

FRAGILT X SYNDROM

Landsforeningen for



**FRAGILT X SYNDROM:
EN INTRODUKTION**

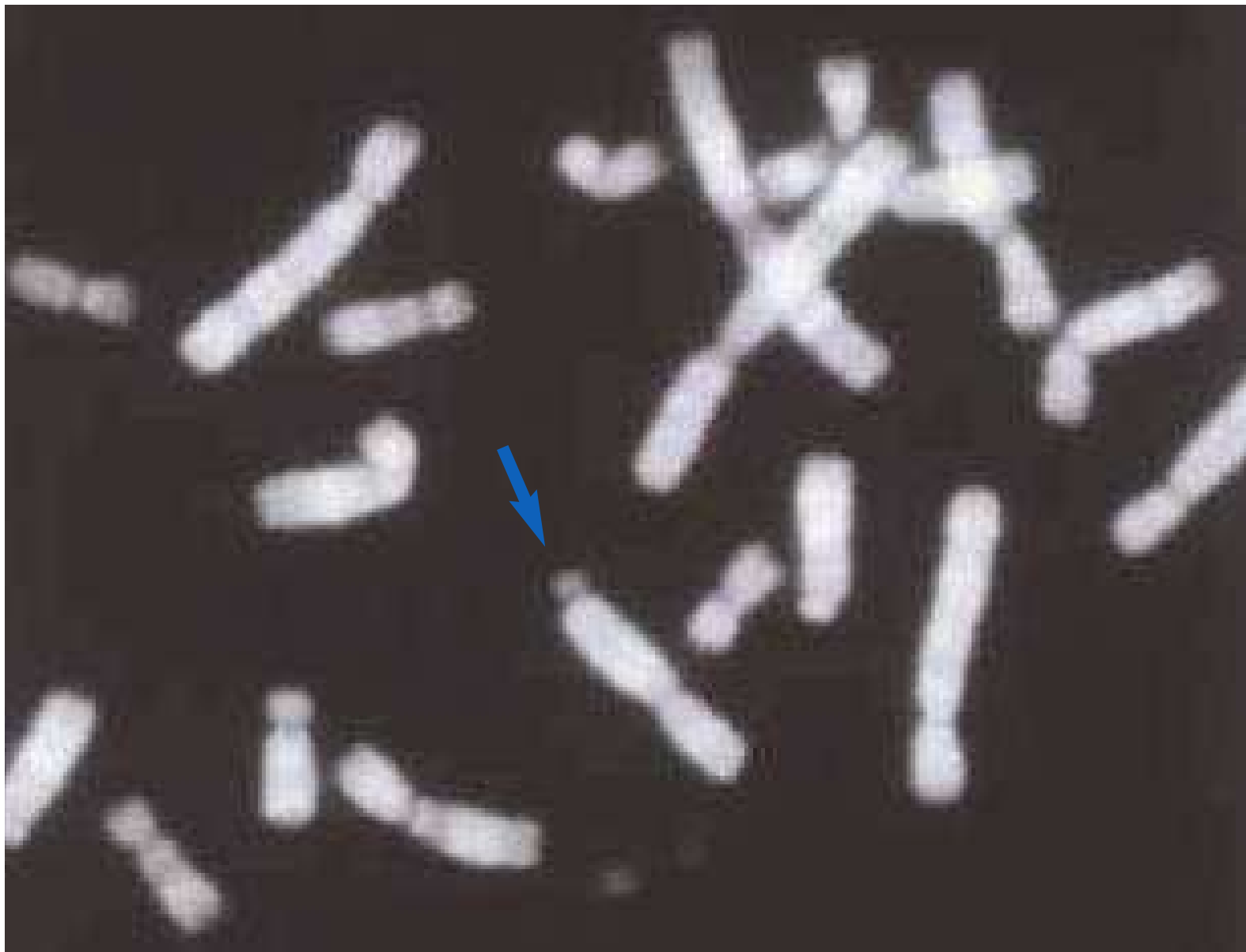
Denne introduktion til fragilt X syndrom er delvist baseret på en lignende folder fra det engelske Fragile X Society.

