

FXPOI in Frage und Antwort

Wie wird das FMR1-Gen vererbt?

- Sowohl Männer als auch Frauen können Träger sein und die Prämutation an ihre Kinder vererben.
- Männliche Träger vererben die Prämutation an jede Tochter und keinen ihrer Söhne.
- Bei Trägerinnen beträgt das Risiko, die Prämutation an ihre Kinder beiderlei Geschlechts weiterzugeben, bei jeder Schwangerschaft 50%.
- Die Expansion einer Prämutation zu einer Vollmutation kann nur von einer Frau mit Prämutation auf ihre Kinder erfolgen.

Was kann ich tun, wenn ich trotz FXPOI schwanger werden möchte?

Lassen Sie sich von Ihrem Gynäkologen oder einem Facharzt für Reproduktionsmedizin beraten. Es gibt verschiedene Möglichkeiten, die Fruchtbarkeit zu beeinflussen.

Ich habe POI, habe jedoch nie Fragiles-X untersuchen lassen. Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass ich Prämutationsträgerin bin?

Man geht derzeit davon aus, dass Frauen mit POI mit einer Wahrscheinlichkeit von 2–15% Trägerinnen der FMR1-Prämutation sind. Dieser Bereich umfasst sowohl Frauen mit betroffenen Angehörigen als auch Frauen ohne Fälle von Fragilem-X Syndrom, geistiger Behinderung oder POI in der Familie.

Wie kann ich mich auf Fragiles-X testen lassen?

Den Test kann jeder niedergelassene Gynäkologe oder Allgemeinmediziner durch eine Überweisung an einen Facharzt für Humangenetik veranlassen.

Für mehr Information über Diagnose und Test besuchen Sie unsere Website: <http://www.frax.de/diagnose>

www.frax.de

Über die Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V.

Die Interessengemeinschaft Fragiles-X wurde 1993 gegründet, um Informationen über Fragiles-X zusammenzutragen, zu verbreiten und um Familien mit Fragilem-X zu unterstützen.

Erreicht wird dies heute durch Regionalvertretungen in fast allen Bundesländern, die Website www.frax.de, eine zweimal jährlich erscheinende Mitgliederzeitschrift nebst weiteren Informationsmaterialien, sowie eine große jährlich stattfindende Familienkonferenz.

Weitere Informationen über FXTAS/FXPOI sind unter www.frax.de und info@frax.de zu erhalten.

Ein besonderer Dank bei der Erstellung dieser Broschüre gilt der National Fragile X Foundation (NFXF.org), den Familien, die die hier abgebildeten Fotos zur Verfügung gestellt haben, sowie dem Fotografen Gavin Anderson.

Diese Broschüre ist eine Gemeinschaftsproduktion des European Fragile X Network (www.fragilex.eu).



Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V.

Carl-Malchin-Weg 5 | D-18055 Rostock | Tel.: 03 81 / 29 64 23 75

Fax: 03 81 / 29 64 23 76 | E-Mail: info@frax.de

www.frax.de

IG fraX e.V. | Vereinsregister Bad Bramstedt | Registernummer 472
Spendenkonto-Nr. 804 086 10 | BLZ 290 501 01 | Sparkasse Bremen

FXPOI

Fragiles-X-assoziierte Primäre Ovarial- Insuffizienz (FXPOI)

Eine Information für Betroffene,
Angehörige, Ärzte und Therapeuten



Was ist das Fragile-X?

Fragiles-X bezeichnet eine Veränderung eines bestimmten Gens des X-Chromosoms, dem „Fragile X Mental Retardation 1 Gen“ (FMR1-Gen). Das FMR1-Gen ist bei den meisten Menschen nicht mutiert und dementsprechend voll funktionsfähig. Etwa jede 150. Frau und jeder 300. Mann ist von einer Mutations-Vorstufe betroffen, der sogenannten FMR1-Prämuation. In diesen Fällen kann es zu Ausprägungen der Fragiles-X-assoziierten Erkrankungen FXTAS bzw. FXPOI kommen. Etwa jedes 3000–4000. Kind wird mit der FMR1-Vollmutation geboren. In diesen Fällen ist das FMR1-Gen zumeist ausgeschaltet und resultiert in verschieden stark ausgeprägten Formen des Fragilen-X Syndroms.

■ Fragiles-X Syndrom (FXS):

FXS stellt die häufigste Form erblicher geistiger Behinderung und Lernbehinderung dar. Symptome des FXS sind neben Entwicklungsverzögerungen auch Auffälligkeiten in Sprache, Verhalten und Motorik. FXS tritt sowohl bei männlichen als auch bei weiblichen Trägern einer Vollmutation auf, Jungen/Männer sind aufgrund der Tatsache, dass sie nur ein X-Chromosom besitzen, meist stärker betroffen.

■ Fragiles-X-assoziierte Primäre Ovarial-Insuffizienz (FXPOI):

FXPOI ist eine Erkrankung, die die Eierstockfunktion beeinflusst und zu Unfruchtbarkeit und früher Menopause führen kann. Betroffen sind etwa 20–25 % der Frauen mit der FMR1-Prämuation.

