



## ARTÍCULO DE INVESTIGACIÓN

# "Tras las Huellas del Síndrome de cromosoma X Frágil: Experiencias y Desafíos en Ricaurte, Valle del Cauca, un estudio cualitativo"

## Following the Footsteps of Fragile X Syndrome: Experiences and Challenges in Ricaurte, Valle del Cauca, a Qualitative Study

**Karla-V Andrade Díaz**

Institución Universitaria Antonio José Camacho, Cali -Colombia, [Kvandrade@profesores.uniajc.edu.co](mailto:Kvandrade@profesores.uniajc.edu.co),  
<https://orcid.org/0000-0001-8192-0228>

**Leidy Helen Marmolejo Sarmiento**

Institución Universitaria Antonio José Camacho, Cali -Colombia, [lharmolejo@estudiante.uniajc.edu.co](mailto:lharmolejo@estudiante.uniajc.edu.co),  
<https://orcid.org/0009-0009-1948-3480>

**Ivonne Maritza Veloza Montoya**

Institución Universitaria Antonio José Camacho, Cali -Colombia, [iveloz@estudiante.uniajc.edu.co](mailto:iveloz@estudiante.uniajc.edu.co),  
<https://orcid.org/0009-0003-2239-1495>

**Autor de Correspondencia:** kvandrade@profesores.uniajc.edu.co

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

**Recibido:** 2 marzo 2024 | **Aceptado:** 3 abril 2024 | **Publicado online:** 5 abril 2024

### CITACIÓN

Andrade-Díaz, K., Marmolejo-Sarmiento, L., y Veloza-Montoya, I. "Tras las Huellas del Síndrome de cromosoma X Frágil: Experiencias y Desafíos en Ricaurte, Valle del Cauca, un estudio cualitativo". *Revista Social Fronteriza* 2024; 4(2): e221.  
[https://doi.org/10.59814/resofro.2024.4\(2\)221](https://doi.org/10.59814/resofro.2024.4(2)221)



Esta obra está bajo una licencia internacional. [Creative Commons Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).





## RESUMEN

Este artículo investigó las percepciones de los cuidadores familiares y el personal asistencial de pacientes con Síndrome de Cromosoma X Frágil (SXF) en la localidad de Ricaurte, Valle del Cauca. Se utilizó un enfoque cualitativo inductivo, adoptando un enfoque hermenéutico (teoría fundamentada). Para comprender las necesidades y problemáticas experimentadas por los participantes, se llevaron a cabo grupos focales. La información recolectada se categorizó y codificó utilizando el software ATLAS.ti 23. Los hallazgos revelan la complejidad y los desafíos que enfrentan tanto el personal asistencial como los familiares de pacientes con SXF. Se destaca la necesidad de estrategias integrales que aborden las demandas físicas, emocionales, administrativas y económicas. Además, se subraya la importancia de proporcionar apoyo y recursos específicos para mejorar la calidad de vida tanto de los pacientes como de sus cuidadores.

**Palabras claves:** Síndrome de X Frágil, Estudio Cualitativo, Experiencias del Cuidador, Desafíos en Atención Médica, Cuidador paciente SXF

---

## ABSTRACT

This article investigated the perceptions of family caregivers and healthcare professionals of patients with Fragile X Syndrome (FXS) in the locality of Ricaurte, Valle del Cauca. An inductive qualitative approach was used, adopting a hermeneutic approach (grounded theory). To understand the needs and issues experienced by the participants, focus groups were conducted. The collected information was categorized and coded using ATLAS.ti 23 software. The findings reveal the complexity and challenges faced by both healthcare professionals and family caregivers of patients with FXS. The need for comprehensive strategies addressing physical, emotional, administrative, and economic demands is emphasized. Additionally, the importance of providing support and specific resources to improve the quality of life for both patients and their caregivers is underscored.

**Keywords:** Fragile X Syndrome, Qualitative Study, Caregiver Experiences, Healthcare Challenges, FXS Caregiver

---





## 1. Introducción

El síndrome del cromosoma X frágil (SXF) es un trastorno prevalente del neurodesarrollo causado por una mutación en el gen FMR1 del cromosoma X, que provoca la ausencia de la proteína FMRP. El SXF es la causa hereditaria más frecuente de problemas de aprendizaje y afecta tanto a hombres como a mujeres (Pimentel, 1999).