HVAD ER FRAGILT X SYNDROM?

Fragilt X syndrom er den hyppigste, kendte årsag til arvelig udviklingshæmning (et mentalt handicap) og det viser sig på mange forskellige måder med indlærings- og adfærdsmæssige problemer.

HVORFOR KALDES DET FRAGILT X SYNDROM?

Genet, som forårsager fragilt X syndrom, ligger på den yderste spids af X-kromosomet og ser ud som et "fragilt" (skrøbeligt) sted – det ser ud som om det yderste stykke er brækket næsten af (pil). Det er dette "fragile" sted på X-kromosomet, som har givet syndromet navn.



HVAD SKYLDES FRAGILT X SYNDROM?

I 1991 identificerede man forandringer i det gen som medfører fragilt X syndrom: Dette gen som kaldes FMR1 findes hos os alle og skal fungere normalt for at den normale mentale udvikling kan finde sted. Der er mange personer med indlæringsvanskeligheder og ofte er årsagen ukendt. Hos

personer med symptomer på fragilt X syndrom skyldes det en forøgelse af et stykke af genet og dette forhindrer genet i at fungere normalt. Ændringen i genet kaldes en mutation. Mænd og kvinder med symptomer på fragilt X syndrom har normalt et stor forandring i deres FMR1-gen (en *fuldmutation*).

Nogle personer har en mindre forandring i deres gen – en *præmutation*. Denne lille forandring forhindrer ikke genet i at fungere normalt, men den gør genet "ustabilt". Det betyder at forandringen er tilbøjelig til at udvide sig når den gives videre fra en generation til den næste, selv om udvidelsen til en fuldmutation kun sker når den gives videre fra en kvinde til hendes børn. Mænd og kvinder med præmutation i FMR1 genet er normalt ikke påvirkede af fragilt X syndrom. Mænd og kvinder med en præmutation i genet kaldes for *anlægsbærere*.

HVORDAN GIVES FRAGILT X SYNDROM VIDERE?

Fra vore forældre arver vi alle 46 kromosomer, som i vid udstrækning afgør hvordan vi bliver som individer. Kromosomerne indeholder vores arvemateriale, DNA, som er organiseret i blokke som vi kalder gener. Generne afgør om vi bliver korte eller lange, hvad hårfarve vi får og mange andre af vore træk.

De 46 kromosomer kan opdeles i 23 par. Et kromosom fra hver par kommer fra moderen, det andet kromosom i hvert par kommer fra faderen. Kromosomerne i de enkelte par ser ens ud, undtagen i det sidste par, som kaldes kønskromosomerne. De afgør om et individ bliver en kvinde eller en mand. En kvinde har to X-kromosomer (XX) og en mand har et X-kromosom og et Y-kromosom (XY).

En anlægsbærende kvinde har et X-kromosom med en præmutation og et X-kromosom med et normalt FMR1-gen. Hun giver et af disse X-kromosomer videre til hvert af sine børn og det er helt tilfældigt om hun giver det præmuterede eller det normale X-kromosom videre. Hendes parter vil give enten et X- eller et Y-kromosom videre. Et barn som modtager faderens X-kromosom vil blive en pige og et barn som modtager hans Y-kromosom bliver en dreng.

FMR1-genet som medfører fragilt X syndrom sidder på X-kromosomet. Når genet gives videre fra en kvinde til hendes børn, vil forandringen i genet

oftest være en udvidelse. Det betyder at der er en risiko for at hendes børn får symptomer på fragilt X syndrom.

I en graviditet, hvor kvinden er anlægsbærer for fragilt X syndrom vil parret derfor kunne få:

- en dreng eller pige som har symptomer på fragilt X
- en dreng eller pige som er anlægsbærer for fragilt X
- en dreng eller pige med et normalt FMR1-gen.

En anlægsbærende mand har et anlægsbærende X-kromosom og et Y-kromosom. Han vil give sit anlægsbærende X-kromosom videre til sine døtre og sit Y-kromosom videre til sine sønner.

