La comunicación del diagnóstico a las familias afectadas por el síndrome X frágil

M. Carrasco

INFORMING MEMBERS OF FAMILIES AFFECTED BY FRAGILE X SYNDROME OF THIS DIAGNOSIS

Summary. *Fragile X syndrome (FXS) is a genetic disorder that may seriously affect the development of patients. One of the hardest tasks for the professionals of medicine is to tell the parents that their child is suffering a serious illness that may cause some permanent handicap. This normally implies drastic changes in live projects and expectations for the parents. The knowledge of diagnosis and the supply of information to the parents give rise to an important emotional impact on both parents and the rest of the family. In general terms, the patient implies more than a single ill person – a genetic illness such as FXS, which causes serious cognitive and behavioural disturbances, implies three situations that the family has to face: on one hand, the family has to accept a new world that had never been known; a son or daughter with a genetic disorder unknown not only for them, but also for most of the professionals they have visited before having a diagnosis, and in many cases with special needs and serious behavioural disturbances. On the other hand, the family must accept that the diagnosis may not be restricted to the patient, because some other members of the family could be suffering from the same illness. Finally, they have to face the fact that one of the parents has transmitted the illness, that is, 'the genetic guilt' in the illness of their son or daughter. [REV NEUROL 2001; 33 (Supl 1): S37-41]*

Key words. *Crises. Diagnosis. Family. Fragile X syndrome. Genetics. Interview.*

INTRODUCCIÓN

El síndrome del cromosoma X frágil (SXF) es la causa principal de retraso mental hereditario en varones [1], así como de otros trastornos psicopatológicos.

El estudio cromosómico a partir de células sanguíneas fue el método más utilizado a partir de los años 70 para diagnosticar el SXF, cuando se conoció la fragilidad de éste como marcador citogenético. Durante esos primeros años, hasta principios de los 90, el diagnóstico del SXF se realizaba con los datos clínicos comprobados en el laboratorio de citogenética o mediante pruebas indirectas de análisis de polimorfismos cercanos a la zona frágil [2].

El descubrimiento de la mutación del gen causante de este síndrome, el gen *FMRI* (en inglés, *Fragil Mental Retardation*), situado en el sitio Xq 27,3 del cromosoma X, sucedió en 1991. Esto supuso un gran avance en la comprensión de su fisiopatología y abrió nuevas perspectivas para su prevención [3]. Con este descubrimiento han podido generarse sondas que permiten un análisis directo de la zona del ADN donde se observa la mutación característica de estos pacientes, así como un diagnóstico certero.

En la actualidad, el diagnóstico de la presencia de mutación genética o de premutación se realiza con técnicas de biología molecular, estudiando directamente por PCR o *Southern-blot* la zona de los CGG del gen *FMRI*, en una preparación de ADN extraído de células sanguíneas [4].

En el SXF, los varones heredan el alelo expandido de una premutación o de una mutación –siempre de su madre, que a su vez lo ha heredado de su padre o de su madre–. En el caso de las mujeres, el cromosoma X, premutado o mutado, puede heredarse tanto del padre como de la madre.

El objetivo de este artículo es proponer unos principios y una estructura básica para la entrevista que se establece, necesariamente, con las familias afectadas por el SXF para la comunicación del diagnóstico genético y sus implicaciones, de la posibilidad de que existan otros miembros de la familia afectados, y de las consecuencias clínicas derivadas de la mutación genética y la afectación grave del desarrollo neuronal de su hijo o hija. Intentaremos analizar las dificultades y preocupaciones que pueden darse, tanto para los padres con hijos afectados por el síndrome y sus familiares, como para el personal sanitario encargado de comunicarlo.

El tipo de entrevista más adecuado en que se comparten los resultados del estudio genético realizado no se puede definir de forma estandarizada.

Tanto la primera entrevista como las posteriores son decisivas, ya que toda la información que se transmite a los padres y familiares tiene importantes implicaciones para las actividades de prevención, detección de portadores y portadoras, consejo genético, diagnóstico prenatal y tratamiento individualizado como prevención de la morbilidad del síndrome.

