



Wat zouden artsen moeten weten over het **Fragiele X-syndroom**?

Eerste erfelijke oorzaak van verstandelijke handicap, die kan leiden tot leermoeilijkheden, autistische kenmerken en een lichte tot ernstige verstandelijke achterstand.

## ▶ **Wie wordt getroffen?**

Eén jongen op 3600 en één meisje op 6000.  
Elk kind dat een duidelijke achterstand in zijn ontwikkeling vertoont, zou moeten getest worden op het fragiel X syndroom.

## ▶ **Wat zijn de symptomen?**

*Bij baby's:* heel weinig symptomen. Hypotonie, psychomotorische stoornissen, laatijdig spreken, slaapstoornissen, gastro-oesofagische reflux, oorontstekingen...

*Bij kinderen:* spraakachterstand, autistische kentekenen, hyperactiviteit, angst, stereotiepe bewegingen (flapping), agressiviteit, bijten, weerkerende oorontstekingen, epilepsie, verstandelijke deficiëntie, langwerpige aangezicht, grote of uitstaande oren, uitstekende kin en een hoofdomtrek lichtjes groter dan het gemiddelde. Afwezigheid van fysische kenmerken sluit het fragiel X syndroom niet uit.

## ▶ **Wat kan er worden gedaan?**

Een ADN-gen FMR1 test voorschrijven (precisie > 99%).  
De diagnose laat toe de familie op de hoogte te stellen en geeft toegang tot adequate hulpdiensten.

## ▶ **Waar kan men hulp vinden?**

Contacteer de Werkgroep Fragiel X op het nummer 03 324 08 32 of via [info@fragiel.be](mailto:info@fragiel.be)

**[www.fragiel.be](http://www.fragiel.be)**

*Bekrachtigd door de Wetenschappelijke Raad Fragiel X.  
Met de financiële steun van Novartis voor drukwerk en verzending.*

Werkgroep Fragiele X-syndroom - Liersesteenweg 91 - 2860 Sint-Katelijne-Waver



In volle samenwerking met

