

# سندروم X شکننده (FXS)



سندروم X شکننده یک بیماری ژنتیکی است. این بیماری به دلیل تغییرات در یک ژن است که دانشمندان آن را FMR1 (Fragile X Mental Retardation 1) نامیده اند.

ژن [FMR1](#) پروتئینی به نام FMRP (Fragile X Mental Retardation 1 Protein) تولید می کند. این پروتئین برای رشد نرمال مغز مورد نیاز است. افراد مبتلا به سندروم X شکننده این پروتئین را نمی سازند. افرادی که به دیگر بیماری های مرتبط با X شکننده مبتلا هستند، در ژن FMR1 خود دچار تغییراتی شده اند اما معمولاً مقداری از پروتئین را می سازند.

سندروم X شکننده هم زنان و هم مردان را تحت تاثیر قرار می دهد. اگرچه زنان معمولاً علائم خفیف تری نسبت به مردان نشان می دهند. آمار دقیق افراد مبتلا به این سندروم نامشخص است، اما مروری بر مطالعات تحقیقاتی تخمین می زند که حدود 1 نفر در هر 7000 مرد و 1 نفر در هر 11000 زن به این سندروم مبتلا هستند.

## علائم و نشانه ها

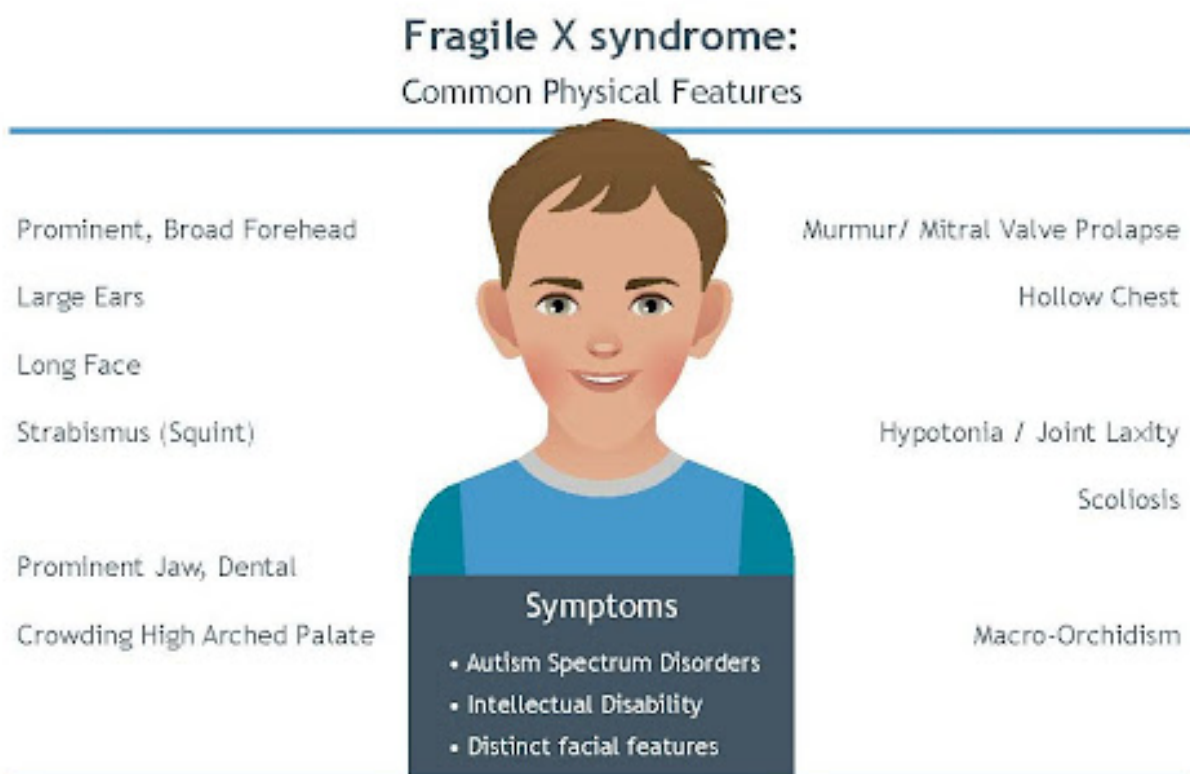
علائمی که یک کودک مبتلا به FXS ممکن است نشان دهد شامل :

- تاخیر در رشد (تاخیر در نشستن، راه رفتن، صحبت کردن نسبت به بچه های هم سن خود)
- ناتوانی های یادگیری (مشکل در یادگیری مهارت های جدید)

▪ مشکلات اجتماعی و رفتاری (مانند عدم برقراری تماس چشمی، اضطراب، مشکل در توجه، دست زدن، رفتارها و صحبت های بدون فکر، بیش فعالی)

مردانی که مبتلا به FXS هستند معمولا درجه ای از ناتوانی ذهنی دارند که می تواند از خفیف تا شدید باشد. زنان مبتلا به FXS ممکن است هوش عادی داشته باشند و یا درجه ای از ناتوانی ذهنی.