El síndrome del cromosoma X frágil se manifiesta con una variedad de síntomas físicos, cognitivos y conductuales. Físicamente, las personas con el síndrome del cromosoma X frágil pueden presentar características como el estrabismo, la otitis media, el prolapso de la válvula mitral y un mayor riesgo de sufrir convulsiones (Ranjan et al., 2023). Los síntomas cognitivos incluyen la discapacidad intelectual, los retrasos en el habla y el lenguaje y el trastorno del espectro autista (Albizua et al., 2022). Desde el punto de vista conductual, las características comunes son la hiperactividad, la ansiedad, las dificultades de socialización y la hipersensibilidad sensorial (Johnson et al., 2022). Además, las personas con la premutación del cromosoma X frágil pueden presentar dolor crónico, y las mujeres presentan más síntomas de dolor que los hombres, como alodinia, neuropatía periférica, migraña, fibromialgia y dolor de espalda (Norris et al., 2023)]. La presentación del síndrome puede variar considerablemente, y algunas personas que se encuentran dentro del rango de premutación presentan síntomas atípicos, como la corea generalizada, además de ataxia y deterioro cognitivo (Islam & Lee, 2020)

Las principales preocupaciones a las que se enfrentan los familiares de pacientes con cromosoma X Frágil suelen tener que realizar un diagnóstico prolongado, lo que aumenta el estrés y repercute negativamente en la salud mental (Islam & Lee, 2020) los mismo autores plantean que tanto las madres como los padres necesitan un mayor apoyo para reducir sus problemas de salud mental y el estrés de la crianza de los hijos diagnosticados con la enfermedad. De otra parte, Los padres, especialmente las madres, se enfrentan a niveles elevados de ansiedad, depresión y estrés parental, lo por lo que es necesario servicios basados en la familia que aborden tanto las necesidades del paciente como el bienestar de los padres. (Fielding-Gebhardt et al., 2022) Los cuidadores de personas con síndrome del cromosoma X frágil experimentan una carga económica, lesiones causadas por el cuidado y problemas de salud mental. Los desafíos de comportamiento son una gran parte de esta



carga.(Bailey et al., 2012).

De acuerdo con (Hall & Hagerman, 2018) sostiene que la falta de financiamiento adecuado para el síndrome del cromosoma X frágil puede resultar en retrasos en el diagnóstico, insuficiencia en el diagnóstico genético, incertidumbre en el tratamiento y escasez de medicamentos aprobados, además puede resultar en un acceso limitado a la atención, peores resultados de salud y necesidades no cubiertas, lo que empeora las disparidades de salud ya existentes.(Anderson & Larson, 2016).

En el norte del Valle del Cauca (Ricaurte), ubicado en Colombia municipio que fue fundado a principios del siglo XVII por 11 familias, se encontró una alta prevalencia de retraso mental, con 42 casos entre 1.024 habitantes, siendo 27 hombres y 15 mujeres, afectados, incluso hasta la quinta generación se encontró que estos individuos pertenecen a 3 núcleos familiares básicos provenientes de 2 de las familias fundadoras.(Saldarriaga et al., 2014) tal y como concluye (Saldarriaga et al., 2018) Ricaurte tiene las características de un clúster genético de FXS. además, los autores concluyen que las condiciones sociodemográficas, las características genómicas y la heredabilidad del SXF indican que Ricaurte es el grupo genético con la mayor prevalencia de SXF reportada hasta la fecha en la literatura médica.

Obtener una comprensión de las percepciones de las personas directamente afectadas en esta población es de gran valor, ya que proporciona una visión de primera mano sobre los diversos obstáculos, limitaciones y oportunidades de mejora que enfrenta la población afectada por esta patología. Identificar estos factores permite proponer estrategias que contribuyan a mejorar la calidad de vida de los pacientes, cuidadores y personal asistencial.

El objetivo de este artículo es comprender las experiencias y desafíos del personal asistencial y de los familiares de pacientes con Síndrome de X Frágil en el corregimiento de Ricaurte, municipio de Bolívar, Valle del Cauca.

## **2. Metodología**

En este estudio, se empleó un enfoque cualitativo inductivo con un enfoque hermenéutico (Hernández Sampieri et al., 2010). Este enfoque fue seleccionado específicamente para comprender las experiencias y desafíos del personal asistencial y de los familiares de pacientes con cromosoma X frágil en el corregimiento de Ricaurte, municipio de Bolívar,

Valle del Cauca. La elección de este enfoque metodológico permitió explorar a fondo las percepciones, significados y necesidades subyacentes relacionadas con la atención de pacientes con esta condición genética (Polanía Reyes et al., 2020).

