

Los varones afectados por el síndrome X Frágil tienen como rasgos físicos más característicos orejas grandes y prominentes (80% de los casos), cara larga y estrecha, mandíbula inferior prominente. En los primeros años de vida, estos rasgos son escasos, por lo que no es fácil su detección. Con el paso de los años, estos rasgos se van haciendo más evidentes. También se puede presentar macrocefalia, paladar ojival, deformidad en la uña del dedo gordo de los pies.

Aproximadamente un 60% de los varones presentan hipersensibilidad en las articulaciones. Esto se detecta doblando los dedos hacia atrás en dirección a los nudillos. También los pies planos aparecen en un 50% de los niños y adultos.