

ویژگی های سندرم X شکننده:

افراد با سندرم X شکننده علائم یکسانی را بروز نمی‌دهند اما یکسری علائم کلی در همه افراد وجود دارد، علائم اغلب دختران نسبت به پسران خفیف تر است.

هوش و یادگیری

بسیاری از افراد با سندرم X شکننده، ناتوانی در هوش و یادگیری دارند. این مشکلات از اختلالات یادگیری خفیف تا عقب ماندگی شدید می تواند متغییر باشد.

جسمی

نوجوانان و بالغین با سندرم X شکننده گوش های بزرگ، صورت دراز با چانه ای برجسته دارند مشکلات وابسته به این سندرم شامل عفونت گوش، کف پای صاف، انعطاف پذیری و سستی بیش از حد مفاصل و انواع مشکلات استخوانی است.

**سندروم X شکننده یا Fragile X یک**

بیماری موروثی است که باعث ناتوانی فکری و رشد و نمو می شود. این بیماری یکی از شایع ترین علل ارثی اختلالات ذهنی در خصوصاً پسران است. افراد مبتلا به سندرم X شکننده معمولاً طیف وسیعی از مشکلات رشد و یادگیری را تجربه می کنند. این بیماری مادام العمر است و زمانی اتفاق می افتد که تغییر یا موتاسیونی در یک تک ژن (ژن عقب ماندگی ذهنی X شکننده FMR 1-) رخ می دهد.

این ژن FMR-1 در حالت عادی پروتئینی را تولید می کند که نقص در تولید آن ممکن است منجر به سندرم X شکننده گردد.

تقریباً ۱ نفر از ۳۶۰۰ نفر مرد و ۱ نفر از ۴۰۰۰ تا

۶۰۰۰ نفر زن را مبتلا به این سندرم میباشند..



بنیاد خیره ژنتیک  
تهران

**Fragile X Syndrome**

**(سندروم X شکننده)**

**بنیاد ژنتیک استان**

**تهران**

نشانی: تهران، اکباتان، خیابان نفیسی، روبروی  
ورزشگاه راه آهن، ساختمان سایه، طبقه ۵، واحد ۲۰  
تلفن ۴۴۶۹۵۶۶۴  
فکس ۴۴۶۹۵۶۶۳  
پست الکترونیک:  
genetic.foundation@gmail.com

اجتماعی - عاطفی

بیشتر کودکان با سندرم X شکننده  
دچار مشکلات رفتاری هستند . این افراد ممکن است از موقعیت جدید بترسند یا دچار اضطراب شوند . بسیاری از کودکان بخصوص پسرها مشکلات تمرکز کردن و توجه کردن دارند و حتی ممکن است پرخاشگر باشند . دختران ممکن است در ارتباط برقرار کردن با افراد جدید دچار خجالت و کمروبی گردند.

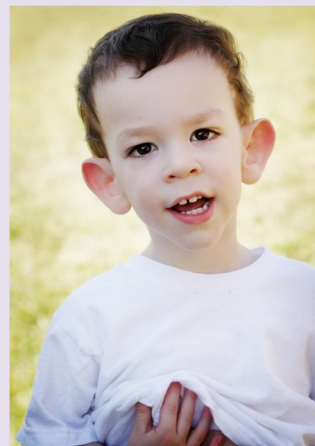
زبان و تکلم

اغلب پسران مبتلا به سندرم X شکننده ، مشکلات زیادی در رابطه با صحبت کردن و تکلم دارند . آنها ممکن است اغلب در صریح و واضح حرف زدن دچار مشکل یا مبتلا به لکنت زبان باشند و یا حتی قسمتی از کلمات را حین حرف زدن جا بگذارند . آنها همچنین زمانیکه با دیگران صحبت می کنند دچار مشکلات درکی هستند

برای مثال : اختلال در درک تن صدا و لحن فرد گوینده ، دختران معمولاً مشکلات حاد در زمینه صحبت کردن و تکلم ندارند .

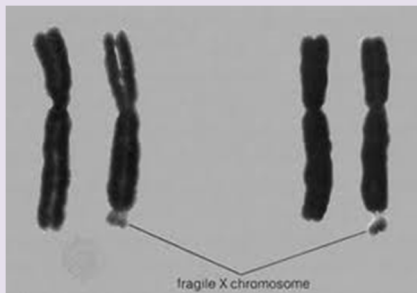
حس

بسیاری از کودکان مبتلا به واسطه بعضی از محرک های خاص تحریک می شوند از قبیل: نور درخشان، صدای بلند و یا نحوه لمس بعضی از اجسام ، بعضی از کودکان دوست ندارند که لمس شوند و یا حتی در ایجاد تماس چشمی مستقیم با سایر مردم دچار مشکل هستند.



شیوه انتقال :

سندرم X شکننده یک بیماری ارثی است که معمولاً از طریق والدین نیست بلکه از طریق مادر ناقل غیر مبتلا به فرزندان دختر و خصوصاً پسرش منتقل میگردد



موتاسیون در DNA کروموزوم X (کروموزوم جنسی) منجر به بروز این سندرم می گردد.

بعضی از افراد ممکن است فقط تغییرات ناچیزی در ژن 1 - FMR داشته باشند که پری موتاسیون (پیش جهش) نامیده می شود و ممکن است هیچ یک از علائم سندرم X شکننده را از خود بروز ندهند. پری موتاسیون اغلب تأثیرات قابل مشاهده ای را نشان نمی دهد. با این حال پری موتاسیون در افراد بالغ و کهن سال می تواند با علائم نورولوژیکی و شبه پارکینسونی تظاهر یابد. سایر افراد ممکن است، تغییرات بیشتری در ژن 1 - FMR داشته باشند که موتاسیون کامل نامیده می شود که منجر به بروز علائم سندرم X شکننده میگردد.

اگر چه بیماری در هر دو جنس رخ می دهد، مردان غالباً بیشتر از زنان و به طور کلی با شدت بیشتر تحت تاثیر قرار می گیرند.

تشخیص:

تشخیص پیش و بعد از تولد سندرم X شکننده به وسیله آزمایش خون به طور مستقیم امکان پذیر است. تشخیص پیش از تولد از طریق آمنیوسنتز و CVS انجام می پذیرد.

در تشخیص بعد از تولد مشاوره ژنتیک آنهائی را که در فامیل، ناقل هستند نیز دقیقاً شناسائی کرده، دامنه گسترش را تعیین می کند.

مشاوره، برای افرادی در نظر گرفته می شود که در خانواده های آنها، حداقل یک فرد از آن خانواده مبتلا به سندرم X شکننده باشد.

درمان (کنترل):

در حال حاضر هیچ درمانی برای این سندرم وجود ندارد با این حال شرایط تحصیلی خاص، گفتار درمانی، کار درمانی و رفتار درمانی برای رفع بسیاری از نشانگان رفتاری و مسائل شناختی ناشی از سندرم X شکننده، مفید خواهد بود.