El enfoque que debe prevalecer con la familia del afectado por el SXF es multilateral [5]; debe comprender una concienciación del personal sanitario acerca de las posibles preocupaciones y conflictos que pueden generarse, y un diagnóstico que considere al mismo tiempo los sentimientos de la familia. La prognosis del SXF no es sólo de índole biológica o médica, sino multiprofesional.

LA FAMILIA DEL NIÑO O NIÑA CON SXF

Los profesionales de la salud deben comprender que los niños y las niñas con SXF no pueden estudiarse o tratarse separadamente de su familia.

Normalmente, el diagnóstico inicial del niño con SXF suele ser de trastorno del desarrollo neuronal, con retraso en la adquisición del lenguaje y trastornos de conducta. En muchas ocasiones, los padres, tras el trauma y el desconcierto iniciales al recibir

Recibido: 20.09.01. Aceptado: 08.10.01.

Asociación del Síndrome del Cromosoma X Frágil de Andalucía.

Correspondencia: Dra. M. Carrasco Mairena. Marina, 16-18. E-21001 Huelva.

© 2001, REVISTADENEUROLOGÍA

el diagnóstico clínico, luchan por su cuenta con el fin de conocer la causa del trastorno. En este síndrome, más que en otros, se da este proceso porque el desconcierto inicial es importante para los padres, quienes ante la aparente normalidad del embarazo y la ausencia de toda evidencia de trastorno en la primera infancia para los médicos que los asistieron, se cuestionan: ¿por qué el trastorno de su hijo o hija ha podido pasar desapercibido y no se ha diagnosticado a tiempo para un tratamiento precoz? Esto conlleva que la familia reaccione negando el trastorno clínico del síndrome por una parte, y por otra, con el recelo y la desconfianza hacia el clínico que les comunica la presencia de dicho trastorno.

Los antecedentes familiares en el SXF no siempre son reconocibles, ya que la presencia de premutados o premutadas en una familia puede ser mayor que la de mutados o mutadas con el síndrome y con historia clínica manifiesta.

El proceso de información relativo al SXF, generalmente, comienza antes de que la familia haya tenido la oportunidad de ser informada adecuadamente sobre el síndrome y la respectiva adaptación al diagnóstico, ya que el especialista informa acerca de esta posibilidad basándose en el análisis clínico y en las pruebas genéticas que confieren un diagnóstico de certeza.

El impacto del diagnóstico acerca de un hijo afectado por una enfermedad incapacitante, en mayor o menor grado, provoca una profunda crisis en la familia. En medicina, el término 'crisis' se utiliza con dos acepciones: por una parte, puede significar salud, como resolución de un problema morboso; por otra, designa el acmé del proceso patológico, sin que se prejuzgue sobre su evolución [6]. En el caso que nos ocupa, el conocimiento de la realidad del diagnóstico genético produce el acmé del proceso de búsqueda de la causalidad de lo que ocurre a su hijo o hija, que puede llevar a una intervención y tratamiento adecuados; simultáneamente, el diagnóstico de certeza del trastorno genético del SXF representa el acmé del proceso patológico.

El componente emocional familiar en la comunicación del diagnóstico del SXF es un complejo inherente a todas las enfermedades crónicas y discapacitantes que dificulta su comprensión [6].

El conocimiento del diagnóstico conlleva inevitablemente una cascada de preguntas sobre el síndrome, a las cuales el médico debe estar preparado para contestar, evitando crear más incertidumbre o un empeoramiento del estado emocional. Lo que no se sabe o no se conoce fomenta la imaginación, y esto constituye una fuente de ansiedad para la familia. Hay que ser sinceros, claros y precisos.

La aceptación del diagnóstico de la afectación de su hijo o hija y de la transmisión de la afectación es un proceso que requiere tiempo antes de que los padres logren adaptarse al mismo. Éstos pueden manifestar lo contrario en la entrevista a pesar de que no lleguen a aceptar la realidad como es. Sus sentimientos pueden ser diversos: el portador o la portadora puede sentirse responsable de la afectación de su hijo o hija, puede sentir culpabilidad genética de la enfermedad, sentir una gran tristeza al ser portador de unos genes defectuosos, y también sentir ira o rabia al no haber tenido conocimiento para poder evitarlo [7]. Para obviar estos sentimientos de culpabilidad hay que explicar cómo se ha producido el proceso o cómo se ha llegado a producir la afectación, explicándolo en su evolución natural, es decir, cómo pasa de ser una premutación a una mutación completa en las divisiones sucesivas del cigoto una vez fecundado el óvulo.

Entonces, queda justificado que las entrevistas con los padres

y familiares de los afectados tiene un relevante valor en el proceso de adaptación al SXF, en el diagnóstico, prevención y tratamiento del mismo.

LA COMUNICACIÓN DEL DIAGNÓSTICO

La comunicación a los padres del diagnóstico de la mutación genética de un hijo es un acto especialmente delicado que requiere unas condiciones de preparación y de predisposición por parte de quien debe realizarla [5].

El uso del teléfono para concertar la entrevista, como un primer contacto con la familia, puede ser útil para establecer un vínculo preliminar y conocer el nivel de ansiedad y de concienciación de los padres y familiares de la enfermedad, y el grado de conocimiento que tienen de ésta. Sin embargo, no se recomienda el uso del teléfono para comunicar el diagnóstico; debe realizarse la entrevista de forma personal.

El primer mandamiento de cualquier entrevista es que hay que tener un mensaje a transmitir, una idea básica que justifica el encuentro, en este caso, con unos padres muy preocupados. Pese a que posteriormente pueda haber entrevistas sucesivas programadas, el buen desarrollo de la primera entrevista, cuando se produce la comunicación del diagnóstico, es crucial. Alrededor de la misma surgirán una serie de ideas y cuestiones, pero los padres tienen que salir de la entrevista con la idea muy clara acerca de lo que le ocurre a su hijo o hija [8].

Tras conocer el diagnóstico es probable que los padres utilicen medios formativos y de información acerca del síndrome, como Internet o las publicaciones existentes sobre éste, sin duda de gran valor científico. Sin embargo, en mi experiencia profesional y de asesoramiento, he encontrado que familias con gran cantidad de documentación científica y descriptiva del SXF no habían entendido o habían interpretado mal la información que se contenía.

Sería útil tener una planificación del desarrollo de la entrevista y sugerimos que puede ser la siguiente:

¿Cuál es el objetivo de esta entrevista?

Aunque resulte obvio, es una adecuada comunicación para el diagnóstico genético del SXF a los padres y a la familia. Sin embargo, hay que estar preparados para una cascada de preguntas inevitables, relacionadas directa o indirectamente con el diagnóstico, entre ellas: el futuro o la progresión de la enfermedad (qué está o puede estar en sus manos para ayudar a su hijo o hija) y la preocupación por otros miembros de la familia que pudieran estar afectados. Hay que saber encauzar y dar soluciones, esto no quiere decir que asumamos la tarea de transmitir todas las intervenciones a realizar, pero no olvidemos que constituye un síndrome complejo que afecta a muchas áreas del desarrollo y de la vida misma, lo que a su vez implica a muchos profesionales. Se trata de inquietudes que podrán contestarse en otras entrevistas programadas, pero quien está delante de la familia en esos instantes es usted y ha de saber asesorar ante esa cascada de preguntas de forma adecuada y coherente.

¿Quién debe dar la información del diagnóstico a la familia?

Una vez completado el análisis de laboratorio, el resultado de dicho análisis puede comunicarse al asesor genético, al pediatra hospitalario, al neurólogo, al pediatra o al médico de familia, dependiendo de los hospitales o del servicio desde donde se so-

licite el estudio y de la zona geográfica donde se ubique la familia. El resultado se comunica mediante un informe elaborado por el responsable del laboratorio donde se han realizado los análisis. Este informe es individualizado y confidencial; siempre incluirá: nombre y apellidos de la persona a la que corresponde dicho análisis, presencia o ausencia de la mutación, categoría de la mutación (premutación, mutación completa o ambas, en el caso de la presencia de mosaicismo) y el número de repeticiones de CGG. También puede incluirse el estado de metilación de las mutaciones completas [9]. El paciente o la familia tienen derecho a poseer una copia del informe.