Når et anlægsbærende X-kromosom gives videre fra en mand til hans døtre vil det ikke ændres væsentligt i størrelse. Det betyder at der ikke er nogen risiko for at en anlægsbærende mands børn får fragilt X syndrom; til gengæld vil alle hans døtre være anlægsbærende med en risiko for at deres børn til sin tid får fragilt X syndrom med symptomer, som forklaret ovenfor.

I en graviditet hvor manden er anlægsbærende vil parret derfor kunne få:

- en datter som er anlægsbærer for fragilt X
- en søn med et normalt FMR1-gen (fra moderen)

HVORFOR HAR PIGER FÆRRE SYMPTOMER END DRENGE?

Piger har sædvanligvis færre symptomer på fragilt X syndrom end drenge. Det skyldes at piger har to X-kromosomer mens drenge kun har et.

En pige med et "fragilt" X-kromosom har også et "rask" X-kromosom og det "raske" X-kromosom kan i nogle tilfælde kompensere for det "fragile" X-kromosom. En dreng har ikke noget "rask" X-kromosom til at erstatte hans "fragile" X-kromosom, eftersom hans andet kønskromosom er et Y-kromosom.

UNDERSØGELSE FOR FRAGILT X SYNDROM

Opdagelsen af FMR1-genet som medfører fragilt X syndrom har ført til ud-

viklingen af sikre DNA-undersøgelser som præcist kan afgøre om en person med indlæringsvanskeligheder har fragilt X syndrom og om en person er anlægsbærer. Undersøgelsen udføres sædvanligvis på en blodprøve.

Før 1992 var de metoder man anvendte til at undersøge for fragilt X syndrom ikke 100% sikre og det var ikke muligt sikkert at påvise anlægsbærertilstanden. Det kan betyde at enkelte piger ikke blev diagnosticeret og at nogle få drenge, som i virkeligheden ikke havde fragilt X syndrom fik denne diagnose.

Familier som ikke er sikre på hvilken metode der er anvendt ved undersøgelse af dem, kan henvende sig hvor de er undersøgt for at få dette afklaret, ligesom de vil kunne oplyses om, hvorvidt der er grund til teste familiedlemmer igen.

GENETISK RÅDGIVNING FOR FRAGILT X-FAMILIER

Det er ikke ofte at forældre ved noget om fragilt X syndrom før diagnosen er blevet stillet hos deres søn eller datter. Det ikke at vide noget eller kun meget lidt er en ensom og ubehagelig fornemmelse. Når diagnosen er stillet i en familie bør familien tilbydes henvisning til genetisk rådgivning, hvor de kan få information om den genetiske baggrund for syndromet og hvad det kan betyde for deres familie.

Forståelse for og anerkendelse af den enkelte families bekymringer og spørgsmål er meget vigtigt, såvel som den fortsatte støtte og hjælp fra deres genetiske rådgiver.

Det at skulle fortælle slægtninge at der er en arvelig tilstand i familien kan være meget svært og smerteligt for nogle familier. Slægtninge som kunne være bærere kan reagere med benægtelse og vrede. Her kan den genetiske rådgiver på baggrund af slægtstræer hjælpe med at udpege de familiemedlemmer som har en risiko for at være anlægsbærere for fragilt X syndrom og være familien behjælpelig med at orientere dem. (Der bliver i Danmark aldrig rettet direkte kontakt til slægtninge fra de genetiske institutter).

GENETISK RÅDGIVNING FOR ANLÆGSBÆRERE

Det er meget vigtigt at mænd og kvinder som er anlægsbærere for fragilt X syndrom får genetisk rådgivning. Det bedste ville være hvis rådgivningen ligger før en eventuel graviditet, så man forinden er orienteret om sin risiko for at give det anlægsbærende gen videre til sit barn og hvor stor risikoen er for at barnet får fragilt X syndrom.

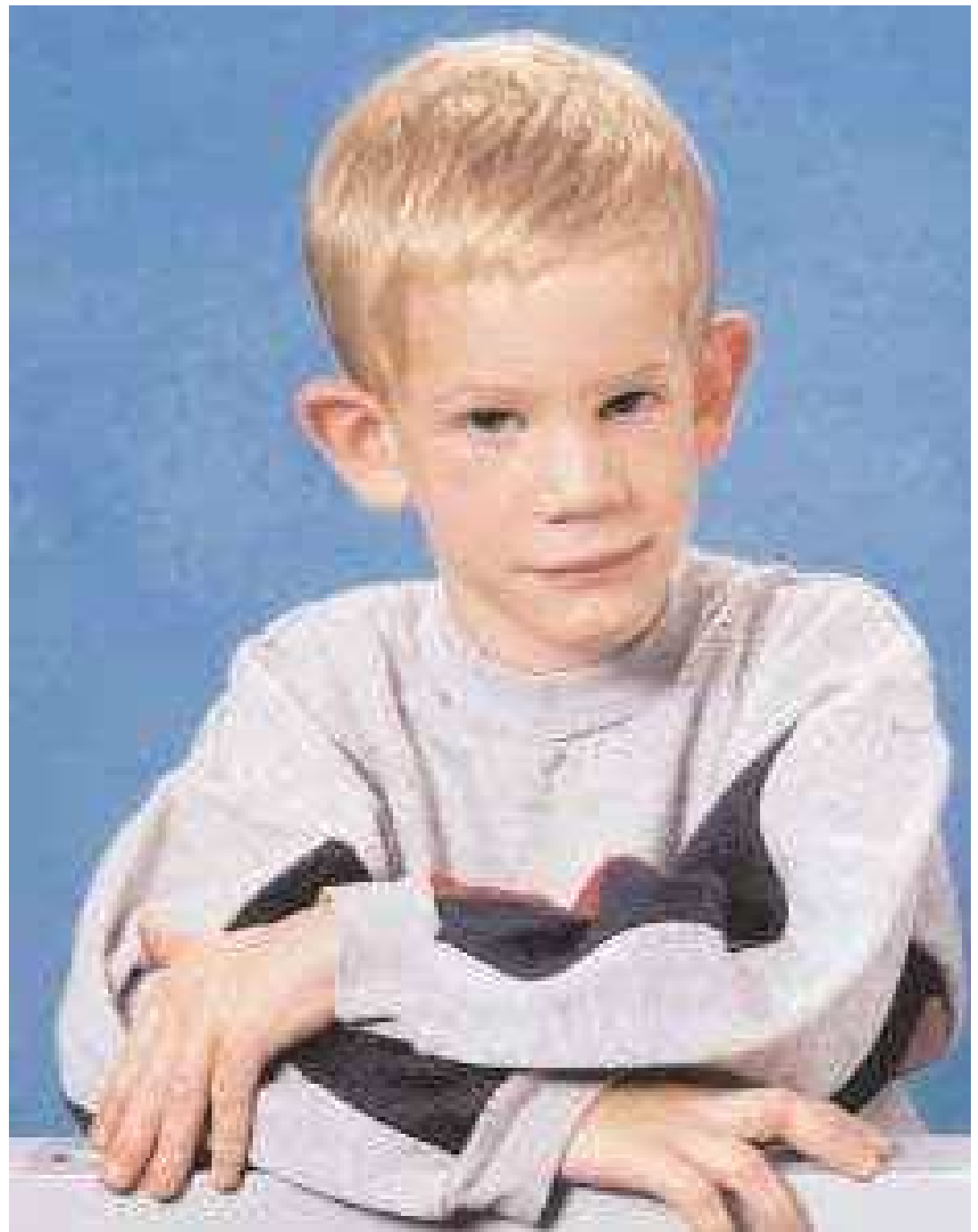
Det er muligt at tilbyde fosterundersøgelse i form af moderkageprøve, helst i fulde 11. graviditetsuge eller ved fostervandsundersøgelse i 15.-16. graviditetsuge. Svartiden på prøverne er godt 2 uger.

HVAD MEDFØRER FRAGILT X SYNDROM?

Obs: Vær opmærksom på at her beskrives et bredt spektrum af problemer som kan ses ved fragilt X syndrom, ikke alle personer har alle symptomer.

Fragilt X syndrom kan ofte medføre problemer ved indlæring fra ganske lette problemer til svære indlæringsvanskeligheder.

Indefor disse grænser vil mange børn med fragilt X syndrom have brug for nogen former for specialundervisning. Dette kan i nogle tilfælde ske i en almindelig folkeskole men oftest vil der være behov for en specialskole. Disse problemer forekommer hos de fleste af drengene og hos op til en 1/3 af pigerne. Den mentale udvikling påvirkes hyppigere hos drengene end hos pigerne eftersom deres ekstra X-kromosom i visse tilfælde kan "beskytte" dem. Man kan imidlertid se alle sværhedsgrader af intelligenspåvirkning hos både drenge og piger.



HVILKEN SLAGS INDLÆRINGSVANSKELIGHEDER KAN SES HOS EN PERSON MED FRAGILT X SYNDROM?

For mange kan de tidlige milepæle nås til forventet tid. Ikke desto mindre kan småbørn med fragilt X syndrom nå disse milepæle senere end forventet, fx sidder de selvstændigt og går alene senere end deres raske søskende og der kan evt. være problemer med spisningen.

Forsinket sprog og tale udvikling er næsten altid til stede og kan være det første tegn på syndromet. Der er imidlertid stor forskel på den alder hvor børn med fragilt X syndrom begynder at tale og den hurtighed hvormed de udvikler deres sprog og tale.

Personer med syndromet gentager ofte ord og sætninger hurtigt og med svingende styrke (messende). Nogen gange gentages det sidste ord eller sætning som andre har sagt (ekkolali) eller ord og sætninger de selv har sagt (palilali). Der er en tendens til at der hoppes hurtigt og ofte fra emne til emne mens der tales. Man bruger ofte ordet "cluttering" til at beskrive deres tale. Talen består af den samlede effekt af for hurtig tale og dårlig rytme (dysrytmi). Ordene falder over hinanden med pause de forkerte steder og det bliver vanskeligt at forstå.

Ikke desto mindre er en af de bemærkelsesværdige ting ved fragilt X syndrom at personerne forstår betydningen af mange flere ord end man skulle forvente ud fra deres samlede intelligensniveau.

De kan have særlige problemer med tal og regning, såvel som med opgaver som kræver at man kan tænke tredimensionalt – fx at se på landkort og løse puslespil. Herudover kan der især være problemer med indlæring når flere oplysninger følger efter hinanden (sekventiel indlæring). Denne form for indlæringsmæssige problemer kan måske forklare hvorfor personer med fragilt X syndrom især adskiller sig fra deres raske jævnaldrende når de når puberteten.

Mange personer med fragilt X syndrom har problemer med at koncentrere sig om en opgave. Det kan måske være fordi de ikke er i stand til at lukke af for omverdenen. Raske mennesker tænker ikke over at vi det meste af tiden ikke lægger mærke til de ting vi hører omkring os, som fx. trafikken på

gaden eller urets tikken. Vi kan beslutte ikke at lade os distrahere af synet eller lugten af andre personer i et rum. Dette kan være meget svært for en person med fragilt X syndrom så hvis der foregår for meget vil det være forvirrende for dem.

Der kan også være problemer med hånd/øje koordination.

Det skal understreges at mange mennesker med indlæringsvanskeligheder kan have de samme problemer som ovenfor nævnt. Hvis man har symptomerne er det imidlertid **ikke** ensbetydende med at man har fragilt X syndrom ligesom det ikke at have symptomerne betyder at man ikke kan have syndromet.

Forskning har vist at personer med fragilt X syndrom har særlige stærke sider. De kan bl.a. have glimrende hukommelse for ting de har set, som fx ansigter og steder.

HVORDAN KAN MAN AFHJÆLPE DISSE INDLÆRINGS- VANSKELIGHEDER?

Talepædagogisk undervisning er meget vigtigt. Eftersom mange personer med fragilt X syndrom er bedre til at forstå hvad de ser end hvad de hører og kan have problemer med at bearbejde rækker af indlæring, kan læsning være lettere hvis man hjælpes til at genkende hele ord fremfor at genkende ordene ud fra de lyde som de enkelte bogstaver repræsenterer. Vægten skal lægges på demonstration/forevisning fremfor på en detaljeret talt instruktion; dette kan være nyttigt på mange felter, ligesom en praktisk og konkret undervisningsform som lægger vægt på et samlet overblik over opgaverne. Simple spil og videofilm kan også være værdifulde redskaber i denne form for undervisning.

Det kan være nyttigt at anvende computere, dels fordi man kan se det der undervises i, dels fordi personen med fragilt X syndrom ikke behøver et samspil med læreren, hvilket elever med fragilt X kan have svært ved. Desuden kan hurtigheden og mængden af opgaverne bestemmes af den enkelte og resultaterne af elevens anstrengelser ses umiddelbart.

Almindeligvis er det nyttigt at sørge for at skoleomgivelserne er stille og rolige uden for store muligheder for forstyrrelser og afledning for den ak-

tuelle opgave.

For de personer som har moderate eller svære indlæringsvanskeligheder kan systemer som fx TEACCH og andre gennemprøvede former for specialundervisning være af værdi.

Personer med fragilt X syndrom kan ligesom andre personer fortsætte indlæring efter endt skolegang. Det er vigtigt at uddannelse og træning fortsætter ind i voksenlivet.

HVILKE SÆRLIGE ADFÆRDSMÆSSIGE PROBLEMER ER BØRN MED FRAGILT X SYNDROM TILBØJELIGE TIL AT FÅ?

Det er velkendt at personer med indlæringsvanskeligheder oftere end andre kan have adfærdsmæssige problemer. Der er en tendens til at jo større indlæringsmæssige problemer en person har desto værre kan de adfærdsmæssige problemer blive. Imidlertid er et barns adfærd/opførsel i stor udstrækning også påvirket af opdragelse, hvilke erfaringer barnet har og oplevelsen af konsekvenser af egne og andres handlinger. På den måde er et barns opførsel ikke kun bestemt ud fra barnet selv men også ud fra de oplevelser et barn har haft under opvæksten. På trods af dette er der en gruppe af børn som er særligt udsatte for at udvikle specifikke adfærdsmæssige problemer på baggrund af genetiske problemer.

Det ser ud som om personer med fragilt X syndrom har større sandsynlighed for at være:

- *overaktive* – løber altid omkring, kan aldrig forholde sig i ro.
- *impulsive* – er ikke i stand til at vente på noget, skal altid handle med det samme, tendens til at gøre tingene med det samme og ikke tænke over tingene først.
- *uopmærksomme* – betydelige problemer med koncentrationsevnen, problemer med at holde sig et bestemt emne eller spil for længere tid ad gangen.
- *urolige* – altid op og ned, kan ikke sidde roligt på en stol

Alt dette kan blive bedre efterhånden som barnet bliver ældre. Når disse fire ting er tilstede på samme tid, uanset hvor barnet er eller hvem barnet er sammen med kaldes det for *hyperaktivitet*. Nogle personer med fragilt X syndrom vil, når de bliver frustrerede, bange eller ophidsede begynde at

bide sig selv i hænderne.

HVORDAN KAN MAN AFHJÆLPE DISSE ADFÆRDSMÆSSIGE PROBLEMER?

Der er forskellige måder hvorpå man kan mindske disse problemer. Det er almindeligt at benytte "adfærdsmodifikation" (eller adfærdsterapi). Dette indebærer at man giver barnet en belønning for at gøre det man gerne vil have barnet til og systematisk ignorerer den uønskede adfærd. Et fåtal af børn får det bedre på særlige diæter som undgår specielle fødemidler eller tilsætningsstoffer (som farvestoffer og konserveringsmidler). Visse typer af medicin kan også hjælpe.

Hvis man påtænker at benytte nogle af disse metoder er det meget vigtigt med professionel hjælp – i hvert fald i begyndelsen. Det er også vigtigt at arbejde sammen med andre mennesker som barnet har kontakt med i dagligdagen, fx pædagoger og andre familiemedlemmer.



