

Kennen Sie das Fragile-X Syndrom?

Europaweiter Informationstag am 10. Oktober 2012

Stadt, Datum – Das sogenannte „Fragile-X Syndrom“ ist in der Öffentlichkeit noch weitgehend unbekannt: Es wird durch einen Gendefekt auf dem X-Chromosom hervorgerufen und stellt die häufigste erbliche Form von Lern- und geistiger Behinderung dar. Am 10. Oktober 2012 findet zum zweiten Mal europaweit der „Tag X“ statt, um das Fragile-X Syndrom in der Öffentlichkeit bekannter zu machen und letztlich die Situation der Betroffenen zu verbessern. Man geht heute davon aus, dass etwa jedes 3000. Kind mit Fragilem-X Syndrom geboren wird. In Deutschland leben demnach etwa 25.000 Betroffene, in Europa sind es mehr als 230.000. Ungefähr jede 150. Frau ist – meist ohne es zu wissen – Anlageträgerin des Gendefekts – und damit bei Kinderwunsch potentielle Mutter/Großmutter eines direkt betroffenen Kindes.

Wie bereits im vergangenen Jahr werden Mitglieder der Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V. mit ihren derzeit 450 Mitgliedsfamilien in vielen Bundesländern aktiv, um auf die Situation von Menschen mit Fragilem-X Syndrom aufmerksam zu machen. Zusammen mit europäischen Partnerorganisationen sind zahlreiche Aktionen in ganz Europa geplant, die das Fragile-X Syndrom ins Bewusstsein der Öffentlichkeit rücken sollen. Eltern organisieren unter anderem Flohmärkte und Kinderfeste, halten Vorträge an Universitäten, verteilen an zahlreichen Ständen Informationsmaterial und beantworten Fragen zum Leben mit dem Syndrom.

Eine Abordnung der Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V. wird aus diesem Anlass am 15. Oktober 2012 in Berlin mit dem Beauftragten der Bundesregierung für die Belange behinderter Menschen, Herrn Hubert Hüppe, zusammenkommen, um die Politik für die Besonderheiten und die Bedürfnisse von Menschen mit Fragilem-X Syndrom zu sensibilisieren.

Erscheinungsbild des Fragilen-X Syndroms

Das Fragile-X Syndrom verursacht Lernstörungen, die von einer sehr milden Form bis zu schwerer geistiger Behinderung variieren können. Jungen sind meist stärker betroffen als Mädchen. Äußerlich sind die Betroffenen meist nicht sehr auffällig, doch es gibt einige typische körperliche Besonderheiten: Das Gesicht 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.

Neben den äußerlichen Merkmalen sind es Verhaltensauffälligkeiten, die bei Menschen mit Fragilem-X Syndrom gehäuft vorkommen. Insbesondere zählen dazu Hyperaktivität, Stereotypien wie Handwedeln/-beißen und Aufmerksamkeitsdefizite. Einige Verhaltensweisen tragen autismusähnliche Züge, wie das Vermeiden von Blickkontakt, soziale Scheu und das Bestehen auf

Ritualen. Die Entwicklung von Kindern mit Fragilem-X Syndrom verläuft verzögert. Sie laufen spät und können Gleichgewichtsstörungen haben. Auch mit der Feinmotorik, wie dem Halten von Stiften oder dem Umgang mit Besteck haben sie häufig Probleme. Die Sprachentwicklung beginnt spät und verläuft langsam. Später haben die Kinder oft eine undeutliche Aussprache. Sie wiederholen einzelne Wörter oder Sätze (Echolalie), gern stellen sie auch immer wieder die gleichen Fragen. Das Sprachverständnis ist allerdings oftmals größer, als es der aktive Wortschatz vermuten lässt.

Trotz der oft erheblichen geistigen Beeinträchtigung haben die Betroffenen 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 häufig lebensfrohe und freundliche Persönlichkeiten. Aus der großen Spannbreite möglicher Defizite und Störungen, die in Zusammenhang damit stehen, zeigt die Mehrheit nur einige der beschriebenen Verhaltensweisen. Vor allem die Verhaltensauffälligkeiten bereiten den Betroffenen und ihren Familien im Alltag große Schwierigkeiten.

Bei den in der Regel unauffälligen Anlageträgern (Eltern und Großeltern) können parkinsonähnliche Symptome und/oder bei Frauen eine vorzeitige Menopause ein Hinweis auf das Fragile-X Syndrom sein.

Langer Therapieweg aufgrund fehlender Diagnosen

Viele Kinder bleiben lange undiagnostiziert, da die Symptome und das äußere Erscheinungsbild nicht eindeutig zugeordnet werden können bzw. das Syndrom leider unter Ärzten und Therapeuten nicht oder kaum bekannt ist. Daraus ergibt sich oft ein langer Therapie- und Leidensweg für Kinder und Eltern, bis die Ursachen für die Entwicklungsverzögerung, die Sprachschwierigkeiten oder die Verhaltensauffälligkeiten ihres Kindes „einen Namen bekommen“. Eine frühzeitige Diagnose ist einerseits für geeignete Frühförderung der betroffenen Kinder sehr wichtig. Andererseits ist sie aber auch für Eltern, die über weitere Kinder nachdenken, wesentlich bei der Entscheidungsfindung zur Familienplanung. Bei Verdacht auf das Vorliegen eines Fragilen-X Syndroms kann nur eine molekulargenetische Blutuntersuchung eine sichere Diagnose ermöglichen.

Weitere Informationen sind auf der Homepage der Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V. zu erhalten: www.frax.de.

In [Stadt XXX] findet am XX.XX .2012 von XX.00 bis XX.00 in (Ort) XXXX (folgende Aktion) statt. Interessierte können sich hier informieren und auch (XXX Waffeln essen, Glücksrad, was auch immer ...)

Interessierte – und vielleicht auch besorgte Eltern eines entwicklungsverzögerten Kindes – können sich gerne mit ihren Fragen beim hiesigen Regionalvertreter der IG Frax e.V., Herr/Frau XYZ In

[Stadt XXX] melden. Familie XXX - mit 1/2/3 betroffenen Kindern – gibt gerne nähere Auskunft: (E-Mail-Adresse, keine Telefonnummer)