Las familias pueden vivir aisladas en zonas rurales apartadas o tener pocos recursos económicos para desplazarse al hospital y asesorarse. En estas situaciones, las asociaciones del SXF desempeñan un papel fundamental asesorando tanto a los médicos que desconocen el SXF como a las familias con esta problemática. No es recomendable el envío del informe por correo sin una entrevista preliminar. La información que se transmite a la familia debe ser unánime para no inducir confusión.

¿Quién debe recibir la información del diagnóstico?

¿Quién acude a la primera entrevista?

Es importante considerar que se trata, por una parte, de una información confidencial, y por otra, que trasciende al propio afectado detectado. En un principio, en la comunicación del diagnóstico deben estar presentes tanto el padre como la madre del afectado, aunque posteriormente puedan acudir otros miembros de la familia; en las entrevistas programadas para el consejo genético puede ser útil que asistan los abuelos o algún representante que haya consensuado el resto de la familia [10]. Pese a que en ocasiones puede haber excusas por parte de alguno de los padres, alegando cuestiones de trabajo o de otra índole, nada debe justificar la ausencia de uno de los padres, por dos motivos fundamentales: el primero, que ambos reciben la misma información y ésta no se distorsiona al transmitirse de uno a otro; el segundo, que la responsabilidad por el hijo o hija, las decisiones e intervenciones son de ambos. Es importante en un principio, ya sea telefónicamente cuando se concierta la entrevista o al comenzar ésta, explicar a los padres acerca de lo que se les va a informar.

¿Cuándo debe realizarse la entrevista?

Debe realizarse lo antes posible, tras conocerse el resultado de certeza proporcionado por el laboratorio, y ha de comunicarse a la familia, tanto si el resultado del análisis ha sido positivo como negativo.

¿Dónde se realiza la entrevista?

La consulta o sala adecuada, sin ser un lugar especial, debe ser tranquila y sin la posibilidad de interrupciones, tanto por parte de otros pacientes como por parte del personal sanitario. Resultaría incomodo y haría más difícil la asimilación del diagnóstico por parte del afectado o la familia si no se pudieran expresar los sentimientos y las emociones.

¿Cómo se debe de expresar?

La información debe ser directa. Por ésta entendemos una transmisión oral que complete la información proporcionada en los informes que se dan por escrito [9].

El contenido del mensaje debe tener un significado claro para la familia, y debe ser conciso. Posteriormente explicamos la información que hemos dado, con el mínimo lenguaje médico o

técnico. Aunque no lo creamos, los médicos tendemos a ser confusos cuando las noticias que damos son negativas y a ello contribuye el uso de un vocabulario muy técnico, e infravaloramos el impacto emocional de éste en la familia [8]. El familiar se cuestiona que, cuando no entiende un tecnicismo, es posible que lo que el médico esté diciendo sea grave. Algunos padres pueden ser asertivos, e incluso se atreven a interrumpir al médico o a interrogarlo al final de la entrevista para que vuelva a explicar aquello que no han entendido; otros no asimilarán el diagnóstico hasta pasados unos días. Sería recomendable darles la oportunidad de que si les surgen dudas fuera de la entrevista, lo anoten y puedan concertar otra.

La explicación del proceso de cómo se ha producido la mutación debe ser de fácil comprensión para minimizar el sentimiento de culpabilidad de los padres.

¿Qué información debemos dar?

La información que ha de darse tanto al paciente como a la familia cuando existe presencia de mutación completa debe seleccionarse cuidadosamente. Esto no quiere decir que se oculte información, sino que toda aquella que sea accesorio puede dejarse para otra entrevista y así dar más tiempo para que los padres puedan adaptarse emocionalmente y no se den distorsiones cognitivas que dificulten la comprensión de lo que expliquemos. En términos generales, debemos destacar la variabilidad clínica del síndrome y no centrarnos exclusivamente en el diagnóstico genético. La presencia de mutación completa no significa la presencia del SXF. Éste es un diagnóstico clínico y como tal necesita de síntomas y signos clínicos característicos del síndrome que no siempre se presentan. En los casos en que el paciente se diagnostica a una edad avanzada, estos síntomas pueden ser evidentes o estar ya establecidos. La ausencia de éstos no significa que exista un error en el diagnóstico genético.

