr. Gustavo Picó

11.30  
Coffee Break

12.00  
Mujeres con Síndrome X Frágil  
Marcia L. Braden, PhD

12.50  
Testimonio personal de una mujer con mutación completa (15 min). Esta sesión incluirá tiempo de preguntas y respuestas (10 min)  
Sra. Lucía Moreno

13.15  
Semiología de la premutación y zona gris en la infancia del Síndrome X Frágil  
Dra. María Teresa Ferrando

14.00  
Comida

16.00  
Un acercamiento al tratamiento combinado en intervención temprana durante la etapa escolar  
Tracy Muman Stackhouse, M.S., O.T.R.  
Sarah K. Scharfenaker, MA, C.C.C.-S.L.P.

17.00  
Estrategias educativas y métodos que mejoran el aprendizaje  
Marcia L. Braden, PhD

18.00  
Descanso

18.15  
Estrategias para la vida cotidiana  
Tracy Muman Stackhouse, M.S., O.T.R.  
Sarah K. Scharfenaker, MA, C.C.C.-S.L.P.

19.15  
Ruegos y preguntas

### Domingo 25 de noviembre

Moderadores: Sr. José Guzmán y Dr. Sergi Verd

9.00  
Emissió de vídeo: Santi, "una vida para ser contada"

9.30  
FXTAS, Síndrome X Frágil con temblor/ataxia: Abuelos del Síndrome X Frágil  
Paul J. Hagerman, MD, PhD

10.30  
Más allá de los problemas clínicos del FXTAS en portadoras de la premutación: prioridades, preocupaciones y tratamiento  
Randi Hagerman, MD

11.00  
Testimonio personal de la hija de un FXTAS (20 min). Esta sesión incluirá tiempo para preguntas y respuestas (10 min)  
Sra. Amparo Martínez

11.30  
Coffee Break

12.00  
Lecciones sobre el Síndrome X Frágil con respecto a neurobiología, autismo y neurodegeneración  
Randi Hagerman, MD

12.45  
(1) La experiencia actual y el manejo de estrategias en psicofarmacología para el Síndrome X Frágil

(2) Nuevos progresos alentadores para futuras estrategias de tratamientos en el Síndrome X Frágil  
Elizabeth Berry-Kravis MD, PhD

14.00  
Comida

16.00  
Características e intervención en el habla y el lenguaje  
Tracy Muman Stackhouse, M.S., O.T.R.  
Sarah K. Scharfenaker, MA, C.C.C.-S.L.P.

17.00  
Estrategias de control conductual  
Marcia L. Braden, PhD

17.45  
Descanso

18.00  
El paso del tiempo con el Síndrome X Frágil  
Famílies de la Asociación Balear del Síndrome X Frágil  
Psic. Josefa Cabot

19.00  
Preguntas, respuestas y casos difíciles

19.45  
Clausura del Congreso

## PROGRAM

### Saturday, 24<sup>th</sup> November

8.00 AM  
Accreditations and documentation

9.00 AM  
Welcome. Official inauguration

Moderators: Dra. Dolors Forteza  
Dr. Joan Jordi Muntaner

9.30 AM  
Fragile X Syndrome: A Genetic Disorder  
Dr. Jordi Rosell  
Dr. Damià Heine-Suñer

10.30 AM  
Prevalence and clinic records of Fragile X Syndrome in Balearic Islands  
Dra. Elena Miravet  
Dra. María Antonia Grimalt  
Dr. Gustavo Picó

11.30 AM  
Coffee Break

12.00 PM  
Females and Fragile X Syndrome  
Marcia L. Braden, PhD

12.50 PM  
Personal Testimony full mutation woman (15 min). This session will include time for questions and answers (10 min)  
Sra. Lucía Moreno

1.15 PM  
Gray zone and premutation semiology for Fragile X Syndrome childhood  
Dra. María Teresa Ferrando

2.00 PM  
Lunch

4.00 PM  
A Combined Approach to Treatment-Early intervention to School Aged Years  
Tracy Muman Stackhouse, M.S., O.T.R.  
Sarah K. Scharfenaker, MA, C.C.C.-S.L.P.

5.00 PM  
Educational Strategies and Methods That Improve Learning  
Marcia L. Braden, PhD

6.00 PM  
Break

6.15 PM  
Strategies for Day to Day Life  
Tracy Muman Stackhouse, M.S., O.T.R.  
Sarah K. Scharfenaker, MA, C.C.C.-S.L.P.

7.15 PM  
Questions and answers

### Sunday, 25<sup>th</sup> November

Moderators: Sr. José Guzmán and Dr. Sergi Verd

9.00 AM  
Video: Santi, "a life to be told"

9.30 AM  
FXTAS: grandparent of fragile X syndrome  
Paul J. Hagerman, MD, PhD

10.30 AM  
Beyond FXTAS Clinical Issues in Premutation Carriers: Priorities, Concerns and Treatment  
Randi Hagerman, MD

11.00 AM  
Personal Testimony of the FXTAS daughter (20 min). This session will include time for questions and answers (10 min)  
Sra. Amparo Martínez

11.30 AM  
Coffee Break

12.00 PM  
Lessons from Fragile X Regarding Neurobiology, Autism, and Neurodegeneration  
Randi Hagerman, MD

12.45 PM  
(1) Current Experience and Management Strategies for Psychopharmacology in Fragile X Syndrome

(2) Exciting New Developments for Future Treatment Strategies in Fragile X Syndrome  
Elizabeth Berry-Kravis MD, PhD

2.00 PM  
Lunch

4.00 PM  
Speech and Language Characteristics and Intervention  
Tracy Muman Stackhouse, M.S., O.T.R.  
Sarah K. Scharfenaker, MA, C.C.C.-S.L.P.

5.00 PM  
Behavior Management Strategies  
Marcia L. Braden, PhD

5.45 PM  
Break

6.00 PM  
Time Passage with Fragile X Syndrome  
Famílies de la Asociación Balear del Síndrome X Frágil  
Psic. Josefa Cabot

7.00 PM  
Questions, answers and difficult cases

7.45 PM  
Closing

Organització de Congrés:  
Fundació ONCE de les Illes Balears  
ubCongrés

Secretaria del Congrés:  
Secretary of the Congress:

Fundació per al  
Conservatori Superior  
de Música i Dansa de les Illes Balears



125<sup>SA</sup>  
ANYS  
CAIXA DE BALEARIS



Fundación ONCE  
para la cooperación e integración social  
de personas con discapacidad



Ajuntament  
de Palma

Institut  
de Serveis Socials i  
Esportius de Mallorca

Consell de  
Mallorca

Universitat de les  
Illes Balears  
Facultat d'Educació

Conselleria  
de Salut i Consum  
de les Illes Balears

Conselleria  
d'Educació i Cultura  
de les Illes Balears

Conselleria d'Economia,  
Hisenda i Innovació  
de les Illes Balears

Presidència  
Govern de les Illes Balears

Col·laboradors:  
Col·labora: