

„Fragiles – Was?!“

Trotz eindeutiger genetischer Diagnosemöglichkeit ist die häufigste erbliche Form geistiger Behinderung selbst bei Ärzten und Therapeuten noch weitgehend unbekannt.

„Es ist Fragiles-X Syndrom.“ Die Eltern des kleinen Stefan sind schockiert über die Aussage ihres Kinderarztes, nachdem ihnen dieser das Ergebnis des genetischen Tests mitgeteilt hatte. Der Sohn geistig behindert? Jahrelang stimmte irgendetwas nicht mit Stefan. Seine gesamte Entwicklung hinkte hinter der seiner Altersgenossen her. Er krabbelte nie, konnte erst sehr spät sitzen, lernte spät laufen und sprach mit seinen nunmehr vier Jahren immer noch nicht. Immer waren die Aussagen eher beruhigend – alles würde sich noch ergeben, manche Kinder starten halt spät, aber holen dann schnell auf. Dies würde bei Stefan nun anders sein.

Fragiles-X Syndrom ist die häufigste Form erblicher Lern- und geistiger Behinderung. Etwa jedes 3.000ste Neugeborene ist davon betroffen, insgesamt geht man von etwa 25.000 Menschen mit Fragilem-X Syndrom in Deutschland aus. Damit zählt Fragiles-X Syndrom zwar zu den Seltenen Erkrankungen, von denen es sehr viele (insgesamt ca. 7.000) gibt und die durch ihre Vielzahl insgesamt viele Menschen betreffen. Allerdings ist die Vorstufe von Fragilem-X, die sogenannte Prämutation gar nicht selten, etwa jede 200. Frau ist – meist ohne es zu wissen – Anlageträgerin und somit bei Kinderwunsch potentielle Mutter eines Kindes mit Fragilem-X.

Das Spektrum der Folgen des genetischen Defekts reicht von einer leichten Lernbehinderung bis hin zu schwerer geistiger Behinderung. Jungen sind meist stärker betroffen als Mädchen. Neben der mentalen Beeinträchtigung gibt es eine Reihe körperlicher Besonderheiten, die beim Fragilem-X Syndrom gehäuft auftreten. Das Gesicht der Betroffenen ist meist lang und schmal, die Ohren können sehr groß sein und stehen häufig ab. Die Gelenke sind oft überstreckbar und die Muskelspannung eher schwach. Die körperlichen Merkmale sind einzeln nicht besonders auffällig, doch in der Kombination ergeben sie das für das Fragile-X Syndrom typische Erscheinungsbild.

Es sind vor allem die Verhaltensauffälligkeiten, die bei Menschen mit Fragilem-X Syndrom stark ausgeprägt sind und das größte Problem für sie selbst und ihre Familien darstellen. Insbesondere zählen dazu Hyperaktivität, Stereotypien wie beispielsweise Handwedeln und Handbeißen sowie Aufmerksamkeitsdefizite. Einige Verhaltensweisen tragen autistische Züge, wie das Vermeiden von Blickkontakt, soziale Scheu, das Bestehen auf Ritualen und festen Tagesabläufen. Die Entwicklung der Kinder verläuft fast immer verzögert. Sie fangen erst spät mit dem Krabbeln und Laufen an und haben oft Gleichgewichtsstörungen. Auch feinmotorische Defizite bereiten ihnen Probleme, so kann das Halten eines Stiftes oder der Umgang mit Besteck eine große Herausforderung für sie bedeuten. Die Sprachentwicklung von Kindern mit Fragilem-X Syndrom verläuft verzögert. Später haben die Betroffenen häufig eine sehr undeutliche Aussprache. Sie wiederholen einzelne Wörter oder Sätze und neigen dazu, immer wieder die gleichen Fragen zu stellen. Das Sprachverständnis ist allerdings meist größer, als es der aktive Wortschatz vermuten lässt.

Trotz der erheblichen geistigen Beeinträchtigungen haben viele Menschen mit Fragilem-X ein hervorragendes Langzeitgedächtnis. Vor allem Orte und Wege prägen sie sich fotografisch ein. Sie entwickeln oft ein starkes Interesse für ein Sachgebiet, auf dem sie sich dann ein erstaunliches Wissen aneignen können. Menschen mit Fragilem-X Syndrom sind meist sehr lebensfrohe und freundliche Persönlichkeiten.

Bei den in der Regel sonst unauffälligen Anlageträgern (Eltern und Großeltern) können vor allem bei den Großvätern parkinsonähnliche Symptome und bei den Müttern vorzeitige Menopause und Depressionen ein Hinweis auf Fragiles-X Syndrom sein.

Viele betroffene Kinder bleiben lange undiagnostiziert, da die Symptome und das äußere Erscheinungsbild nicht eindeutig zugeordnet werden können und das Fragile-X Syndrom leider bei den meisten Ärzten und Therapeuten immer noch nicht oder kaum bekannt ist. Daraus ergibt sich in vielen Fällen ein langer Therapie- und Leidensweg für die Eltern, bis die Ursache für die Entwicklungsverzögerung, die Sprachschwierigkeiten und Verhaltensauffälligkeiten ihres Kindes „einen Namen bekommt“. Eine frühzeitige Diagnose wäre für Eltern, die über weitere Kinder nachdenken, eine große Hilfe bei der Entscheidungsfindung zur Familienplanung. Bei Verdacht auf das Vorliegen des Fragilen-X Syndroms ermöglicht eine molekulargenetische Blutuntersuchung eine sichere Diagnose.