Una vez que se entrega el informe de los resultados hay que interpretarlos y comentarlos con la familia. Comenzaremos informando de la presencia de una mutación completa y de la condición de portador o portadora de una premutación. Siempre debemos indicar el número de repeticiones de CGG de una mutación o premutación, incluso cuando se encuentra en términos normales. Explicaremos qué número de repeticiones es el más frecuente en la población general en la que nos encontramos y que pueden existir ligeras discrepancias en el número exacto de repeticiones determinado para una persona entre diferentes laboratorios o entre tests repetidos por el mismo laboratorio [9]. Podemos también informar sobre el estado de metilación de la mutación completa en las células estudiadas si el laboratorio ha proporcionado ese dato. En la mayoría de los casos, las mutaciones completas están metiladas en todas las células estudiadas. Sin embargo, en casos raros puede darse una metilación incompleta o parcial. Una metilación incompleta de una mutación completa puede tener importancia pronóstica en relación con la clínica del síndrome [11].

Una vez que se les comunica el diagnóstico hay que respetar la situación y dar el tiempo y el apoyo que la familia precise. Pueden producirse en los padres, simultáneamente en ambos o por separado, reacciones afectivas de llanto, irritación, ira, confusión o tristeza. Cada uno de estos sentimientos tienen un origen cognitivo y esconde una pregunta que los padres desean formular.

Un error muy frecuente en el que podemos caer los profesionales de la salud es dar una información exhaustiva sin apenas escuchar a la pareja, centrarnos en el contenido y la información,

excluyendo el proceso de adaptación y los sentimientos de los padres [12].

Existen sentimientos de culpabilidad no sólo hacia ellos mismos, como describimos anteriormente, sino también hacia otros compañeros médicos con los que hayan consultado antes incluso de la concepción del paciente. Surgen preguntas como: '¿podría haberse evitado?', '¿mi ginecólogo tenía que haberme informado de que existían pruebas específicas para detectar si el padre o yo éramos portadores de una premutación?', '¿cómo es posible que no se detectara nada si mi embarazo fue normal?'.

CONSEJO GENÉTICO

La finalidad de la comunicación del diagnóstico no es meramente informativa. El diagnóstico y detección genética en el SXF sirve para responder a los interrogantes de padres y familiares que han experimentado o tienen el riesgo de padecer el SXF, ya que ellos mismos pueden estar afectados o pueden tener hijos afectados. Detectada la familia con un individuo o más con el síndrome, será conveniente analizar, según la posición en el genograma, qué individuos de la familia con riesgo de haber heredado el cromosoma X con la premutación o la mutación completa—en algunos casos sin rasgos clínicos de la patología característica del síndrome—presentan una probabilidad alta de tener hijos o nietos afectados [10].

Los avances en la genética molecular y su aplicación al diagnóstico prenatal permiten a la familia conocer el diagnóstico genético de su hijo o hija y decidir en consecuencia. Es necesario explicar el patrón hereditario y el tipo de análisis o pruebas que deberán realizarse a los miembros de la familia. El consejo genético permite conocer el riesgo, en términos de probabilidades, de heredar el cromosoma X alterado y aconsejar a la familia acerca de las posibilidades existentes en la actualidad de tener descendencia sana, realizando un enfoque preventivo de la patología. Los métodos más utilizados actualmente son el análisis de muestras obtenidas del líquido amniótico, vellosidades coriónicas o sangre fetal, y el diagnóstico preimplantacional—se realizan las pruebas moleculares en los embriones obtenidos por fertilización *in vitro* y sólo se implantan los que no hayan heredado el cromosoma mutado o premutado.

El asesoramiento genético es importante para todas aquellas familias afectadas, tanto si tienen un hijo o hija con mutación completa o con premutación, como si son familiares de éstos. Muchos padres de niños y niñas con SXF desean planificar un segundo embarazo y el genetista puede explicarle todas las opcio-

nes de prevención posibles en la actualidad, así como sus dificultades y beneficios [13].

