



Fragile X-syndrom, vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 320

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet Fragile X-syndrom. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2008.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionsnedsättningens konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samhällsin-satser samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxen med en funktionsnedsättning, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Innehållsförteckning

Vad är fragile X syndrom?	3
Diagnostik	4
Tand- och munhälsa	5
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	6
Lina, 28 år, har Fragile X syndrom	7

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 00
Telefax 031-91 19 79
E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
Hemsida www.agrenska.org
Redaktör Jan Engström

Vad är fragile X syndrom?

Genetiker/barnläkare Britt-Marie Anderlid, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm, informerade om fragile X syndrom.

-Genetik handlar om förändringar i arvsmassan som kan nedärvas från föräldrarna, sa Britt-Marie Anderlid.

I varje cell i kroppen finns en cellkärna som innehåller arvsmassan i form av kromosomer. 22 kromosomer, i dubbel uppsättning, är lika för män och kvinnor. Dessutom har män en X och en Y-kromosom och kvinnor två X-kromosomer.

-Fragile X syndrom beror på en förändring i arvsmassan på X-kromosomen. Hos kvinnor finns förändringen på en av kvinnans X-kromosomer. Män har bara en X-kromosom och därför får en förändring i en gen på X-kromosomen stor effekt. Kvinnor med fragile X har således en frisk och en förändrad kromosom och därför blir sjukdomen oftast mycket lindrigare än hos män.

Fragile X syndrom har funnits länge och finns i alla länder på jorden. Men första gången syndromet beskrevs var 1969 och då av läkaren H Lubs.

-Han såg då att kromosomen såg skör ut, som om den skulle kunna gå sönder. Drygt 20 år därefter hittade man förändringen mer i detalj i kromosomen, på s k DNA-nivå, där mönstret för kroppens uppbyggnad och funktion finns.

Numera vet man att förändringen vid Fragile X sitter i ett speciellt arvsanlag, i en gen som kallas FMR1-genen.

-Förändringen/mutationen i genen kan vara olika stor. Det är först när den nått en viss grad, blivit en fullmutation, som man får diagnosen Fragile X. Innan dess kan man vara anlagsbärare och ha en mindre förändring (premutation) som inte ger symptom.

Fullmutationer ärvs alltid från mamman och i sådana fall

☒ är det 50 % risk vid varje graviditet att en pojke får fragilt X

☒ är det 50 % risk vid varje graviditet att en flicka ärver den fulla mutationen. Hennes symptom kan då variera från helt frisk till symptom motsvarande en pojke med fragilt X

Friska anlagsbärande män

☒ överför alltid en premutation till sina döttrar

☒ överför alltid en normal Y-kromosom till sina söner

Män med Fragile X (d v s fullmutation)

- ☒ överför alltid en normal Y-kromosom till sina söner
- ☒ överför alltid en förändrad X-kromosom till sina döttrar

Sammanfattningsvis gäller följande:

☒ **en fullmutation nedärvs** alltid från modern, som i de flesta fall själv är frisk.. En flicka som ärver en fullmutation har ungefär 50 % risk att få symptom som varierar i svårighetsgrad. Denna variation beror sannolikt på olika grad av kompensation från den friska X-kromosomen. 50 % av sönerna ärver den muterade kromosomen och får sjukdomen. Alla pojkar med en fullmutation får symptom, men dessa varierar i svårighetsgrad mellan drabbade individer.

☒ **anlagsbärande män (premutation eller fullmutation)** överför alltid en premutation till alla sina döttrar. Sönerna kan inte ärva mutationen från sin far eftersom han alltid överför Y-kromosomen till sina söner

☒ **kvinnor med premutation** har en normal utveckling men kan bli infertila tidigare än normalt, ibland redan före 40 åå.

☒ **män med premutation** kan få neurologiska symptom som äldre (efter 50 åå)

☒ **söner och döttrar** som ärver mammans friska X-kromosomen blir varken sjuka eller anlagsbärare

Förändringen i arvsanlagen i X-kromosomen vid Fragile X medför att ett, för kroppen, viktigt äggviteämne (protein) inte produceras i tillräcklig mängd, vilket medför symptom av olika slag, bl a

- ☒ inlärningsproblem av olika grad
- ☒ utvecklingsstörning (lätt till svår)
- ☒ psykiska symptom så som autistiska drag, långvarigt tigande, ångslan
- ☒ fysiska symptom, bl a låg muskelspänning, överrörliga leder

Diagnostik

Överläkare Peder Rasmussen, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om symptom, utredning, autistiska syndrom, diagnostik vid Fragile X och olika slags diagnostik.

-Ett barn, låt säga en 5-6-årig pojke, som kommer till oss som arbetar på barnneuropsykiatriska kliniken på sjukhuset, kan komma på remiss för utredning av exempelvis frågeställningarna inlärningssvårigheter, utvecklingsstörning, autism eller kommunikationsproblem.

