

Geçen Sayının Bilmece Olgusunun Yanıtı

FRAJİL X SENDROMU

Güçlü 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 saptandı. Frajil X sendromu 1/1000 erkek doğumda görülür ve kalıtsal zeka gerilikleri arasında en sık rastlanılanıdır. 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 makroorşidizm (erişkin yaşta) triadından oluşup, görülebilen diğer bulgular şunlardır: Vücut ağırlığı ve baş çevresinin %50 persentilin üzerinde olması, uzun ince yüz, çıkık alın, prognatizm, kepçe kulak, basık burun kökü, yüksek damak, soluk iris, eklem hiperekstansibilitesi, mitral valv prolapsusu, çıkan aort dilatasyonu, tortikollis, pers planus, inguinal herni, alt ekstremitelerde hiperrefleksi, bilateral ekstensor plantar yanıt, aşırı utangaçlık ve hassasiyet, hafif kendine zarar verme, otizm, hiperkinezi,

dikkat eksikliği (3,4). Beyinde major yapısal bozukluklara rastlanması nadirdir. Olguların %20'sinde konvülziyonlar görülür ve EEG sıklıkla bozuktur. Özgül tedavisi yoktur.

KAYNAKLAR

1. Yalçın E, Cenani A. Motör ve Mental Gelişim ve Gerilikleri. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları. In: Onat T, ed. İstanbul: Eksen Yayınları, 1996:82-3.
2. Hirschhorn K, Holmes LB, Jones KL. Prenatal Disturbances: Abnormalities of the Sex Chromosomes. In: Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM, Nelson WE, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. Philadelphia: WB Saunders Co, 1997:318-9.
3. Lemieux BG. Chromosome-Linked Disorders. In: Swaiman KF, ed. Pediatric Neurology; Principles and Practice. St Louis: The CV Mosby Co, 1989:302-6.
4. Adams RD, Victor M, Ropper AH. Developmental diseases of nervous system. In: Principles of Neurology. New York: Mc Graw Hill Co, 1997:1009-10.

Geliş Tarihi: 13.08.1997

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