Storebror med Fragilt X Syndrom. Lillebror rask.

HAR PERSONER MED FRAGILT X SYNDROM PROBLEMER MED AT FORHOLDE SIG TIL ANDRE MENNESKER?

Mange personer med fragilt X syndrom har et godt forhold til andre mennesker, men en meget stor gruppe har problemer med at forholde sig til andre mennesker – forstå hvad de vil, acceptere andres tilstedeværelse

osv.

HVORDAN VISER DISSE PROBLEMER SIG?

- Personer med fragilt X syndrom som har problemer med at forholde sig til andre kan fx have svært ved at fortælle hvad de gerne vil have, hvordan de har det osv. De har formentlig også svært ved at forstå hvad andre prøver at få dem til at forstå, hvadenten det bliver sagt, vist ved kropssprog eller andre former for kommunikation. I tilgift kan nogle personer med fragilt X syndrom have svært ved at have øjenkontakt med andre og er nødt til at se væk, hvis nogen forsøger at se dem ind i øjnene.
- Socialt set kan personer med fragilt X syndrom blive socialt ensomme. Det kan enten være fordi de foretrækker at være alene eller fordi de bliver meget generte og nervøse i selskab med andre mennesker.
- Personer med fragilt X syndrom kan være meget vedholdende i deres adfærd. De kan have deres egne rutiner og vaner som de insisterer på at holde fast i. De vil gerne have at alting forbliver uforandret og har svært ved at acceptere forandringer. De kan vifte med hænderne, især hvis de bliver nervøse eller ophidsede.

Når disse problemer er alvorlige eller optræder på samme tid kan man kalde det *autisme*; autisme kan ses hos alle uanset intelligensniveau. En lille gruppe af personer med fragilt X syndrom er også *autister*. En meget større gruppe har enkelte af de ovenfor nævnte træk. Ved fragilt X syndrom er det især almindeligt (og ses ikke så meget ved andre tilstande) at den enkelte person er tiltalende, glad og venlig med et par autistiske træk – især viften med hænderne, dårlig øjenkontakt, samt tale – og sprogproblemer.

HVORDAN KAN MAN AFHJÆLPE PROBLEMERNE MED AT FORHOLDE SIG TIL ANDRE MENNESKER?

Hovedsageligt kan man afhjælpe dette handicap med specielle undervisningsmetoder som lægger vægt på at træne sociale færdigheder – fx hvordan man enes med andre mennesker. Psykologiske tiltag, især adfærdsmodifikation kan også være nyttigt. Hvis Jeres barn har problemer med at acceptere forandringer, kan det være nyttigt hvis I kan hjælpe barnet med at forstå hvilke forandringer der skal ske, men ikke gør det for lang tid i forvejen og gør det på en måde så barnet forstår at sådan er det (undgår

muligheden for usikkerhed og diskussion hos barnet).

HAR PERSONER MED FRAGILT X SYNDROM ÆNDRET SEKSUEL ADFÆRD?

Nej. Personer med alvorlig udviklingshæmning (og det er kun en lille del af personer med fragilt X syndrom) kan være mindre hæmmede end andre personer og kan have brug for hjælp til at forstå hvad der er acceptabel adfærd. Det kan være der er behov for hjælp til at forstå og udtrykke sine seksuelle følelser men der er intet der tyder på at adfærden skulle være afvigende.

HAR PERSONER MED FRAGILT X SYNDROM FLERE PSYKISKE SYGDOMME END ANDRE?

Der er ingen sikre beviser på at personer med fragilt X syndrom er mere tilbøjelige til psykiske sygdomme end andre mennesker. Det er vigtigt at huske at langt de fleste personer med fragilt X syndrom ikke har psykiske sygdomme og at langt de fleste mennesker med psykiske sygdomme ikke har fragilt X syndrom.

HAR PIGER OG KVINDER MED FRAGILT X SYNDROM ANDRE PROBLEMER END DRENGE OG MÆND?

Generelt set kan piger og kvinder have de samme problemer som drenge og mænd med fragilt X syndrom.

