



תסמונת X שביר

רביד צוק-שובינסקי
מנהלת מע"ש חותם
עיריית טירת הכרמל
2013

איך נגרם X שביר?

המידע הגנטי של כל אדם נמצא בכל תאי הגוף והוא "ארוז" ב-46 "חבילות" הנקראות כרומוזומים.

בכל אדם, מחצית מהכרומוזומים מקורם באם ומחציתם מקורם באב.

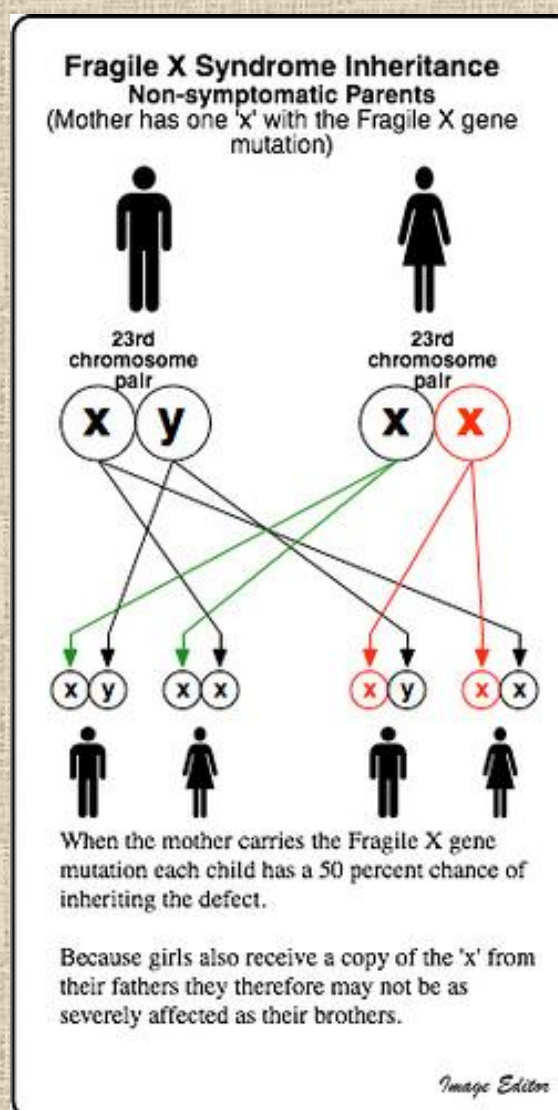
שניים מבין הכרומוזומים הם מיוחדים בכך שהם נושאים, בין היתר, גם גנים הקובעים את מינו של האדם.

כרומוזומים אלו מכונים X ו-Y.

לאישה = XX.

ולגבר = XY.

הגן הבעייתי שאחראי על התסמונת מכונה **FMR-1** והוא נמצא כאמור על כרומוזום X. החלבון המיוצר ע"י גן זה מכונה FMRP.



רקע היסטורי

-הראשונים אשר דיווחו על הקשר משפחתי גנטי
ברור בין מוגבלות שכלית התפתחותית ותורשה

הקשורה לכרומוזום X היו החוקרים בשם **פורדון**

מרטין וג'וליה בל במאמר משנת 1943 לכן התסמונת

כונתה **Martin- Bell**.

- בשנת 1969 מצא **הרברט לובס** בדיקת מעבדה אשר

אפשרה זיהוי ויזואלי של הפגם בכרומוזומי ה-X.

בכך נפרצה הדרך לזיהוי ואבחון התסמונת ולמחקר

בתחום זה.

מדוע רבים מהלוקים בא שביר מוגדרים בקשת האוטיזם?

ליקוי תקשורת נרחב

או Autism Spectrum Disorder מתבטא:

- בליקוי שפתי.
- קשיים בתקשורת החברתית.
- התנהגות חזרתית.
- **כמחצית** מבעלי התסמונת הם על ספקטרום האוטיזם,
לרוב לא בדרגה חומרה של אוטיזם.

מה הם הקשיים במערכת התנועה

והיציבה?