Además, se llevaron a cabo grupos focales con el personal asistencial y los familiares de pacientes, teniendo en cuenta los protocolos en cada uno de ellos, además se utilizó el muestreo por conveniencia (Malhotra et al., 2008) para identificar y reclutar participantes que estuvieran directamente involucrados en el cuidado y la atención de personas con cromosoma X frágil en la mencionada región. Esta técnica de recolección de datos proporcionó un espacio para la interacción directa y la generación de discusión entre los participantes, lo que permitió la identificación de desafíos específicos y la comprensión de las necesidades de comunicación entre el sistema de salud y las familias afectadas.

El enfoque inductivo, la teoría fundamentada (Strauss, 2002) en este estudio ofrecieron una plataforma para la generación de conocimiento necesario haciendo la categorización y codificación de la información recolectada

### **3. Resultados**

En esta sección, se presentan los resultados derivados del análisis de datos cualitativos, llevado a cabo mediante el uso de la herramienta de análisis cualitativo Atlas. Ti 23. La investigación se enfocó en la recopilación de información a través de grupos focales, una técnica que permitió explorar a profundidad las percepciones, opiniones y experiencias de los participantes.

Cada conjunto de resultados se presenta de manera estructurada, comenzando con un enfoque particular en los hallazgos de un grupo específico. Esta aproximación detallada facilita una comprensión más clara y contextualizada de las dinámicas emergentes durante las discusiones.

#### **3.1 Atención al cuidador**

A continuación, se introduce un análisis de los resultados del grupo "Atención al Cuidador", destacando la riqueza de las respuestas recopiladas y las tendencias identificadas.

En consonancia con la codificación axial, se ha desarrollado una red semántica centrada en comprender y abordar las necesidades de quienes brindan cuidado. Del análisis han emergido

3 subcategorías principales: “acceso y apoyo”, “impacto en la cotidianidad” y “expectativas y necesidades”. A continuación, se procede a explicar cada una de las subcategorías en detalle.

Figura 1: atención al cuidador



Fuente: elaboración propia (2024)

En el análisis de los datos cualitativos, se han identificado diversas subcategorías que emergen de los códigos extraídos, proporcionando una comprensión detallada de las experiencias y desafíos del personal asistencial y de los familiares de pacientes con cromosoma X frágil en el corregimiento de Ricaurte, municipio de Bolívar, Valle del Cauca.

Atención al cuidador



### 3.1.2 Red Impacto en la vida del cotidiana

Limitaciones Físicas y Síntomas (G17): El código "**Limitaciones Físicas**" destaca como un aspecto significativo que influye en la atención al cuidador en el contexto del Síndrome X Frágil (SXF). La conexión intrínseca entre estas limitaciones físicas y los síntomas se posiciona como un factor crucial que impacta directamente en la vida cotidiana del cuidador. Las características inherentes al SXF, como la disminución de la capacidad cognitiva, el desarrollo motor lento y deficiente, la incapacidad para realizar tareas de manera organizada y diversos problemas en el sistema nervioso y la salud mental, se revelan como elementos determinantes en la experiencia del cuidador. Esta relación es fundamental para diseñar estrategias de apoyo y proporcionar recursos específicos que aborden de manera efectiva las demandas diarias del cuidador, tal como lo manifiesta la participante del grupo focal familiar "mucho, cansancio, Dolores, fatiga" 1:53 ¶ 13

Con un enraizamiento idéntico de G:10 emergen 3 categorías de análisis, "Bienestar e Impactos Emocionales", "Enfermedad del Cuidador" y "Sostenimiento Económico".

**Bienestar e Impactos Emocionales**, los testimonios de los familiares de los pacientes revelan un cuadro completo de experiencias que abarcan desde el cansancio físico hasta el estrés, la depresión y la angustia en relación con el futuro de sus seres queridos una vez que ellos faltan lo anterior se ve reflejado en las palabras de una de las cuidadoras de un paciente con SXF "No el niño camino casi a los 3 años y yo dentro de mi creía que él nunca iba caminar y más tristeza me daba, el niño no me va a caminar." 1:30 ¶ 8 en grupo focal 1.

Este panorama pone de manifiesto la carga emocional significativa que enfrentan los cuidadores, subrayando la necesidad urgente de abordar no solo las demandas físicas del cuidado, sino también los aspectos emocionales que pueden influir directamente en la calidad de vida del cuidador y, por ende, en la calidad del cuidado proporcionado.

**La enfermedad del cuidador** emerge como un elemento relevante en el contexto de la atención al cuidador. Los familiares de los pacientes refieren sentirse agotados por la alta demanda del cuidado de su familiar, llegando a desarrollar enfermedades importantes como la fibromialgia, artralgias, dolores musculares, ausencia de sueño, entre otros. "yo ya empecé de ahí con Dolores, Dolores, llanto, hay días que me siento muy mal parar esto, y me pregunto ¿yo qué hago? Para los dolores de espalda me debo colgar del marco de la ventana, porque yo tengo un desgaste en la columna y Escoliosis también, son unos Dolores terribles." 1:60



¶ 13 en grupo focal 1.