اختلال طیف اوتیسم (ASD) در افراد مبتلا به FXS با فراوانی بالاتری رخ می دهد.



## آزمایش و تشخیص

FXS می تواند با آزمایش DNA فرد از طریق آزمایش خون تشخیص داده شود. یک پزشک یا مشاور ژنتیک می تواند درخواست آزمایش دهد. آزمایش همچنین می تواند برای یافتن تغییرات در ژن FMR1 که منجر به اختلالات مرتبط با FXS می شود، انجام شود. تشخیص FXS می تواند برای خانواده ها مفید و کمک کننده باشد چرا که به علت ناتوانی های ذهنی و مشکلات رفتاری کودکان پی می برند. این مسئله به خانواده و سایر مراقبین اجازه می دهد تا در مورد اختلال، اطلاعات بیشتری کسب کرده و مراقبت ها را مدیریت کنند تا کودک بتواند به

تمام توان خود برسد. با این حال، نتایج آزمایشات DNA می تواند سایر اعضای خانواده را تحت تاثیر قرار دهد و مسائل زیادی را ایجاد کند. بنابراین هر کسی که به آزمایش FXS فکر می کند، باید قبل از انجام آزمایش، مشاوره ی ژنتیک داشته باشد.

## درمان

درمانی برای FXS وجود ندارد، اگرچه خدمات درمانی می تواند به افراد، در یادگیری مهارت های مهم کمک کند. خدمات می تواند شامل درمان برای یادگیری صحبت کردن، راه رفتن و تعامل با دیگران باشد. می توان از دارو برای کنترل برخی مسائل مانند مشکلات رفتاری استفاده کرد.

برای تهیه ی بهترین برنامه ی درمانی، افراد مبتلا به FXS، والدین آنها و ارائه دهندگان مراقبت های بهداشتی باید با یکدیگر و همه ی افرادی که در درمان و پشتیبانی مشارکت دارند-که ممکن است شامل معلمان، مشاور بهداشتی کودکان، مربیان، درمانگران و سایر اعضای خانواده باشد- همکاری نزدیک داشته باشند. استفاده از تمام منابع موجود به دستیابی موفقیت کمک می کند.

## خدمات مداخله ای اولیه

این خدمات به کودکان از بدو تولد تا 3 سالگی کمک می کند تا مهارت های حیاتی را یاد بگیرند. این خدمات ممکن است رشد کودک را بهبود بخشد. حتی اگر کودک، مبتلا به FXS تشخیص داده نشود ممکن است واجد شرایط خدمات باشد. این خدمات از طریق سیستم مداخله ای اولیه در هر ایالت ارائه می شود. از طریق این سیستم می توانید درخواست ارزیابی کنید.

علاوه بر این، درمان علائم خاص، مانند گفتاردرمانی برای تاخیرهای زبان، اغلب نیازی به صبر برای تشخیص رسمی ندارد. اگرچه مداخله ی اولیه بسیار مهم است، خدمات درمانی در هر سنی می تواند مفید باشد.

## وقتی فکر می کنید که ممکن است فرزندتان مبتلا به FXS باشد چه باید بکنید؟

سیستم های مدارس دولتی محلی می توانند خدمات و پشتیبانی را برای کودکان 3 سال به بالا ارائه دهند. کودکان می توانند به برخی از خدمات دسترسی پیدا کنند، حتی اگر در مدرسه ی دولتی شرکت نکنند.

هنگامی که والدین نگران رشد کودک هستند، برداشتن گام های مناسب برای آنها می تواند بسیار چالش برانگیز باشد.

## یا فتن پشتیبانی

داشتن پشتیبانی و منابع اجتماعی می تواند به افزایش اعتماد به نفس در مدیریت FXS، افزایش کیفیت زندگی و رفع نیازهای همه ی اعضای خانواده کمک کند. برای والدین کودکان مبتلا به FXS صحبت کردن با یکدیگر می تواند مفید باشد. ممکن است یکی از والدین یاد گرفته باشد که چگونه به نگرانی های مشابه والدین دیگر بپردازد. اغلب والدین کودکانی که نیازهای ویژه دارند می توانند در مورد منابع خوب برای این کودکان پیشنهاداتی داشته باشند. به خاطر داشته باشید که انتخاب های یک خانواده ممکن است برای خانواده ی دیگر بهترین نباشد، بنابراین مهم است که والدین همه ی گزینه ها را در نظر بگیرند و در مورد آنها با پزشک فرزندشان گفتگو کنند.

تهیه و ترجمه توسط : خانم شیرین خدابخشیان ( [آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#) - [سیتوژنتیک](#) ).