- אנשים עם X שביר מאופיינים במתח שרירים נמוך, גמישות ותנועתיות יתר של מפרקי הגוף – הגורמים לקושי ביציבות גופנית ולכן דפוס התנועה נוקשה ומקובע.
- כל תנועה חדשה, בלתי מתורגלת, הינה קשה יותר לביצוע עקב חוסר היציבות במפרקים ועלולה להיות מפחידה.
- כאשר מתח שרירים נמוך מופיע סביב הפה, עלול להופיע קושי בתנועת המציצה (בהנקה ובשתייה מבקבוק) וקושי בתיאום התנועות של שרירי הפה שמקשה על התפתחות הדיבור התקינה.

אנשים בעלי X שביר יגיבו בצורה קיצונית ובפחד מוגבר לגירוי צלילי חזק ומתמשך כגון, שואב אבק, מכסחת דשא, מייבש שיער ומקדחה.
תגובות כגון בריחה, כיסוי אוזניים ונפנוף ידיים הן אופייניות כאשר נשמעים רעשים בלתי נעימים.

אדם הסובל מרגישות יתר שמיעתית, ינסה לפעמים לספק לעצמו גירויים קוליים, כגון זמזום, דיבור לעצמו או השמעת קולות – זו תהיה דרכו לשלוט בגירויים הקוליים המגיעים אליו. באופן כללי, גירוי עצמי שניתן לשליטה קל יותר להתמודדות מגירוי חיצוני שאינו ניתן לשליטה.

אנשים עם X שביר מראים לעיתים קרובות ליקויים בתפקוד ובעיבוד החושי של המערכת הו**סטיבולרית** הממוקמת באוזן הפנימית.

מערכת זו אחראית על העברת מידע לגבי שינויים בשיווי המשקל, מיקום הגוף ביחס למרחב ולכוח הכובד והתאמה של תנועות גוף וראש. גירוי עצמי של התחושה הוסטיבולרית יכולה לבוא לידי ביטוי בנדנוד חוזר וסטריאוטיפי של הגוף והראש.

מה משמעות רגישות היתר לריחות?

- ריחות מסוימים, שייתכן ואנשים אחרים כלל לא שמים לב אליהם, עשויים לגרום למצוקה גדולה ובמקרים חמורים להפעלת **רפלקס ההקאה**.
- **העדפה למזונות** ספציפיים גם היא שכיחה, ונובעת בחלקה ממאפיין הריח.

מה משמעות רגישות היתר למגע

ליקויים בתחושת המגע יכולים לגרום לתגובה מוגברת או מופחתת, למרקמים שונים וגם לקושי בזיהוי אובייקטים או קבלת מידע באמצעות מישוש.

רגישות לבדים מסוגים מסוימים (ג'ינס, צמר, קטיפה), רגישות למרקמים לא חלקים (תוויות על הבגדים, תפרים בולטים, כפתורים).
רגישות למגע פיזי של אדם אחר - הימנעות ממקומות הומים, רגישות למגע סביב הפה – העדפת ואי העדפה של מאכלים בעלי מרקם מסוים.

מגע על פני העור – פעולות בתפקוד יום יומי: מקלחת, חפיפה, גזירת ציפורניים וגילוח.

לעיתים יופיעו ליקויים ברגישות ובעיבוד המידע במערכות התחושה למגע עמוק ולכאב למשל: הטחת הראש או נשיכה.

שכיחות לתסמונת

תסמונת ה-X השביר היא הסיבה השכיחה ביותר המוכרת
כתורשתית הן ללקות שכלית התפתחותית והן לאוטיזם.

תסמונת זו שכיחה בכל גזע ובכל השכבות האוכלוסייה ושכיחותה
כ- 1:4000 בזכרים וכ- 1:8000 בנקבות.

נראה שבישראל יש באופן יחסי שכיחות יתר של התסמונת –
כ - 1:2000.

שכיחות הנשאות היא 1:260-1:110.

תסמונת X שביר שכיחה מאוד בכל העדות, ועל כן מומלץ לכל
אישה הרה לבצע בדיקת נשאות לאיקס שביר לפני ו/או במהלך
ההריון.

