

# fragile x syndrome (शुरूआती जानकारी)

## fragile x syndrome की पहचान



### चेहरे से कैसे पहचाने

लम्बा चेहरा  
जबड़े की अलग से बनावट  
बाहर की ओर निकले हुए कान  
दृष्टि दोष - आखों से टेढ़ा देखना  
कान में बार-बार संक्रमण होना

### कमजोर मांसपेशियाँ

कमजोर मांसपेशी के कारण अत्याधिक लचीले जोड़  
धड़कन में एक विशिष्ट ध्वनि  
पाचन क्रिया सम्बन्धी समस्या -पेट का एसिड खाने की नली में आना



अनुवांशिक ऑटिज्म और बौद्धिक विकलांगता का fragile X syndrome प्रमुख कारण है।

जिन बच्चों को ऑटिज्म है उनकी fragile x syndrome की जाँच करनी चाहिए





## माँ का प्रजनन स्वास्थ्य

ऐसी महिलाएं जो की fragile X syndrome की वाहक है उन्हें ओवरी तथा प्रजनन क्षमता सम्बन्धी समस्या हो सकती है। यदि किसी महिला को यह अनुवांशिक अवस्था है तो दूसरे बच्चे का निर्णय लेने से पहले डॉक्टर से सलाह लेनी चाहिए।



## संज्ञानात्मक

बौद्धिक विकलांगता , ऑटिज्म बार बार दोहराने वाला बातचीत का तरीका, Echolalia, अतिक्रियाशीलता , आवेगपूर्ण व्यवहार

FMR 1 जीन में परिवर्तन के कारण Fragile X होता है , यह पीढ़ी दर पीढ़ी पास होता है। और यह महिलाओं में Fragile X के वाहक का कारण भी हो सकता है। इसके कारण महिलाओं में प्रजनन सम्बन्धी समस्या हो सकती है या उनके बच्चे Fragile X Syndrome से प्रभावित हो सकते हैं। Fragile X या FMR 1 DNA test नामक खून की जाँच से Fragile X का निदान किया जा सकता है।