

21

SINDROM FRAGILNOG
X KROMOSOMA

Sindrom fragilnog X kromosoma genetsko je stanje koje uključuje promjene u dijelu X kromosoma. To stanje uzrokuje niz razvojnih problema, uključujući smetnje u učenju i kognitivna oštećenja. To je najčešći oblik nasljednih intelektualnih poteškoća kod muškaraca i značajan uzrok intelektualnih poteškoća kod žena. Ostali znakovi i simptomi mogu uključivati simptome poremećaja iz autističnog spektra, napadaje i karakteristične tjelesne značajke.

Sindrom fragilnog X kromosoma uzrokovan je promjenom (mutacijom) u genu FMRI i nasljeđuje se na X-vezan dominantni način. Još nema lijeka, a liječenje se temelji na simptomima prisutnim kod osobe. Preporučuje se rana fizikalna i edukacijska terapija. Sindrom fragilnog X kromosoma karakteriziran je razvojnim problemima, uključujući intelektualne poteškoće i usporen govorni i jezični razvoj. Muškarci su obično teže pogođeni od žena. Dodatne značajke mogu uključivati tjeskobu, poremećaj

pažnje (ADD), značajke poremećaja iz autističnog spektra koji utječu na komunikaciju i socijalnu interakciju, i napadaje. Većina muškaraca i neke žene sa sindromom fragilnog X kromosoma imaju karakteristične fizičke značajke koje postaju očitije s godinama. Te značajke mogu uključivati izduženo i usko lice, velike uši, istaknutu čeljust i čelo, neobično fleksibilne prste, ravna stopala, a u muškaraca povećane testise (makroorhizam) nakon puberteta.