CONCLUSIONES

En la primera entrevista debería ponerse énfasis en los siguientes puntos:

1. El estudio o historia natural del desarrollo o afección del SXF, independientemente de la edad (niño, adulto o anciano) a la que se realice el diagnóstico genético—a diferencia de otros síndromes, en los que el diagnóstico suele realizarse en el recién nacido o en los primeros años—. Hay una enorme variación en la penetrancia y expresión clínica de los genes mutantes y en la mayoría de los afectados por el SXF las relaciones genotipo-fenotipo no son predecibles.
2. Los procedimientos técnicos e implicaciones de las pruebas para la detección de portadores premutados o premutadas. Cuando en una familia se diagnostica un individuo con el SXF, la etapa siguiente es estudiar a otros miembros de la familia. Si el diagnóstico se ha hecho en un varón, se evaluarán en primer lugar los familiares del lado materno. Trazar la historia familiar es el método más eficaz para determinar los familiares de riesgo. Aunque la labor es sencilla en teoría, se necesita habilidad, experiencia y persistencia. Después de localizar por genograma o síntomas clínicos a los posibles enfermos y portadores, el médico, psicólogo o especialista debe informar de la disponibilidad de pruebas específicas de laboratorio que confirmen el diagnóstico.
3. Diagnóstico preciso: el diagnóstico con técnicas de biología molecular. Cualquier individuo que haya sido analizado por citogenética previamente para estudiar el SXF debe ser estudiado de nuevo con los métodos de estudio directo del ADN, ya que con este método son frecuentes los falsos negativos en premutados o premutadas y en individuos con mutación completa.

Las familias depositan su confianza y su salud en nosotros, como científicos y como médicos; debemos tener conciencia de esta responsabilidad.

Los principios éticos nunca deben violarse; podemos proporcionar una información genética, pero la decisión corresponde a las familias.

No debemos invadir la intimidad de las familias ni debemos estigmatizarlas, ya que la afectación de la mutación genética de un gen no implica padecer la enfermedad ni implica a otros genes.

BIBLIOGRAFÍA

1. Goldson E, Hagerman RJ. The fragile X syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1992; 34: 822-32.
2. Jacky P. Cytogenetics. In Hagerman RJ, Cronister A, eds. *Fragile X syndrome. Diagnosis, treatment and research*. Baltimore and London: The Johns Hopkins University Press; 1996. p. 115.
3. Jacky P. Cytogenetics. In Hagerman RJ, Cronister A, eds. *Fragile X syndrome. Diagnosis, treatment and research*. Baltimore and London: The Johns Hopkins University Press; 1996. p. 123.
4. Brown T. The molecular biology of the fragile X mutación. *Cytogenetics*. In Hagerman RJ, Cronister A, eds. *Fragile X syndrome. Diagnosis, treatment and research*. Baltimore and London: The Johns Hopkins University Press; 1996. p. 88-97.
5. Bayard W, Allond JR, Lana Tañer J. La familia como unidad de tratamiento y el pediatra como entrevistador. La familia es el paciente. Barcelona: J y C Ediciones Médicas SL; 1999. p. 11-5.
6. Rando P. La familia y el entorno de las personas con discapacidad. *Fundación Afim* 2001; 66: 17-9.
7. Bayard W, Allond JR, Lana Tañer J. Trastornos del desarrollo neuronal. La familia es el paciente. Barcelona: J y C Ed. Médicas SL; 1999. p. 267-303.
8. García Rodríguez F, Suárez Ramos A, coords. La comunicación. En *Guía de atención a la infancia con problemas crónicos de salud*. Tomo I. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 1997. p. 21-30.
9. Taylor AK. El síndrome X frágil. Material Educativo de la Fundación Nacional del X Frágil de Estados Unidos. Colección Rehabilitación. En Ramos F, ed. Madrid: IMSERSO Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 1999. p. 39-47.
10. McConkie-Rosell A, Robinson H, Wake S, Staley LW, Heller K, Cronister A. Dissemination of genetics risk information to relatives in the fragile X syndrome: Guidelines for genetic counselors. *Am J Med Genet* 1995; 59: 426-30.
11. Warren ST, Nelson DL. Advances in molecular analysis of fragile X syndrome. *JAMA* 1994; 271: 536-42.
12. Bayard W, Allond JR, Lana Tañer J. Enfermedades crónicas. La familia es el paciente. Barcelona: J y C Ediciones Médicas SL; 1999. p. 175-9.
13. Harper JC, Wells D. Recent advances and future developments in PGD. *Prenat Diagn* 1999; 19: 1193-9.

