Geçen Sayının Bilmece Olgusunun Yanıtı

FRAJIL X SENDROMU

Güclü PINARLI*, Ayşe SERDAROĞLU**

* Dr.Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Arş.Gör.,
** Doç.Dr.Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, ANKARA

Hastanın karyotip analizinde 46 XY ve yüksek bantlama yöntemiyle %20 oranında frajil X kromozomu saptanıdı. Frajil X sendromu 1/1000 erkek doğundan görülür ve kalıtsal zeka gerilikleri arasında en sık rastlananıdır. X kromozomundaki frajil lokalizasyon uzun koldaki boyanmayan bir banttır (Xq 27.3). Lenfositlerin %4 ve daha fazlasında saptanması, tanı için yeterlidir (1,2). Karakteristik olarak mental retardasyon, tipik dismorfik yüz ve makroörşidizm (erişkin yaşta) triadi ile karakterizedir, görülebilen diğer bulgular şunlardır: Vücut ağırlığı ve baĢ çevresinin %50 persentilin üzerinde olması, uzun ince yüz, çökük alın, prognatizm, kepçe kulak, başık burun kökü, yüksek damak, soluk ıris, eklem hiperekstansibilitesi, mitral valv prolapsusu, çıkan aort dilatasyonu, tortikollis, pers planus, inguinal herni, alt ekstremitelerde hiperrefleksi, bilateral ekstensor plantar yanıt, aşıri utangaçlık ve hassasiyet, hafif kendine zarar verme, otizm, hiperkinezisi, dikkat eksikliği (3,4). Beyinde major yapışal bozukluklara rastlanması nadirdir. Olguların %20’sinde konvulzyonlar görülür ve EEG sıklıkla bozuktur. Özgül tedavisi yoktur.

KAYNAKLAR


GeliĢ Tarihi: 13.08.1997

Yazma Adresi: Dr.Güclü PINARLI
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,
ANKARA