**El sostenimiento económico** se posiciona como un elemento clave que impacta la cotidianidad del cuidador. Las dificultades económicas pueden tener un efecto directo en la capacidad del cuidador para brindar apoyo efectivo al usuario que padece la enfermedad, limitando la capacidad de una vida digna y aumentando el nivel de vulnerabilidad familiar relacionada con el contexto de vida de la población de Ricaurte. "yo ya vi la cama grande como estaban todos pequeños. Vivíamos todos en una sola cama y yo en la cocina." 1:20 ¶ 5 en grupo focal.

### 3.1.3 red acceso y apoyo al cuidador

La preocupación arraigada en torno a los "**Trámites Administrativos**" (G13) tal y como se evidencia en la figura 1, este código emerge como un tema recurrente dentro del subgrupo de acceso y apoyo. La frecuencia significativa de menciones indica que las inquietudes sobre los trámites administrativos se han arraigado profundamente en las experiencias de los participantes.

**Dificultad para el Diagnóstico**(G9) se manifiesta como otra preocupación arraigada y fundamental. Este desafío diagnóstico representa un obstáculo significativo, arraigado en la complejidad inherente del SXF. "yo sabía que algo pasaba con ellos, yo no sabía que era, los médicos tampoco, pero yo veía a todos los niños en los parques, eran como libres y yo miraba qué mi niño no se parecía a los niños y me da mucha tristeza" 1:25 ¶ 8 en grupo focal 1.

### 3.1.4 red expectativas y necesidades

En esta red semántica emergen 3 subcategorías "Acompañamiento Asistencial" (G5), "Rehabilitación" (G5) y "Propósito de Vida" (G2). Estas categorías surgen como aspectos fundamentales que arraigan sus preocupaciones y expectativas, y se analizarán en detalle para comprender su importancia y cómo un punto de acceso digital podría abordar estas necesidades.

**Acompañamiento Asistencial (G5)** se destaca como un componente fundamental. Esta clasificación representa la búsqueda de respaldo y dirección por parte de los familiares de pacientes con SXF, no solo en términos médicos, sino también en aspectos emocionales y de orientación. Este estudio nos permitió comprender cómo un punto de acceso digital podría abordar estas necesidades al proporcionar información, recursos y comunidades de apoyo en línea. "Pues no, es decir, en este momento estaba yendo por Bogotá y allí había un grupo,



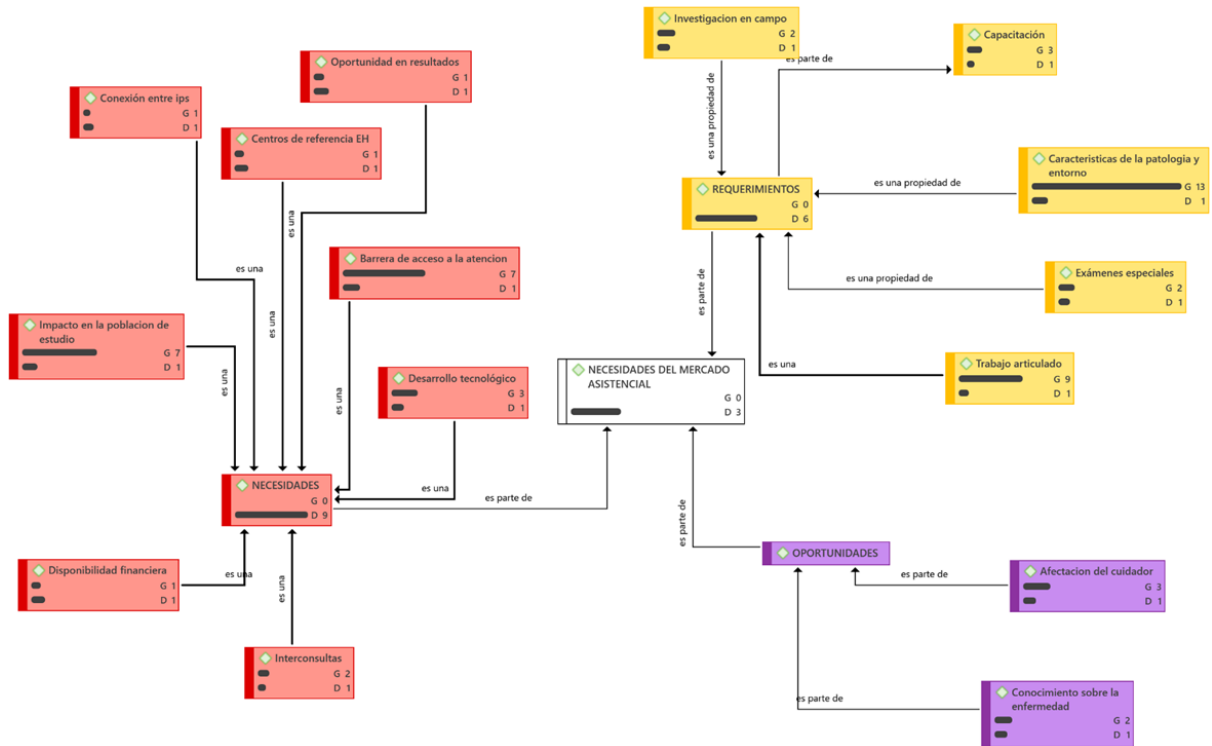
pero ya no es como tan activo, aquí, ni siquiera hay grupos de apoyo para la discapacidad." 1:70 ¶ 18 en grupo focal 1”

