

HANDIKAPPORGANISATION/ PATIENTFÖRENING

Föreningen Fragile-X
e-post info@fragilex.se
www.fragilex.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser
Box 1386, 172 27 Sundbyberg
tel 08-764 49 99
e-post info@sallsyntadiagnoser.se
www.sallsyntadiagnoser.se

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna
med utvecklingsstörning
Box 6436, 113 82 Stockholm
tel 08-508 866 00
e-post fub@fub.se
www.fub.se

Autism- och Aspergerförbundet
Bellmansgatan 30, 118 47 Stockholm
tel 08-702 05 80
e-post info@autism.se
www.autism.se

SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om
fragilt X-syndromet i Socialstyrelsens kunskapsda-
tabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell
information om sjukdomar och skador som leder
till omfattande funktionsnedsättningar och finns hos
högst hundra personer per miljon invånare.

För produktion och uppdatering av texterna i da-
tabasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga
diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även
på frågor och hjälper till med informationssökning.
Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 422, 405 30 Göteborg
tel 031-786 55 90
e-post ovanligadiagnoser@gu.se
www.ovanligadiagnoser.gu.se

Databasen finns på
www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser



GÖTEBORGS UNIVERSITET



Fragilt X-syndromet

FRAGILT X-SYNDROMET

Fragilt X-syndromet karaktäriseras av olika grad av utvecklingsstörning, ofta i kombination med autism och/eller hyperaktivitet.

- Mellan 16 och 25 pojkar per 100 000 och 8 till 12 flickor per 100 000 har fragilt X-syndromet.
- Orsaken är en förändring av ett arvsanlag på X-kromosomen. Arvsanlaget styr bildningen av ett protein som har betydelse för att hjärnans signalsystem ska fungera normalt.
- Hos riktigt små barn kan de första tecknen på syndromet vara att de har svårt att suga och sova samt att ögonkontakten uteblir. Under det första levnadsåret är det också vanligt att barnen har överrörliga leder och låg muskelspänning. Den motoriska utvecklingen, framför allt den finmotoriska, utvecklas senare än hos andra barn.

Till syndromet kan också höra ett vanligtvis ofarligt hjärtfel, hörselnedsättning och epilepsi.

Pojkar med fragilt X-syndromet börjar ofta tala senare än andra barn och har sedan vissa talsvårigheter. Bettavvikelse är vanliga. Nästan alla pojkar med syndromet har en utvecklingsstörning, som varierar i svårighetsgrad. Koncentrationssvårigheter, hyperaktivitet och autistiska symtom är vanligt, liksom en extra känslighet för yttre stimuli som kan orsaka spänningar och oro. Efter puberteten brukar hyperaktiviteten minska.

Flickor med fragilt X-syndromet kan ha symtom som liknar pojkarnas, ha lindrigare symtom eller helt sakna symtom.

Ett neurologiskt syndrom, fragilt X-

associerat tremor/ataxi-syndromet (FXTAS), orsakas av en förändring i samma gen som fragilt X-syndromet. FXTAS kännetecknas av helt andra symtom och visar sig hos män först efter 50 års ålder. Hos vuxna kvinnor kan samma förändring leda till nedsatt fertilitet och att menstruationerna upphör tidigare än normalt.

- För att fastställa diagnosen och för att påvisa om någon är anlagsbärare görs DNA-analys.
- Det är viktigt att det för alla barn med syndromet tidigt görs en neuropsykiatrisk utredning, för att kunna starta insatser som stimulerar utvecklingen och förebygger beteendeproblem. Familjen behöver kontakt med ett habiliteringsteam, som ger stöd och behandling inom det medicinska, pedagogiska, psykologiska, sociala och tekniska området. Tal-, språk- och kommunikationsträning är av stor betydelse, liksom att all träning är välstrukturerad.

Förstärkt förebyggande och regelbunden tandvård behövs, liksom bedömning av en tandregleringsspecialist.

Många vuxna med syndromet behöver fortsatta habiliteringsinsatser och stöd i det dagliga livet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Diagnostik av syndromet samt familjeutredning görs vid de kliniskt genetiska avdelningarna på universitetssjukhusen.

SAMHÄLLET'S STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. En funktionsnedsättning eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödinsats, utan graden av funktionsnedsättning och det individuella behovet avgör. Den som har omfattande funktionsnedsättningar kan få stöd och service enligt en särskild lag, lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (1993:387), LSS, men stöd kan även ges enligt socialtjänstlagen (2001:453). Kommunen har yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

KOMMUNEN ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Kontakta kommunens biståndsbedömare, LSS-handläggare eller motsvarande för ytterligare information.

LANDSTINGET OCH KOMMUNEN har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inkl habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast. Landstinget ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Mer information ges av läkare, kurator, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande inom landstinget.

STATEN VIA FÖRSÄKRINGSKASSAN handlägger och beviljar ekonomiskt stöd, t ex föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning, handikappersättning och särskilt tandvårdsbidrag. Kontakta försäkringskassan för mer information.