■ Fragiles-X-assoziiertes Tremor/Ataxie-Syndrom (FXTAS):

Im späteren Erwachsenenalter (ab etwa 50 Jahren) können Symptome wie Tremor, Gedächtnisschwierigkeiten und Gleichgewichtsstörungen auftreten. Männer mit Prämuation sind deutlich häufiger und stärker betroffen als Frauen.

Das FMR1-Gen

Das FMR1-Gen kann sich im Laufe der Generationen verändern und so Fragiles-X-assoziierte Erkrankungen verursachen. Die Veränderung bezieht sich auf das Muster einer bestimmten Sequenz der DNA, der sogenannten „CGG-repeats“ (CGG-Wiederholungen). Normalerweise hat das FMR1-Gen im Durchschnitt 30 und bis zu 54 dieser CGG-Wiederholungen. Bei einer Zahl zwischen ca. 60–200 CGG-Wiederholungen spricht man von einer Prämuation, ab 200 CGG-Wiederholungen von einer Vollmutation des FMR1-Gens.

Fragiles-X-assoziierte Primäre Ovarial-Insuffizienz (FXPOI) und vorzeitiges Ovarialversagen (POF)

FXPOI ist eine Erkrankung, die zu einer verminderten oder unregelmäßigen Funktion der Eierstöcke führt (Ovarial-Insuffizienz). Diese kann Unfruchtbarkeit oder eingeschränkte Fruchtbarkeit zur Folge haben und ferner zu unregelmäßiger oder ausbleibender Menstruation, vorzeitigem Ovarialversagen und einem von der Norm abweichenden Hormonspiegel (FSH-Spiegel) führen. Ursache ist eine (Prä-) Mutation des FMR1-Gens, die in ihrer Vollaussprägung in späteren Generationen zu Fragilem-X Syndrom führen kann.

POF (vorzeitiges Ovarialversagen) liegt vor, wenn die Menstruation vor dem 40. Lebensjahr ausbleibt. Es beschreibt die schwerwiegendste Form von FXPOI. Auch Frauen, die keine Trägerinnen der FMR1-Prämuation sind, können aus anderen Ursachen an POI oder POF erkranken.

FXPOI und Menopause

Obgleich FXPOI aufgrund verschiedener Symptome (Hitzewallungen, vaginale Trockenheit) der Menopause ähnelt, ist sie nicht mit ihr gleichzusetzen. Es gibt zwei grundlegende Unterschiede:

- Bei Frauen mit FXPOI kann es zu einer Schwangerschaft kommen, da sie immer noch einen Eisprung haben können. Frauen, die ihre Menopause bereits durchlaufen haben, haben keinen Eisprung mehr und können demnach auch nicht schwanger werden.
- Frauen mit FXPOI können auch nach einer Pause wieder eine Menstruation haben. Nach vollendeter Menopause ist das nicht möglich.



Fakten zu FXPOI

Studien zeigen, dass etwa 20–25% der Frauen mit einer FMR1-Prämuation an FXPOI erkranken.

- Weibliche Prämuationsträger erleben ihre Menopause durchschnittlich 5 Jahre vor nicht-betroffenen Frauen.
- Aufgrund des durch FXPOI bedingten niedrigeren Hormonspiegels haben Frauen mit FXPOI ein größeres Risiko in jüngeren Jahren an Osteoporose zu erkranken als nicht-betroffene Frauen.
- Frauen mit der FMR1-Prämuation können nicht von einer eingeschränkten Fruchtbarkeit oder einer Unfruchtbarkeit ausgehen, müssen also bei nicht vorhandenem Kinderwunsch schwangerschaftsverhütende Maßnahmen ergreifen.
- Frauen mit der FMR1-Prämuation tragen das Risiko, Kinder mit Fragilem-X Syndrom (FXS) zu bekommen. Dies kann kognitive Beeinträchtigungen unterschiedlicher Schwere und Verhaltensauffälligkeiten sowie Sprachentwicklungsstörungen mit sich bringen (weitergehende Informationen unter www.frax.de).
- Wegen eines möglichen Vorliegens von FXPOI sollten Frauen mit der FMR1-Prämuation, die eine Präimplantationsdiagnostik (PID) mit In-vitro-Fertilisation (IVF) in Anspruch nehmen möchten, um ein Kind ohne FXS zu bekommen, vorher einen Test zur Bestimmung der ovariellen Reserve durchführen lassen, um herauszufinden, ob sie für den PID- und IVF-Prozess geeignet sind.
- Auch weibliche FMR1-Prämuationsträger können an FXTAS (siehe <http://www.frax.de/was-ist-das-fragile-x/fxtas>) erkranken, wenngleich männliche Träger häufiger betroffen sind. Man geht heute von einem relativ geringen Risiko für Frauen aus.
- Angehörigen von Trägern der FMR1-Prämuation wird eine genetische Beratung empfohlen, um zu prüfen, ob auch sie von der Prämuation betroffen sein können. Für diesen Fall kann ein genetischer Test für Klärung sorgen.