**Rehabilitación (G5):** Este grupo resalta la importancia de facilitar procesos ininterrumpidos de recuperación y progreso para las personas con SXF. El énfasis en la "Rehabilitación" subraya la importancia de abordar no solo las limitaciones físicas, sino también buscar constantes mejoras en la calidad de vida de los pacientes.

### 3.2 Mercado asistencial

A continuación, se presenta la red semántica general necesidades del mercado asistencial a partir de la información analizada.

Figura 2: Red semántica mercado asistencial



Fuente: elaboración propia (2024)

En este contexto, la red semántica de "Necesidades del Mercado Asistencial" se presenta como una categoría clave para explorar las conexiones entre varias subcategorías y temas identificados durante la investigación. No solo se exploraron las necesidades inmediatas del personal asistencial, sino también identificar estrategias y soluciones efectivas que aborden los desafíos y demandas identificados en el mercado asistencial contemporáneo relacionado con la enfermedad huérfana de SXF. Esta red la conforman las subcategorías "necesidades "requerimientos" y "oportunidades"

### **3.2.1 red necesidades**

Esta subcategoría resalta la importancia y las implicaciones de las decisiones y acciones tomadas en el ámbito asistencial para la comunidad en su conjunto. Este código su enraizamiento revela un enfoque centrado en el bienestar general. Además, sugiere que el personal asistencial reconoce la relevancia de sus acciones en la salud y calidad de vida de la comunidad. La relación de esta categoría con G:7 subraya la responsabilidad social del personal asistencial.

**Barreras de Acceso en la Atención (G7):** Este código y su frecuencia señala los obstáculos que pueden restringir la capacidad de la población para recibir la atención médica adecuada. La persistente señalización por parte del personal asistencial sobre las numerosas barreras en la atención sugiere que son conscientes de los desafíos que enfrenta la población para acceder a la atención, lo que obstaculiza la equidad en el acceso a los servicios de salud. Esta situación es respaldada por los profesionales de la salud del área de estudio. "Esa es una población que tiene problemas de una u otra manera, tiene barreras de una u otra forma para acceder al servicio de salud y eso digamos que lo vencemos, llegando a la casa de ellos." 4:25 ¶ 10 en Grupo focal personal asistencial.

**Desarrollo Tecnológico (G3):** este código resalta la importancia de la tecnología en el ámbito asistencial y sugiere la necesidad de avances continuos. También indica que el personal asistencial valora la tecnología como un elemento fundamental para mejorar la atención, al mismo tiempo que destaca la percepción de que las innovaciones tecnológicas pueden impulsar avances significativos en la eficiencia y la calidad de los servicios de salud. Un profesional de la salud que participó en el grupo focal expresó lo siguiente: para la atención de los pacientes, pues no, no tenemos un software de historia clínica, no tenemos otras herramientas, como las que existen hoy en día para hacer el control de los pacientes."

4:57 ¶ 31 en Grupo focal personal asistencial “se lleva la historia manual en un cuaderno”  
4:62 ¶ 25 en Grupo focal personal asistencial.

### 3.2.2 requerimientos

La subcategoría Requerimientos del Mercado Asistencial, representa un entramado interconectado de elementos esenciales que definen las necesidades y demandas críticas en la atención de pacientes con SXF. El análisis minucioso de esta red busca identificar tendencias emergentes y áreas prioritarias que puedan guiar estrategias y mejoras en la prestación de servicios de salud.

