



FXPAC

Fragilt X-premutationsassocierade tillstånd (FXPAC, av engelskans Fragile X premutation Associated Conditions) är ett samlingsnamn för flera olika tillstånd som orsakas av samma typ av genetiska förändring på X-kromosomen. Här beskrivs kortfattat FXTAS, FXPOI och FXAND.

Andelen bärare av genförändringen varierar i olika studier, från 12 till 35 av 10 000 män och 35 till 70 av 10 000 kvinnor. Att vara anlagsbärare är därmed inget sällsynt tillstånd, men alla får inte symtom.

Symtom

Fragilt X-associerat tremor-ataxisyndrom (FXTAS) debuterar senare i livet, framför allt hos anlagsbärande äldre män. Syndromet har ett fortskridande förlopp med flera neurologiska symtom. Det vanligaste är ataxi som yttrar sig som balanssvårigheter, samt skakningar (tremor) vid aktivitet. Påverkan på de perifera nerverna, neuropati, kan ge bedövningssänska och/eller smärta i benen. Nedsatt funktion hos det icke-viljestyrda nervsystemet kan ge blodtrycksfall, påverkan på urinblåsans funktion och kronisk förstoppning. Personer med FXTAS kan också få nedsatt kognitiv förmåga som med tiden kan utvecklas till demens.

Fragilt X-associerad prematur ovariell insufficiens (FXPOI) hos kvinnor medför ofta nedsatt fertilitet, hormonstörningar och menstruationsrubbningsar. POI innebär att kvinnans mens upphör före 40 års ålder. Utan hormonbehandling med östrogen finns då en ökad risk för benskörhet (osteoporos), hjärt-kärlsjukdom, samt nedsatt kognitiv funktion och demens. Kvinnor med FXPOI har också en ökad risk för depression och ångest.

Fragilt X-associerade neuropsykiatriska tillstånd (FXAND) kan yttra sig som adhd, ångest, nedsatt förmåga till socialt samspel och autistiska drag. Dessa symtom är vanligare hos barn och vuxna som är anlagsbärare än hos den övriga befolkningen.

Orsak

Samtliga fragilt X-premutationsassocierade tillstånd orsakas av en ärftlig förändring i en gen på X-kromosomen. Denna kallas premutation och kan ge helt olika symtom, bland annat beroende av genförändringens storlek och anlagsbärande könen och ålder. En större förändring i samma gen ger upphov till fragilt X-syndromet.

Behandling

Det är viktigt att se till hela familjen vid utredning och behandling, då fragilt X-relaterade tillstånd sällan är begränsade till en individ utan ofta omfattar flera familjemedlemmar. Det psykologiska och sociala stödet är viktigt.

FXTAS: Behandlingsinsatserna inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningar. Personer med syndromet utreds och följs upp av en neurolog. Några av symtomen kan behandlas med läkemedel. Med tiden behövs gånghjälpmedel för personer med tillståndet. Rehabiliteringsinsatser är viktiga.

FXPOI: Behandling med östrogen kan minska risken för benskörhet och övriga symtom som ett för tidigt klimakterium kan innebära. Vid infertilitet kan äggdonation erbjudas.

FXAND: Vid misstanke om autism, adhd eller andra beteendevikelser görs en neuropsykiatrisk utredning. Depression och andra psykiska symtom kan behandlas med läkemedel.

Resurser

Kunskap om FXPAC och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för 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
- Neuro
- 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

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

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad i februari 2024.