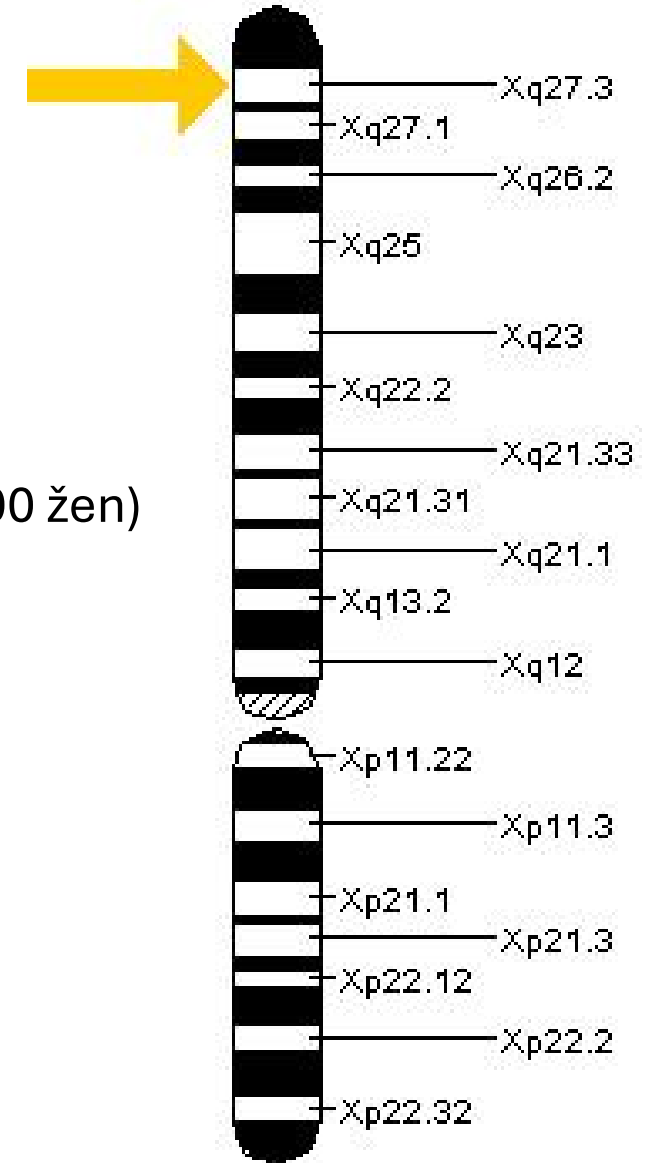


Syndrom fragilního X

- chromozomální abnormalita
- incidence 1 : 3 000 mužů (1 : 2 500–4 000 mužů, 1 : 4 000–6 000 žen)
- karyotyp 46, XY, Xq27.3
- při kultivaci ke vzniku vedlo malé množství kyseliny listové

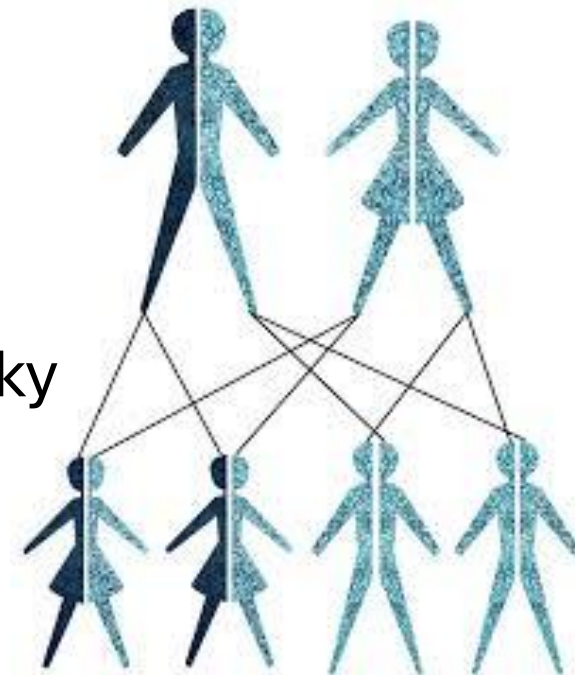


[Fmr1.jpeg](#)