**Características de la Patología y el Entorno (G13):** Este código resalta la importancia de comprender tanto los aspectos médicos de la patología como las influencias ambientales que afectan la atención de pacientes con SXF. El análisis indica la necesidad de un enfoque integral que considere no solo los aspectos médicos de SXF, sino también su interacción con el entorno. Los participantes expresaron que “hay algunos que tienen la mutación completa y se ve que tienen la discapacidad intelectual y trastorno del espectro autismo, pero otros tienen la permutación, los que tienen la presentación tienen cuadros neuropsiquiátricos ansiedad, depresión, otros asuntos y a su vez, otros que no tienen ni la presentación y la mutación completa” 4:27 ¶ 10 en Grupo focal personal asistencial,

**Trabajo articulado (G9):** La alta frecuencia de este código resalta la importancia de una estrecha colaboración entre diferentes profesionales. Este análisis subraya la relevancia de adoptar un enfoque interdisciplinario para enfrentar las complejidades de SXF, reconociendo que diversas especialidades pueden contribuir a una atención integral, como lo señaló un participante del grupo focal: "Pero entonces esto no es solo saludos o vivienda, esto es de cuidado. Esto es un trabajador social, esto es un psicólogo, esto es un equipo multidisciplinario que esté con los con los pacientes, entonces usted me dice cuál es mi expectativa, yo que quisiera que el Estado haga más presencia en todo sentido" 4:30 ¶ 10 en Grupo focal personal asistencial.

### 3.2.3 Oportunidades

Oportunidades del Mercado Asistencia, esta red representa una red interconectada o subcategoría de oportunidades identificadas por el personal asistencial, delineando áreas clave donde la implementación de tecnologías de aplicación puede generar mejoras significativas en la atención de pacientes con SXF.



**Atención al Cuidador (G3):** El énfasis de este código subraya la atención a la carga emocional y física experimentada por los cuidadores de pacientes con SXF. El análisis de este grupo focal revela que el personal asistencial reconoce la complejidad y desafíos enfrentados por los cuidadores, resaltando la importancia de abordar no solo las necesidades médicas del paciente, sino también el bienestar emocional y físico de quienes brindan cuidado. Uno de los testimonios del personal asistencial revela lo siguiente “la enfermedad del cuidador, o sea, son personas que realmente están agotadas, llevando la carga de toda una familia, unos con unas enfermedades, otros con otros más severas, otras menos severas. Pero tener un hijo con discapacidad intelectual es bastante complejo, entonces estas familias tienen ese tipo de cargas más el pensar que qué va a pasar cuando va cuando ellos mueran, quién va a cuidar de sus hijos Es una señora que tiene 60 años, y que tiene uno hijo que tiene 30 años, cuando ella muera, quién va a cuidar de sus hijos. Es una angustia," 4:28 ¶ 10 en Grupo focal personal asistencial

**Conocimiento sobre la enfermedad (G2):** La frecuencia de este código permitió reconocer la importancia de ofrecer información clara y fácilmente accesible sobre el SXF. Este análisis resalta la necesidad de proporcionar información clara y comprensible tanto a los pacientes como a sus cuidadores comunicar de manera clara la información al cuidador del paciente, como mencionaban los profesionales, es fundamental a continuación se presenta el testimonio de uno de los participantes” clave "podríamos decir un profesional también ha estado de la mano del conocimiento en profundidad de una enfermedad específica. Digamos que en la genética en general, pues hay una cantidad de conceptos que son generales, pero que uno lo logra materializar cuando encuentra los pacientes y en este caso en particular la enfermedad síndrome X frágil tiene unas particularidades que la diferencian de otras enfermedades genéticas" 4:4 ¶ 4 en Grupo focal personal asistencial



## **4. Discusión**

Según (Islam & Lee, 2020), una de las principales preocupaciones de los familiares de pacientes con SXF es el prolongado proceso de diagnóstico, lo que genera un aumento en el estrés, los hallazgos de este estudio que coinciden con la teoría y resaltan la angustia de los cuidadores familiares frente a este prolongado diagnóstico.

Además, este estudio revela que las limitaciones físicas de los pacientes están estrechamente vinculadas a la salud mental del cuidador, como lo señala (Fielding-Gebhardt et al., 2022) quienes afirman que los familiares cuidadores experimentan niveles elevados de ansiedad, depresión y estrés. Por otro lado, (Bailey et al., 2012) exponen que los cuidadores de pacientes con SXF enfrentan una carga económica, lesiones derivadas del cuidado y problemas de salud mental, siendo los desafíos de comportamiento una gran parte de esta carga. Esta investigación también revela que las dificultades económicas tienen un impacto directo en la capacidad del cuidador para brindar un apoyo efectivo al paciente, lo que aumenta la vulnerabilidad familiar.