LA COMUNICACIÓN DEL DIAGNÓSTICO A LAS FAMILIAS AFECTADAS POR EL SÍNDROME X FRÁGIL

Resumen. El síndrome del cromosoma X frágil (SXF) es un trastorno genético, que puede afectar gravemente al desarrollo de los sujetos afectados. Una de las tareas más difíciles para el profesional de la medicina es decir a los padres que su hijo sufre una enfermedad seria y que puede producir algún tipo de discapacidad para toda su vida. Para los padres es un cambio cruel en sus proyectos de vida y en sus expectativas. Compartir el diagnóstico y aportar información a los padres sobre este síndrome desencadena un importante impacto emocional tanto en sus padres, como para toda la familia. En general, el paciente siempre va más allá del individuo enfermo, pero en una enfermedad genética como el SXF, que produce grave disfunción cognitiva y conductual, presenta connotaciones específicas que la familia ha de afrontar: asumir, por una parte, un mundo desconocido hasta ese momento para ellos, un hijo o una hija con una patología genética desconocida no sólo para ellos sino también para muchos de los profesionales de la salud consultados hasta realizar un diagnóstico de certeza; por otra, unas necesidades educativas especiales, y un tratamiento específico para los trastornos del desarrollo, en su mayoría graves. El diagnóstico no acaba con el sujeto afecto, ya que pueden haber otros hijos o miembros de la familia afectados; por último, los padres sienten la denominada 'culpabilidad genética' en la enfermedad de su hijo o hija, ya que uno de ellos ha transmitido dicho trastorno. [REV NEUROL 2001; 33 (Supl 1): S37-41]

Palabras clave. Crisis. Diagnóstico. Entrevista. Familia. Genética. Síndrome X frágil.

A COMUNICAÇÃO DO DIAGNÓSTICO ÀS FAMÍLIAS AFECTADAS PELA SÍNDROMA DO X FRÁGIL

Resumo. A síndrome do cromossoma X frágil (SXF) é uma doença genética que pode afectar gravemente o desenvolvimento dos indivíduos afectados. Uma das tarefas mais difíceis para o clínico é dizer aos pais que a sua criança padece de uma doença grave que pode produzir algum tipo de incapacidade por toda a sua vida. Para os pais constitui uma mudança cruel dos seus projectos de vida e das suas expectativas. Partilhar o diagnóstico e fornecer informação aos pais sobre esta síndrome desencadeia um importante impacto emocional tanto para os pais como para toda a família. Em geral o paciente sempre vai mais além do indivíduo doente, mas numa doença genética que produz uma grave disfunção cognitiva e comportamental como a SXF, apresenta três soluções que a família deverá encarar. Em primeiro lugar, a família deve assumir, por uma parte, um mundo para eles desconhecido até esse momento, um filho ou uma filha com uma alteração genética desconhecida não só para eles, como também para muitos profissionais de saúde entre os que nos consultaram até fazerem o diagnóstico, com umas necessidades especiais e alguma perturbações comportamentais, na sua maioria graves. Por outro lado, que o diagnóstico não termina no indivíduo afectado, uma vez que podem haver outros filhos ou membros da família envolvidos, e por último a 'culpabilidade genética' na doença do seu filho ou filha por parte dos pais, uma vez que um deles transmitiu a referida doença. [REV NEUROL 2001; 33 (Supl 1): S37-41]

Palavras chave. Crise. Diagnóstico. Entrevista. Família. Genética. Síndrome X frágil.