

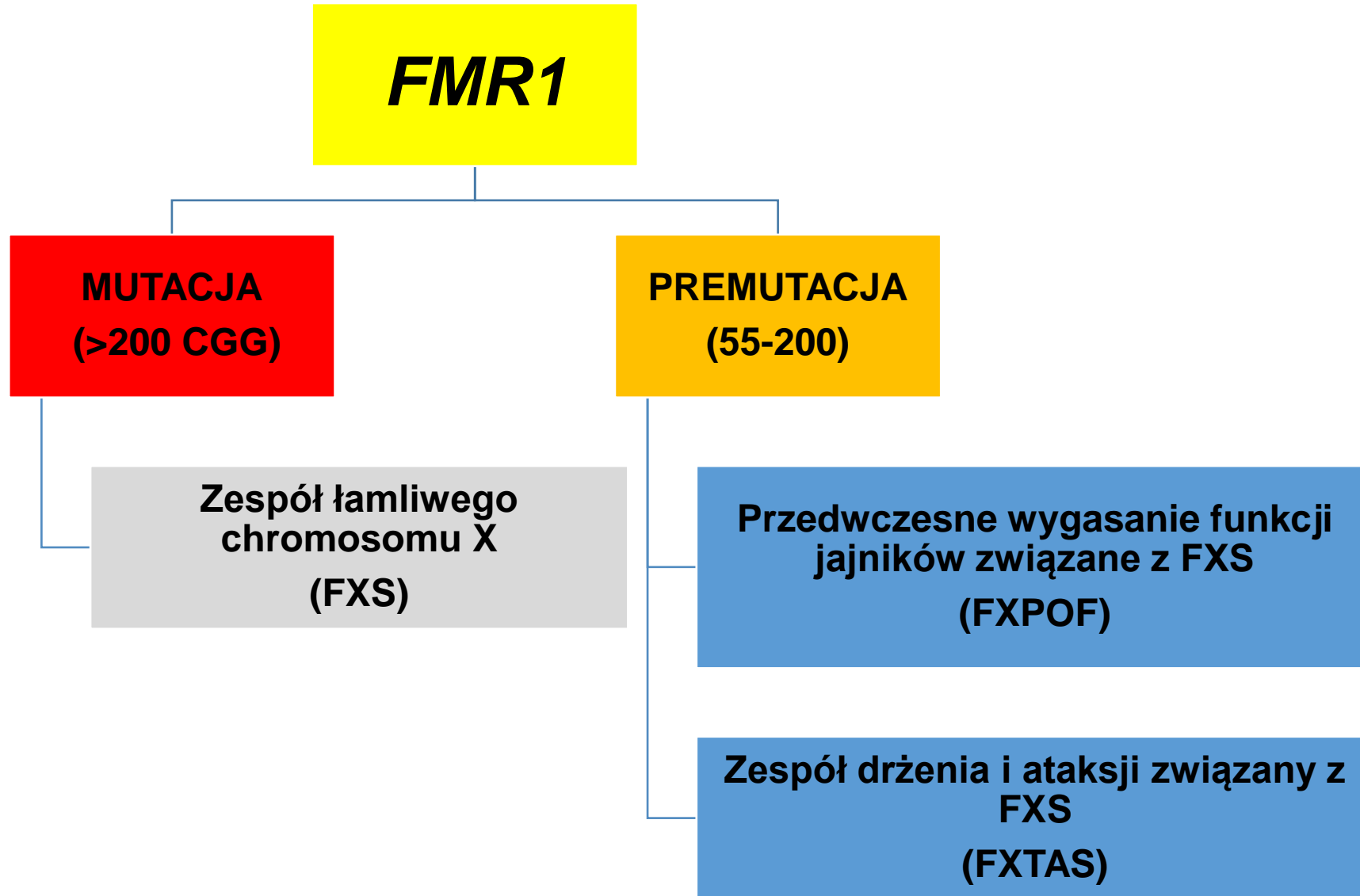
**Zespół łamliwego chromosomu X (FXS ang. *fragile X syndrome*)** jest najczęstszą przyczyną występowania dziedzicznej, **monogenowej** niepełnosprawności intelektualnej. W 99% przypadków za FXS odpowiada obecność mutacji dynamicznej w genie ***FMR1***

**Dziedziczenie:** sprzężone z chromosomem X, dominujące

**Częstość występowania w populacji:**

	<b>MĘZCZYŹNI</b>	<b>KOBIETY</b>
<b>1. Mutacji:</b>	<b>1:4000-9000</b>	<b>1:7000-15000</b>
<b>2. Premutacji:</b>	<b>1:250-810</b>	<b>1:130-256</b>





**TP-PCR / SB**

♂, ♀

NR PRÓBK	PŁEĆ	GENOTYP	WYNIK
5	♂	p	TP-PCR / SB
6	♀	(-/p)	TP-PCR / SB
7	♀	(-/m)	TP-PCR / SB
8	♂	m	SB / TP-PCR

**POTWIERDZONE NOSICIEŃSTWO FXS;  
POTWIERDZONY FXPOF lub FXTAS**

**POTWIERDZONY MOLEKULARNIE FXS lub nosicielstwo mutacji**

**POTWIERDZONY MOLEKULARNIE FXS**

## FXS JEST PRZYKŁADEM CHOROBY:

- monogenowej NI
- sprzężonej z chromosomem X
- epigenetycznej
- spowodowanej mutacją dynamiczną
- neurorozwojowej
- zaburzającej plastyczość synaptyczną