En sådan utredning inleds med att man pratar med föräldrarna och bl a tar reda på om det finns ärftliga sjukdomar i släkten, om eventuella bröder, systrar eller kusiner har problem av något slag.

-En psykolog utreder om barnet har exempelvis en utvecklingsförse- ning och en barnneurolog om pojken har svårigheter som ingår i nå- got autistiskt syndrom t ex stora svårigheter i umgänget med andra barn.

Utredningen kan visa att pojken har en utvecklingsstörning och ADHD, som är en symptombeskrivande diagnos där hyperaktivitet och uppmärksamhetsstörning ingår.

-Detta är då olika slags symptombeskrivande diagnoser, men ingen orsakdiagnos. Men har barnet dessutom små tecken i muskulaturen och i annan vävnad kan vi börja fundera på om det handlar om Fragile X. Ett enkelt blodprov ger svar på den frågan. Har pojken Fragile X är detta en orsakdiagnos, sa Peder Rasmussen.

Alla pojkar med Fragile X har inte autism, men de har en ökad risk.

-Kanske har hälften av alla pojkar/män med Fragile X också autism eller ADHD. Vanliga problem kan då vara att titta folk i ögonen när man pratar med dem, ha problem med arbetsminnet eller ha problem i umgänget med andra barn därför att man inte förstår den sociala ko- den.

Pojkar med syndromet har alltid en utvecklingsförseining/utveck- lingsstörning som varierar från lindrig till svår.

-En del av flickorna med syndromet (1/3) har en måttlig utvecklings- störning med uttalad ängslan, övriga kan ha inlärningsproblem (1/3) eller inga symptom alls. Både pojkar/män och flickor/kvinnor har ofta låg muskelspänning, stora öron och överrörliga leder, sa Peder Ras- mussen.

Tand- och munhälsa

Övertandläkare Åsa Mårtensson, logoped Åsa Mogren och tandhygie- nist Annette Carlsson, samtliga Mun-H-Center, Göteborg, informera- de om tand- och munhälsa.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskaps- center för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och

behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.
- Under Ågrenskas familje- och vuxenvistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär om tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

En av Mun-H-Centers tandläkare och tandhygienister gör också en översiktlig undersökning. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Målet är att på så vis kunna bidra till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.
- Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling vid exempelvis Fragile X-syndrom.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Personalen på Mun-H-Center gjorde en enkel orofacial undersökning och bedömning av deltagarnas tand- munhälsa samt bettstatus.
-Den visade att det kan finnas behov av förstärkt förebyggande tandvård för att förbättra tand- och munhälsan. Bettfel i form av exempelvis underbett och överbett förekommer också, vilket kan medföra svårigheter att tugga och svälja. Vid större orofacial problematik, t ex vid trångställning av tänderna, kan det vara befogat att vuxna med fragile X får hjälp av specialisttandvården.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med Fragile X hölls en kortare gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser under ledning av psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska. På grund av alltför få deltagare anser vi att resultaten av diskussionen inte är representativa för gruppen vuxna med Fragile X i sin helhet och väljer därför att inte publicera dem.

Lina, 28 år, har Fragile X syndrom

Lina är 28 år. Hon har eget boende och arbetar på en förskola där hon har en daglig-verksamhetsplats.

Hur tycker du att det är att vara vuxen och ha Fragile-X syndrom?

-Jag tycker att det går väldigt bra. Jag har inga stora svårigheter på grund av syndromet. Ibland, när jag ska säga någonting snabbt och blir lite nervös, händer det att jag får fram orden i lite konstig ordning. Häromdagen skulle jag t ex säga att någon hade hängt en disktrasa på elementet och då blev det nästan tvärtom, tvätta elementet, eller något i den vägen. Men det skrattar vi bara åt, så det blir inte jobbigt, bara lite skämmigt kanske, säger Lina.

Var det någonting under uppväxten som gav dig extra bekymmer på grund av syndromet?

-Jag fick inte diagnosen förrän jag var 18 år och det berodde på att min lillebror hade Fragile X och hade stora problem och då testade man mig också. Då visade det sig att min mamma också har syndromet, men väldigt lite symptom. I lågstadiet fick jag särskild undervisning tillsammans med en annan tjej.

Har du några särskilda problem idag?

-En del av de problemen som ingår i syndromet har jag, men väldigt lite. Jag har gott om kompisar och det fungerar bra. Jag har lätt att få kontakt med folk. Det som känns lite jobbigt är det där med att bilda familj. Tidigare hade jag lite problem med pengar, men det har blivit mycket bättre.

Funderar du mycket på hur det kommer att bli när du och din partner vill skaffa barn?

Ja, det gör jag. Men jag vet också att det går att ta reda på om fostret har Fragile X under graviditeten och att vi då kan välja att antingen ha kvar det eller ta bort det. Provrörsbefruktning är också en möjlighet. Något som känns lite jobbigt är när jag ska berätta för min partner att jag har en ärftlig sjukdom och hur man ska informera om det på bästa sättet, säger Lina.