(390<https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/f/fc/Fmr1.jpeg>×183)

Vznik syndromu fragilního X

- **plná mutace** vzniká z **premutace** tohoto genu u matky (několikagenerační)
 - matka: amplifikace genu 50–200 kopií
 - syn: amplifikace genu nad 200 kopií („půl kila droždí na koláč“) = metylace = zástava transkripce genu
 - běžná populace: 6–50 kopií
- u žen kompenzace druhým X – převážně přenašečky či mírné projevy (lehká až střední mentální retardace u některých žen s plnou mutací)



Projevy

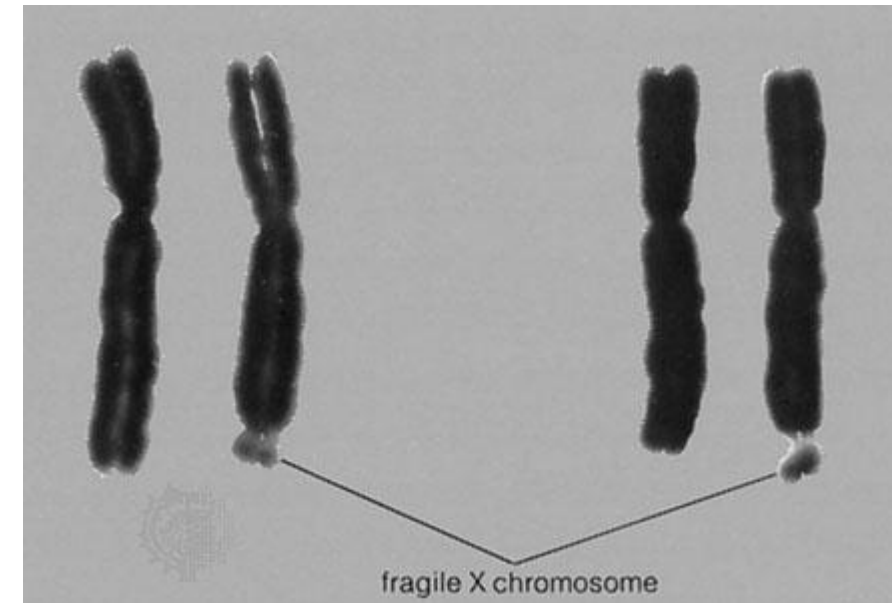
- **mentální retardace** různého stupně
(dle počtu opakování sekvencí)
- protáhlý obličej, velké uši
- poruchy chování
- hypermobilita kloubů
- epilepsie
- makroorchidismus – neplodnost



Diagnostika



- z krve s K-EDTA (protisrážlivé činidlo) – genetické testování
- indikace k vyšetření:
 - mentální retardace
 - autismus
 - poruchy pozornosti, hyperaktivita
 - úzkostné stavy či agresivní chování
 - genetická zátěž v rodině
 - předčasně ovariální selhání
- nespecifické projevy = zpožděná diagnostika



[fragile43.jpg \(436xhttps://4.bp.blogspot.com/_FoiEZNQLqOI/S-6APdSyIII/AAAAAAAAABfM/pZLSLHtrpC0/s1600/fragile43.jpg300\)](https://4.bp.blogspot.com/_FoiEZNQLqOI/S-6APdSyIII/AAAAAAAAABfM/pZLSLHtrpC0/s1600/fragile43.jpg)

Další forma

- další fragilní místo na X – FRAXE
- lehká mentální retardace

Zdroje

- [Syndrom fragilního X – WikiSkripta](#)
- [Syndrom fragilního X | PRENET](#)
- [Methodology OrphanAnaesthesia](#)
- [O syndromu Fragile X - Fragile X International](#)
- [FRAXA syndrom fragilního chromozómu X](#)