



# Fragilt X-syndromet

Fragilt X-syndromet är ett medfött syndrom som är vanligast hos pojkar och män.

De mest framträdande symtomen är försenad språklig och motorisk utveckling, intellektuell funktionsnedsättning och beteendeavvikelser. Fragilt X är den vanligaste ärftliga orsaken till intellektuell funktionsnedsättning.

Syndromet finns hos cirka 16–25 av 100 000 pojkar/män och 8–12 av 100 000 flickor/kvinnor.

## Symtom

Hos pojkar med fragilt X-syndromet är de mest utmärkande symtomen försenad språklig och motorisk utveckling, intellektuell funktionsnedsättning och beteendeavvikelser. Autism, hyperaktivitet och adhd är vanligt, liksom sömnrörningar. Ett typiskt drag är att undvika ögonkontakt i mötet med andra.

Muskelspänningen är ofta nedsatt och andra vanliga symtom är överrörliga leder och plattfothet. Det kan påverka barnets motoriska utveckling.

Många har sura uppstötningar, kräkningar och smärta som kan bidra till ätsvårigheter.

Hjärtfel förekommer hos en del med syndromet, men behöver sällan åtgärdas.

Pojkar och män med syndromet kan ha gemensamma yttre drag som framträdande panna och stora öron.

Bland flickor med fragilt X är ungefär en tredjedel utan symtom. En tredjedel har lindriga symtom, vanligen inlärningssvårigheter och psykiska besvär med ångslan och oro. Den återstående tredjedelen har en symtombild som liknar pojkarnas.

## Orsak

Fragilt X-syndromet är medfött och beror på en förändring i en gen på X-kromosomen. Genförändringen leder till brist på ett protein som behövs för att bland annat hjärnans signal-system ska utvecklas och fungera optimalt.

Diagnosen bekräftas med DNA-analys.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar fragilt X-syndromet. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som uppstår. Insatserna utreds och utförs av specialister inom flera olika specialismråden, där habilitering ingår. Det är viktigt att de samordnas.

För barn med syndromet är det angeläget med tidig utredning för att bedöma och behandla neuropsykiatriska symtom.

Tidiga habiliteringsinsatser behövs också för att stötta barnets utveckling. Nedsatt muskelspänning och motoriska svårigheter kan behöva bedömas och behandlas av fysioterapeut. Tal-, språk- och kommunikationsträning är i många fall värdefullt.

Habiliteringen omfattar även psykologiskt stöd till barnen och deras familjer.

## Resurser

Kunskap om fragilt X-syndromet och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för barnneurologi och klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- Föreningen Fragile X
- Autism Sverige
- FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

---

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Publicerad oktober 2022.