

## ESCALA MODIFICADA TAMIZAJE FXS EN POBLACIÓN MEXICANA (2021)

La siguiente escala consta de 4 apartados. Cada característica tiene especificaciones según su magnitud de asociación con pacientes con FXS por edad y sexo. Se otorgan 0 puntos en caso de ausencia de característica. Se anexan tablas/gráficas antropométricas para correlación.

A HISTORIA FAMILIAR LIGADA A X				
		1	2	3
1	<b>Historia familiar compatible con DI ligada a X</b>	1 familiar de primer grado XDL con datos de DI/RGD	2 familiares de 1-2º grado con datos de DI/RGD y conducta autista	2+ familiares con datos de DI/RGD, TEA, >50 años con temblor cinético, ataxia, parkinsonismo, alt. psiquiátricas/ autoinmunes o 1+ familiares 1er grado FXS molecular positivo
2	<b>Historia familiar LX de falla ovárica prematura</b>	Madre, abuela o tía materna con infertilidad, irregularidad menstrual/ menopausia <46 años	Madre, abuela o tías maternas con Irregularidad menstrual/ menopausia <40 años	

B CARACTERÍSTICAS NEUROCONDUCTUALES				
		1	2	3
1	<b>Discapacidad intelectual / Retraso Global del Desarrollo</b>	<u>Hombres:</u> RGD/ DI leve (CI 55-70), Inteligencia limítrofe (CI 70-85)/ dificultades aprendizaje	<u>Hombres:</u> DI moderada-severa (CI<55) <u>Mujeres:</u> RGD/DI leve (CI 55-70), Inteligencia limítrofe (CI 70-85)/ dificultades aprendizaje	<u>Mujeres:</u> DI moderada-severa (CI<55)
2	<b>Funciones ejecutivas deficientes</b>	<u>Hombres:</u> Dificultad específica matemáticas/ financieras y memoria de trabajo. No entiende lenguaje simbólico.	<u>Hombres:</u> Retraso adquisición hitos motores finos y AVD, dificultad operaciones matemáticas/ financieras, memoria de trabajo. Desorganización procesos que requieren planeación. No entiende lenguaje simbólico ni valora riesgos. <u>Mujeres:</u> Dificultad específica matemáticas/ financieras y memoria de trabajo. No entiende lenguaje simbólico.	<u>Mujeres:</u> Retraso adquisición hitos motores finos y AVD, dificultad operaciones matemáticas/ financieras, memoria de trabajo. Desorganización procesos que requieren planeación. No entiende lenguaje simbólico ni valora riesgos.
3	<b>Defensa táctil/ hipersensibilidad sensorial</b>	Dudoso/ Ocasional	Se aleja al tacto o hipersensibilidad a sonidos	
4	<b>Lenguaje perseverante</b>	Referido por familiar	Observado por clínico: autorepetición o ecolalia	
5	<b>Retraso/ deficiencia de lenguaje</b>	Alteraciones en dicción, lenguaje poco fluido	<u>Hombres:</u> <10 palabras, retraso hitos de lenguaje mayor a 2 años, mayor comprensión que expresión	<u>Mujeres:</u> <10 palabras, retraso en hitos mayor a 2 años, mayor comprensión que expresión
6	<b>Movimientos repetitivos</b>	Ocasionales/ asociados a periodos de ansiedad	<u>Hombres:</u> Presentes diariamente (aleteo de manos, llevarse manos a la boca), callos en dorso de manos	<u>Mujeres:</u> Presentes diariamente (aleteo de manos, llevarse manos a la boca), callos en dorso de manos