Los hallazgos en el ámbito asistencial revelan una constante identificación de numerosas barreras en la atención, lo que indica una comprensión de los desafíos que enfrenta la población para acceder a la atención médica adecuada, corroborando lo señalado por (Anderson & Larson, 2016). Además, la falta de financiamiento resulta en un acceso limitado a la atención.

## 5. Conclusiones

Los hallazgos de este estudio revelan la significativa influencia de las limitaciones físicas de los pacientes y los síntomas del Síndrome de X Frágil (SXF) en la vida cotidiana del cuidador, lo que destaca la importancia de diseñar estrategias de apoyo y proporcionar recursos específicos para abordar las demandas diarias del cuidador.

Además, se ha evidenciado la carga emocional significativa que enfrentan los cuidadores, así como la aparición de enfermedades importantes debido a la alta demanda del cuidado. Las dificultades económicas también tienen un impacto directo en la capacidad del cuidador para brindar apoyo efectivo al paciente, lo que aumenta la vulnerabilidad familiar.

En cuanto al acceso y apoyo, se han identificado preocupaciones recurrentes sobre los trámites administrativos y la dificultad para el diagnóstico, lo que subraya la necesidad de abordar estos obstáculos de manera efectiva.

Por último, se destaca la importancia del respaldo y la dirección para los familiares de pacientes con SXF, tanto en términos médicos como emocionales. Asimismo, se resalta la necesidad de facilitar procesos continuos de recuperación y mejora para las personas con SXF, con énfasis en buscar mejoras en la calidad de vida de los pacientes.

En el ámbito asistencial, se destaca la importancia y las implicaciones de las decisiones y acciones para la comunidad en su conjunto, con un enfoque centrado en el bienestar general. Además, este estudio evidencia la persistente identificación de numerosas barreras en la atención, lo que sugiere una conciencia de los desafíos que enfrenta la población para acceder a la atención médica adecuada. Por otro lado, se resalta la importancia de un enfoque interdisciplinario para abordar las complejidades del SXF, reconociendo la necesidad de una estrecha colaboración entre diferentes profesionales para ofrecer una atención integral. Finalmente, este estudio subraya la importancia de abordar tanto las necesidades médicas como emocionales de los cuidadores, destacando la significativa carga emocional que enfrentan y la necesidad de proporcionar información clara y comprensible tanto a los pacientes como a sus cuidadores.

Los hallazgos resaltan la importancia crucial del desarrollo tecnológico en el ámbito asistencial, así como la necesidad de avances continuos en esta área. Se evidencia que el personal asistencial valora la tecnología como un elemento fundamental para mejorar la atención, reconociendo que las innovaciones tecnológicas pueden impulsar avances significativos en la eficiencia y la calidad de los servicios de salud. Además, se identifica una carencia de herramientas tecnológicas, como un software de historia clínica, lo que sugiere una brecha en la implementación de tecnología actualizada en la gestión de la atención médica. Estos hallazgos subrayan la urgente necesidad de invertir en tecnología adecuada para optimizar la prestación de servicios de salud y mejorar la eficiencia en el cuidado de los pacientes.

## 6. Conflicto de Intereses

Los autores declaran que este estudio no presenta conflictos de intereses y que por tanto, se ha seguido de forma ética los procesos adaptados por esta revista, afirmando que este trabajo no ha sido publicado en otra revista de forma parcial o total.

## 7. Referencias Bibliográficas

- Albizua, I., Charen, K., Shubeck, L., Talboy, A., Berry-Kravis, E., Kaufmann, W. E., Stallworth, J. L., Drazba, K. T., Erickson, C. A., Sweeney, J. A., Tartaglia, N., Warren, S. F., Hagerman, R., Sherman, S. L., Warren, S. T., Jin, P., & Allen, E. G. (2022). Descriptive analysis of seizures and comorbidities associated with fragile X syndrome. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 10(8), e2001. <https://doi.org/10.1002/MGG3.2001>
- Anderson, L. L., & Larson, S. A. (2016). Barriers to care. *Health Care for People with Intellectual and Developmental Disabilities Across the Lifespan*, 2151–2162. [https://doi.org/10.1007/978-3-319-18096-0\\_163/COVER](https://doi.org/10.1007/978-3-319-18096-0_163/COVER)
- Bailey, D. B., Raspa, M., Bishop, E., Mitra, D., Martin, S., Wheeler, A., & Sacco, P. (2012). Health and economic consequences of fragile X syndrome for caregivers. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 33(9), 705–712. <https://doi.org/10.1097/DBP.0B013E318272DCBC>
- Fielding-Gebhardt, H., Swinburne Romine, R., Bredin-Oja, S., Brady, N., & Warren, S. F. (2022). Maternal well-being and family adaptation during COVID-19 in fragile X



