

## **ASSOCIACIÓ BALEAR DE LA SÍNDROME X FRÀGIL**

### **Què és la Síndrome X Fràgil?**

La Síndrome X Fràgil (SXF en endavant) és una mutació genètica que implica la manca de producció de la proteïna FMRP degut a la inactivació per metil·lació del gen FMR1 localitzat a la regió Xq27.3 del cromosoma sexual X.

Aquesta mutació que és transgeneracional, és a dir, es transmet de mares o pares portadors als seus fills o filles. La transmissió de la mutació està lligada al gènere de manera que la mutació completa, que és la que origina la discapacitat, serà transmesa sempre per mares portadores (generalment asimptomàtiques) als seus fills.

Com moltes altres Síndromes, la SXF, presenta un ampli ventall d'expressió dels símptomes que van des de dificultats d'aprenentatge a retard intel·lectual sever i, fins i tot, autisme. Aquesta malaltia afecta a un de cada quatre mil nins i a una de cada sis mil nines. Cal destacar que, en les nines, l'afectació sol ésser més lleu.

### **L'Associació.**

L'Associació es constitueix l'any 1999 com entitat legal de caràcter no lucratiu del Tercer Sector i des dels seus inicis ha posat especial interès en la cobertura de les necessitats de les famílies que, d'una o altra manera, s'han vist lligades o afectades per aquesta Síndrome.

En els anys inicials de l'Associació, els serveis generals que aquesta posava a l'abast de la comunitat eren els següents:

1. Sessió d'ajuda mútua amb els pares dels afectats.
2. Intervenció psicoterapèutica infantil.
3. Intervenció multidisciplinària integrada: integració sensorial, teràpia del llenguatge, psicomotricitat, aplicació de les noves tecnologies a l'aprenentatge i modificació de conductes.
4. Assessorament als centres escolars. Informació i recolzament en ACI, assessorament a professors, intervenció a les aules.
5. Assessorament i intervenció familiar.
6. Gestió de projectes de caràcter social presentats en les convocatòries i a entitats que faciliten subvencions.

7. Programa d'autonomia personal amb adolescents amb SXF i teràpia individualitzada
8. Gestió, actualització i manteniment de la pàgina web.

### **Situació actual.**

A dia d'avui i arrel de l'inici de la forta crisi econòmica a l'any 2010, l'associació ha hagut de deixar de fer gran part d'aquestes activitats. La jornada del psicòleg que atén als nostres infants s'ha reduït a la meitat degut a la manca de recursos econòmica. La pàgina web, que contenia la informació més actualitzada sobre la Síndrome s'ha hagut de retirar.

El passat any 2014 l'associació no va poder emprendre nous projectes, ni tan sols participar en activitats de política social ja què, **sembla que la SXF ha deixat de ser de l'interès de les administracions públiques.**

Actualment, l'associació subsisteix amb prou feines gràcies a les aportacions de les famílies i, durant l'any 2014 a la participació de la Diada de Mancor de la Vall en la que l'Associació Amunt i Avall va recaptar fons per diverses associacions i, finalment, a finals d'any, a la celebració de la I Travessia Solidària de la Síndrome X Fràgil a la Badia de Palma. Per tant, en conclusió, en aquests moments els únics ingressos de l'associació provenen de l'exercici de bona voluntat d'organitzacions com la seva.

Durant l'any 2015 no es va plantejar iniciar cap nou projecte degut a aquesta situació. Es va prioritzar cobrir les necessitats psicoeducatives dels nins que més ho necessitaven.

A títol informatiu, formen part de la nostra Associació 15 famílies, totes elles amb fills o filles afectats.