

El Síndrome X Frágil al descubierto

Centre: CC Cardenal Spínola. Fundació Abat Oliba

Alumna: Eva Muñoz Rodríguez

Professora: Ana Gomis

Àrees Curricular/s: Mèdica i social

Tipus de material elaborat: Entrevistes, enquestes i presentació power-point

Hipòtesi de partida o idea inicial:

El objetivo de este trabajo se centra en el estudio médico y sociológico del SXF: familia, colegio, asociaciones... Intentaré con este trabajo responder las siguientes preguntas:
¿Cuáles son las preocupaciones más frecuentes de los familiares?, ¿Reciben el apoyo económico y psicológico necesario? Por otro lado, ¿Es conocido el SXF? Finalmente me gustaría encontrar la respuesta a otras preguntas como: ¿Son aceptados los afectados? ¿A qué tipo de centros acuden los afectados por el SXF? ¿Qué objetivo tiene la asociación?

El procés d'elaboració:

Para elaborar la parte teórica he consultado libros como por ejemplo *Fundación Nacional del X Frágil*, artículos de revistas, las revistas de la asociación del País Vasco, he acudido a conferencias, mesa redonda etc.
Para elaborar la parte práctica he realizado una serie de actividades entre las que destacan: Entrevistas con doctores especializados en el tema del SXF como la Dra. Milá, genetista del Hospital Clínic de Barcelona; un árbol genealógico de mi familia estudiando los antepasados y sus posibilidades de ser portadores de la enfermedad. He entrevistado a cuatro madres de niños afectados por el síndrome; por otro lado, respecto al SFX en la sociedad he observado el comportamiento de la población ante un niño afectado. He entrevistado a una profesora de educación especial que trata con afectados del SXF; he realizado una encuesta a 100 personas de la calle para saber si el síndrome es o no conocido. Finalmente he realizado una entrevista a un encargado de la Asociación Catalana del SFX para saber los objetivos principales de la misma.

Conclusions, resultats de la recerca:

He extraído conclusiones de cada una de las actividades para poder al final extraer unas conclusiones globales. Se podría decir que la situación del SXF en España es la siguiente:

- Es un síndrome muy frecuente y afecta a muchas familias, según los datos obtenidos se puede asegurar que aún quedan muchas familias sin diagnosticar, aproximadamente el 80-90 % del total.
- Destaca la gran falta de conocimiento de este síndrome ya que siendo la primera causa de retraso mental hereditario, sólo un 13 % de la población ha oído hablar sobre el SXF y de este 13 % sólo un 7 % conoce realmente lo que es.
- Las principales causas del desconocimiento son la incidencia relativamente baja respecto a otros síndromes, también destaca que el fenotipo físico de los afectados no evidencia un síndrome y por último no podemos olvidar que este síndrome se descubrió en el siglo XX.