		1	2	3
8	<b>Aversión de la mirada/ pobre contacto visual</b>	<u>Niños:</u> Desvía mirada posterior a 3-5 segundos	<u>Niños:</u> Evita mirada + ansiedad social <u>Mayores 12 años:</u> Evita mirada o ansiedad social	
9	<b>Déficit de atención/ intereses restringidos</b>	Referencia familiar/ Observación clínica	TDA determinado por psicólogo/ psiquiatra, uso de fármacos para manejo, obsesiones.	
10	<b>Hiperactividad</b>	Menores 10 años: Referencia familiar/ Observación clínica	Menores 10 años: Determinado por psicólogo/ psiquiatra, uso de fármacos específicos. <u>Mayores 10 años:</u> Hiperactividad franca	
11	<b>Ansiedad / labilidad emocional/ agresividad</b>	Ocasional	Frecuente, uso de fármacos específicos para control.	
12	<b>Alteraciones en el sueño</b>	Insomnio ocasional (conciliación o mantenimiento)	Necesidad de uso de fármacos para manejo	
13	<b>Epilepsia</b>	Alteraciones EEG	Presencia de crisis convulsivas o crisis de ausencia en niñez	
14	<b>Hiperreflexia</b>	ROTs > +++ en 1 extremidad	ROTs > +++ en 2+ extremidades	
15	<b>Signos radiológicos (neuroimagen)</b>	Inespecíficos-sobrecrecimiento cerebral, atrofia cortical leve, ventriculomegalia.	Hipoplasia cortical fronto-temporal y aumento vol. núcleo caudado (<3 años) y otros ganglios basales. Disminución difusividad pedúnculos cerebelosos.	

C	CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS			
		1	2	3
1	<b>Talla según tablas Ramos-Galván (anexo)</b>	<u>Menores 15 años alta</u> >p75 para edad <u>Mayores 15 años baja</u> <p25 para TBF		
2	<b>Macrocefalia</b>	<u>Menores de 10 años</u> >p75 según tablas Ramos-Galván (anexo)		
3	<b>Cara larga/estrecha</b>	Longitud craneal > 1SD para edad (ver anexo)	Longitud craneal >2SD para edad (ver anexo)	
4	<b>Pabellones auriculares grandes</b>	Percepción clínica, no medición	Relación >0.3 calculado con fórmula: (Longitud pabellones +1SD Edad)/(LC-1SD Edad) (ver anexo)	
5	<b>Pabellones auriculares prominentes</b>	Percepción clínica, no medición	Ángulo >2SD por encima del límite superior para la edad (ver anexo)	
7	<b>Paladar alto y Prognatismo</b>	Paladar alto/PHSM o prognatismo	Paladar alto/PHSM Y prognatismo	

		1	2	3
8	<b>Piel suave/ aterciopelada</b>	Dudoso	Sí, con redundancia en dorso de la mano	
9	<b>Hiperlaxitud articular</b>	Dudoso	Sí, de predominio en manos y muñecas	Beighton>6 en asociación con otras alteraciones tejido conjuntivo: displasia congénita de cadera, escoliosis, defectos tórax óseo, hernias.
10	<b>Línea palmar transversa</b>	Unilateral o bilateral		
11	<b>Pie plano</b>	Dudoso	Dx posterior a 4 años por Ortopedia	
12	<b>Surco plantar/ línea halucal</b>	Unilateral	Bilateral	
13	<b>Macroorquidismo</b>	Dudoso	<u>Hombres&gt; 12 años:</u> Volumen testicular >p90 para edad medido con orquidómetro de Prader o USG testicular	<u>Hombres 6-12 años:</u> Volumen testicular >p90 para edad medido con orquidómetro de Prader o USG testicular
14	<b>Obesidad</b>	Mayores 12 años	Menores 12 años	

D	OTRAS CONDICIONES			
		1	2	3
1	<b>Otitis media recurrentes</b>	Antecedente en niñez o presencia más de 5/año		
2	<b>Estrabismo</b>	Presente o antecedente		
3	<b>Alteraciones digestivas</b>	ERGE / emesis frecuente en niñez		
4	<b>Valvulopatía cardíaca o dilatación de grandes vasos</b>	Soplo diastólico franco o evidencia por imagen		

	Puntos
<b>Historia Familiar</b>	
<b>Características neuroconductuales</b>	
<b>Características fenotípicas</b>	
<b>Otras condiciones</b>	
<b>TOTAL</b>	

#### PUNTOS DE CORTE SUGERIDOS:

- **Menores de 6 años-** Puntaje mayor a 15, solicitar estudio molecular para FXS
- **Mayores de 6 años-** Puntaje mayor a 24 solicitar estudio molecular para FXS