



Fragiele X Vereniging Nederland

Postbus 260 – 4900 AG Oosterhout

Telefoon 06 14 332 033

E-mail info@fragielex.nl

www.fragielex.nl

fragieleX
vereniging nederland

informatie over het fragiele x syndroom

de zeven redenen om lid te worden:

De FXVN is een patiëntenvereniging. We hebben alle leden hard nodig om een verschil te kunnen maken voor mensen met fragiele X, hun ouders en familieleden.

De FXVN zet zich in voor ouders die net de diagnose hebben gehoord, maar ook voor jongeren, volwassenen en ouderen met fragiele X, mensen met een fragiele X premutatie en mensen met verwante aandoeningen zoals FXTAS en POF.

Lid zijn van de FXVN is de manier om op de hoogte te blijven van ontwikkelingen in ondersteuning, onderwijs en onderzoek in Nederland en internationaal.

Leden ontvangen de nieuwsbrief, hebben toegang tot het ledengedeelte van de website en zijn gratis welkom op de informatie- en familiedagen.

Leden van de FXVN kunnen met elkaar ervaringen en kennis uitwisselen.

De FXVN is aangesloten bij Platvorm VG (overkoepelend platform voor belangenbehartiging van verstandelijk gehandicapten)

Leden van de FXVN kunnen gratis gebruik maken van verschillende diensten van Platvorm VG zoals juridisch advies van Regelrecht en ondersteuning bij subsidie aanvragen zoals Persoons Gebonden Budget, aanvraag budget maatschappelijke ondersteuning en zogenaamde rugzakjes in het onderwijs door Per Saldo. (www.platvormvg.nl)



Wij staan voor:

- Verbeteren van de bekendheid van fragiele X.
- Stimuleren van vroege diagnostiek.
- Opkomen voor de belangen van personen met fragiele X.
- Ouders en verzorgers voorzien van goede informatie.
- Stimuleren van onderlinge contacten.
- Meer gerichte aandacht in onderwijs en ondersteuning.
- Bevorderen van wetenschappelijk onderzoek.

Heeft u te maken met fragiele X? Bent u ouder of familie van iemand met fragiele X? Bent u drager of draagster? Werkt u met mensen met fragiele X? Word dan lid! Alleen samen kunnen we fragiele X bekender maken en zo meer gedaan krijgen voor iedereen die ermee te maken heeft.

Voor meer informatie www.fragielex.nl

Wat is fragiele X syndroom?

Het fragiele X syndroom is tamelijk zeldzaam en daardoor niet erg bekend. Het is een erfelijke aandoening. In Nederland worden per jaar ongeveer 40 kinderen met fragiele X syndroom geboren. Bij niet al deze kinderen wordt de diagnose gesteld.

Bij jonge kinderen is er aan het uiterlijk niets speciaals te zien. De ouders worden ongerust omdat de ontwikkeling langzamer gaat dan gebruikelijk. Het kind gaat laat praten, het is heel snel afgeleid en heeft vaak aparte interesses. De meeste jongens met fragiele X zijn erg druk en de meisjes zijn vaak wat verlegen en op zichzelf. Jongens met fragiele X syndroom hebben vrijwel altijd een verstandelijke handicap. Meisjes hebben leerproblemen, maar niet altijd een verstandelijke handicap.

Bij een vermoeden van fragiele X kan de huisarts of kinderarts bij een afdeling klinische genetica van een UMC een DNA-onderzoek aanvragen. Het kan drie tot zes maanden duren tot de uitslag bekend is.



De oorzaak van het syndroom is een verandering in een gen op het X-chromosoom. Deze verandering verstoort de aanmaak van een eiwit dat helpt bij de overdracht van informatie in de hersenen. Het tekort aan dit eiwit veroorzaakt de kenmerken van het syndroom. Er is (nog) geen behandeling om dit tekort op te heffen. Het is belangrijk om van jongens af de ontwikkeling te stimuleren door fysiotherapie, logopedie en/of ergotherapie, gerichte ondersteuning thuis en op school en goede informatie aan de ouders.

Een erfelijke aandoening

Fragiele X syndroom is altijd erfelijk. De diagnose betekent dat er bij een volgende zwangerschap weer een kans is op een kind met fragiele X. En het kan ook gevolgen hebben voor andere familieleden. De klinisch geneticus kan de ouders hierover meer vertellen. Deze kan ook met de ouders bespreken voor welke familieleden onderzoek naar dragerschap zinvol kan zijn.

Mogelijke signalen

- De eerste weken en maanden na de geboorte wijst niets op een afwijkende ontwikkeling. Het is een mooie en tevreden baby.
- Het kind is wat laat met omrollen, gaan zitten, staan en lopen.
- Veel kinderen hebben op jonge leeftijd veel last van oorontstekingen.
- Het kind gaat laat praten (vaak pas rond het derde jaar). De manier van spreken is kenmerkend: veel herhalen van woorden, over woorden struikelen en van de hak op de tak springen.
- In de peuter- en kleuterjaren kan het kind erg druk worden. Het kan zich slecht concentreren, speelt weinig of heel eentonig en het wordt door 'alles' afgeleid.
- Soms lijkt het gedrag op dat van kinderen met autisme. Opvallend is het 'fladderen' bij opwinding, het afweren van direct (oog)contact, een fascinatie met bepaalde voorwerpen of draaiende dingen en moeite met veranderingen.



- Bij meisjes valt op dat ze weinig aansluiting zoeken bij leeftijdsgenootjes en vrij verlegen en in zichzelf gekeerd zijn.
- Sommige kinderen hebben al jong een lang gezicht met een hoog voorhoofd en een grote kin. Veel kinderen hebben relatief grote, afstaande oren.
- De huid is glad en zacht en de gewrichten zijn vaak erg soepel.
- Het karakter van het kind is doorgaans opgewekt en vriendelijk.

De combinatie van een aantal van deze signalen wijst in de richting van de diagnose. Ze komen echter ook voor bij kinderen zonder fragiele X. Bij een vermoeden van fragiele X is het zinvol om een gericht genetisch onderzoek te laten doen.