Piger og kvinder med et intelligensniveau nær gennemsnittet kan stadig have en stor forskel på evnerne indenfor forskellige områder og kan have de samme problemer med impulsivitet, afledelighed og problemer med at holde sig til en given opgave. Generthed og nervøsitet i sociale sammenhænge kan forekomme. Det kan også være et problem at samle sine tanker, planlægge, skifte fra et område til et andet og gennemgå et handlingsforløb i tankerne.

Nyere forskningsresultater tyder på at ca. 25% af de anlægsbærende kvinder kan gå tidligere i overgangsalder end deres ikke-anlæg sbærende søstre, nogen gange så tidligt som i 20–30-års alderen. Dette kan være af betydning for de anlæg sbærende kvinder som ikke har planlagt at få børn så tidligt. Anlæg sbærende kvinder som får symptomer på overgangsalder og som evt. er i begyndende overgangsalder, kan henvende sig til deres praktiserende

læge til nærmere undersøgelse.

ER DER NOGLE SPECIELLE FYSISKE TRÆK FORBUNDET MED FRAGILT X SYNDROM?

Personer med fragilt X syndrom kan have et hoved som er større end gennemsnittet, langstrakte ansigter, store kæber, store, udstående ører, høje, buede ganer og for mange tænder. Ikke desto mindre er disse træk sjældent så udtalte at det giver et påfaldende udseende.

Der er formentligt et generelt problem med bindevævet hos nogle personer med fragilt X syndrom som kan være årsagen til de fysiske træk man kan se, såvel som årsag til platfødder, slappe muskler (hypotoni) især hos små drenge, problemer med at sutte som spæde, blød, fløjlsagtig hud og overbevægelige led.

Problemer med koordination kan måske afhjælpes med fysioterapi og beskæftigelsesterapi.

Herudover kan der være tendens til lang- eller nærsynethed og skelen samt gentagne mellemøre-betændelser (flyde-øre). Nogen gange bliver de indlæringsvanskeligheder, som er en del af fragilt X syndrom, fejl-diagnosticeret som værende forårsaget af nedsat hørelse i forbindelse med mellemørebetændelser

Det er **meget** vigtigt at alle syns- og hørelsesproblemer bliver behandlet så tidligt og så effektivt som muligt, så barnets indlæringsvanskeligheder ikke yderligere påvirkes af eventuel nedsat hørelse og nedsat syn.

Enkelte personer med fragilt X syndrom får epilepsi, men denne kan sædvanligvis let behandles med medicin.

Hos enkelte drenge og hos de fleste mænd efter puberteten kan man se forstørrede testikler. Der er ingen øget sygelighed forbundet med dette.

BLIVER PERSONER MED FRAGILT X SYNDROM LETTERE SYGE END ANDRE?

Bortset fra gentagne mellemøre-betændelser er personer med fragilt X syndrom ikke mere syge end andre og levetiden er som for alle andre.

YDERLIGERE OPLYSNINGER OM FRAGILT X SYNDROM

Hos Landsforeningen for Fragilt X Syndrom kan rekvireres yderligere materiale om fragilt X syndrom.

LANDSFORENINGEN FOR FRAGILT X SYNDROM

blev stiftet oktober 1998. Foreningens hovedformål er at støtte personer med fragilt X syndrom og deres pårørende gennem information, rådgivning og erfaringsudveksling samt at udbrede kendskabet til fragilt X syndrom til gavn for personer med syndromet og deres pårørende.

Medlemskab er muligt for enkeltpersoner, par, firmaer, selskaber, institutioner og foreninger.

YDERLIGERE INFORMATION KAN FÅS HOS

**Helle Hjalgrim
Kennedy Centret
www.kennedy.dk
Gl.Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf.: 43 26 01 00
Fax: 43 43 11 30
Email: kaf@kennedy.dk
Giro: 1-672-1638**

**Jytte Lunding
Psykolog
Tlf: 43 26 01 17
jml@kennedy.dk**

**Landsforeningen for Fragilt X Syndrom
www.fragiltx.dk**