

# Tisztelt fragilis X (FXS) szindrómás<sup>1</sup> gyermeket gondozó orvos!

H. Vivien vagyok, egy 2008 végén született, FXS-s szindrómás kislány édesanyja.

Bizonyára Ön is tudja, hogy jelenleg hazánkban még nem létezik olyan szervezet, amely a FRAXA-val érintettek számára hatékony segítséget tudna nyújtani. Ezért döntöttem úgy, hogy a magam szerény eszközeivel megpróbálom a hasonló sorsú érintettek köréből egy közösséget formálni. Az elmúlt hónapokban már több család csatlakozott a kezdeményezéshez.

Jó volna, ha ennek a kezdeményezésnek a híre minél több érintetthez eljutna. Így szabadon dönthetnének arról, hogy részesei kívának-e lenni az egymást segítő közösségnek.

Ennek érdekében kérem az Ön segítségét:

Az alábbiakban megpróbáltam röviden összegyűjteni a legfontosabb tudnivalókat. Szeretném, ha a jövőben találkozik egy fragilis X szindrómával érintett családdal, tájékoztassa őket elérhetőségemről.

Tisztelettel  
H. Vivien  
fragilix@gmail.com vagy h.vivien@martin-bell.hu  
www.fragilix.blogspot.com  
www.martin-bell.hu

## Mi a fragilis X szindróma (FXS)?

Az FXS az egyik leggyakoribb örökletes, értelmi elmaradást okozó genetikai elváltozás, valamint az autizmus leggyakoribb ismert oka. Kétezer újszülöttről egyet érint: minden 1500. fiúnál és 2500. lánynál fordul elő (összehasonlításképpen: a Down-szindróma gyakorisága kb. 700 újszülöttről egy). Magyarországon évente hozzávetőleg 70 csecsemő születik FXS-sel. A lányok esetében enyhébb tünetekkel lehet számolni, ugyanakkor a rendellenes génműködést nagyobb arányban hordozzák tünetmentesen (kb. 250-ból 1), mint a fiúk (kb. 800-ból 1).

## Mi okozza az FXS-t?

A szindróma akkor jelenik meg, amikor az egyik X kromoszómához kapcsolódó (FMR1-nek nevezett) génben elváltozás történik. Ez a gén egy olyan fehérje előállításáért felel, amely a normál agyműködéshez szükséges. Ha ez a gén nem működik megfelelően, úgy a szükséges protein egyáltalán nem, vagy csak részben termelődik és az agy ennek hiányában nem úgy fejlődik, ahogy kellene.

## Melyek a legjellemzőbb tünetek?

A fizikai tüneteket (melyek inkább fiúknál jellemzőek) csecsemő- és kisgyermekkorban nehezebb felismerni, általában a felnőtté válás során válnak egyre inkább láthatóvá.

- Nagy fejkerület, hosszúkás arc, magas homlok, elálló fülek, gótikus szájpadlás, és pubertás során kialakult macroorchidismus (magnövekedett herék)
- Lassabb fejlődési ütem
- Általában már csecsemőkorban lassabb mozgásfejlődéssel jár együtt (gyakran kötőszöveti lazaság is társul hozzá), de a megkésített beszédfejlődés is figyelmeztető jel lehet

- Értelmi lemaradás, melynek mértéke változó, az enyhe tanulási nehézségektől a súlyos mentális retardációig terjedhet.
- A szindrómával kommunikációs zavarok (hadar, inkább érti, mint aktívan használja a nyelvet) és viselkedési zavarok (figyelemzavar, impulzivitás, hiperaktivitás, szorongás, szociális elszigetelődés, fokozott izgalmi állapot) járhatnak együtt.



- Tanulási nehézségek
- Szociális és viselkedési problémák (gyenge szemkontaktus, fokozott izgalmi állapot, csökkentett figyelem, hiperaktivitás, repkedés)
- Autisztikus tünetek (pl. hangokra, fura tapintású anyagokra való érzékenység, „repkedés”; jellemezhetik kényszercselekvések, ragaszkodhatnak a dolgok megszokott helyéhez, az események megszokott sorrendjéhez. 20-30%-uk autista és az autisták kb. 5%-a FXS-es.),
- A betegek kb. 25%-a epilepsziás.

## Ha felmerül a gyanú

Molekuláris genetikai vizsgálattal állapítható meg a diagnózis, amit minden olyan esetben javasolt elvégezni, amikor az értelmi lemaradás oka ismeretlen.