- syndrome. *Frontiers in Psychiatry*, 13, 952118. <https://doi.org/10.3389/FPSYT.2022.952118/BIBTEX>
- Hall, D. A., & Hagerman, R. J. (2018). Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome: Unmet needs and a path for the future. *Frontiers in Genetics*, 9(JUN), 360215. <https://doi.org/10.3389/FGENE.2018.00100/BIBTEX>
- Hernández Sampieri, R., Fernández Collado, C., & del Pilar Baptista Lucio, M. (2010). *Metodología de la investigación, 5ta Edición*. www.FreeLibros.com
- Islam, F., & Lee, W. (2020). A Case of Generalized Chorea Presenting as an Early Feature of Fragile-X Associated Tremor/Ataxia Syndrome. *Movement Disorders Clinical Practice*, 7(4), 464–466. <https://doi.org/10.1002/MDC3.12944>
- Johnson, D., Santos, E., Kim, K., Ponzini, M. D., McLennan, Y. A., Schneider, A., Tassone, F., & Hagerman, R. J. (2022). Increased Pain Symptomatology Among Females vs. Males With Fragile X-Associated Tremor/Ataxia Syndrome. *Frontiers in Psychiatry*, 12, 762915. <https://doi.org/10.3389/FPSYT.2021.762915/BIBTEX>
- Malhotra, N. K., Ortiz Salinas, M. E., & Benassini, M. (2008). *Investigación de mercados*. Pearson Educación.
- Norris, J. E., Schmitt, L. M., De Stefano, L. A., Pedapati, E. V., Erickson, C. A., Sweeney, J. A., & Ethridge, L. E. (2023). Neuropsychiatric feature-based subgrouping reveals neural sensory processing spectrum in female FMR1 premutation carriers: A pilot study. *Frontiers in Integrative Neuroscience*, 17, 898215. <https://doi.org/10.3389/FNINT.2023.898215/BIBTEX>
- Pimentel, M. M. G. (1999). Fragile X syndrome (Review). *International Journal of Molecular Medicine*, 3(6), 639–645. <https://doi.org/10.3892/IJMM.3.6.639/HTML>
- Polanía Reyes, C. Lorena., Cardona Olaya, F. Augusto., Castañeda Gamboa. Gloria Irina, & Vargas, I. A. (2020). *Metodología de Investigación Cuantitativa & Cualitativa Aspectos conceptuales y prácticos para la aplicación en niveles de educación superior*.
- Ranjan, R., Jha, S., Prajjwal, P., Chaudhary, A., Dudeja, P., Vora, N., Mateen, M. A., Yousuf, M. A., Chaudhary, B., Ranjan, Dr. R., Jha, S., Prajjwal, P., Chaudhary, Dr. A., Dudeja, P., Vora, N., Mateen, M. A., Yousuf, M. A., & Chaudhary, Dr. (Prof) B. (2023). Neurological, Psychiatric, and Multisystemic Involvement of Fragile X Syndrome Along With Its Pathophysiology, Methods of Screening, and Current Treatment







Modalities. *Cureus*, 15(2). <https://doi.org/10.7759/CUREUS.35505>

Saldarriaga, W., Forero-Forero, J. V., González-Teshima, L. Y., Fandiño-Losada, A., Isaza, C., Tovar-Cuevas, J. R., Silva, M., Choudhary, N. S., Tang, H. T., Aguilar-Gaxiola, S., Hagerman, R. J., & Tassone, F. (2018). Genetic cluster of fragile X syndrome in a Colombian district. *Journal of Human Genetics* 2018 63:4, 63(4), 509–516. <https://doi.org/10.1038/s10038-017-0407-6>

Saldarriaga, W., Tassone, F., González-Teshima, L. Y., Forero-Forero, J. V., Ayala-Zapata, S., & Hagerman, R. (2014). Fragile X Syndrome. *Colombia Medica*, 45(4), 190–198. <https://doi.org/10.25100/CM.V45I4.1810>

Strauss, A. L. (2002). *Bases de la investigación cualitativa : técnicas y procedimientos para desarrollar la teoría fundamentada* (J. Corbin, Ed.) [Book]. Universidad de Antioquia.

