

Vererbung und Test

- Sowohl Männer als auch Frauen können Überträger des Fragilen-X sein.
- Männliche Überträger vererben die Prämutation nie an ihre Söhne, aber an alle Töchter. Diese tragen dann nur die Prämutation, nicht die Vollmutation.
- Mütter vererben Fragiles-X mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% bei jeder Schwangerschaft an ihre Kinder (sowohl an Söhne als auch Töchter). Die Kinder haben im Falle, dass sie das Fragile-X erben, entweder die Prämutation oder die Vollmutation.
- Ob eine Mutter im Falle der Vererbung des Fragilen-X an ihre Kinder die Prä- oder Vollmutation weitergibt, hängt im Wesentlichen von der Ausprägung ihrer eigenen Prämutation ab (der Länge der CGG-Repeats, aber auch AGG-Unterbrechungen innerhalb dieser).
- Die Diagnose von FXTAS bei Erwachsenen wird häufig erst gestellt, nachdem bei einem Verwandten (meist einem Enkel) Fragiles-X Syndrom diagnostiziert wurde.
- Umgekehrt kann eine Diagnose von FXTAS auf das Vorliegen von Fragilem-X Syndrom in den Folgegenerationen hinweisen.

Wer Angehörige hat, die Träger einer FX-Prämutation oder Vollmutation sind, sollte in Betracht ziehen, einen FMR1-Genest durchzuführen zu lassen. Der Test kann von jedem niedergelassenen Allgemeinmediziner oder Internisten durch eine Überweisung an einen Humangenetiker veranlasst werden.

Für mehr Information über Diagnose und Test besuchen Sie bitte unsere Webseite www.frax.de.

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 die Webseite www.frax.de, einen Beratungsdienst, Landesvertretungen in fast allen Bundesländern, die Mitgliederzeitschrift FraX-Info nebst weiteren Informationsmaterialien, regelmäßige Newsletter, Seminare sowie einen großen Fragiles-X Kongress im jährlichen Wechsel mit einem Familientreffen.

Weitere Informationen über FXS/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) sowie den Familien, die die hier abgebildeten Fotos zur Verfügung gestellt haben.



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



Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V.

Postfach 10 11 03 | D-18002 Rostock | Tel.: 03 81 / 29 64 23 75

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

Beratungsdienst Fragiles-X Syndrom

Gesa Borek – Ansprechpartnerin speziell für Fragen und Probleme bei männlichen Betroffenen | gesa.borek@frax.de | Tel. 040/78891441

Tanja Schilling – Ansprechpartnerin speziell für Fragen und Probleme bei weiblichen Betroffenen | tanja.schilling@frax.de | Tel. 0381/46075070
Tel.-Sprechzeiten: Di. u Do., 10–12:00 Uhr (sowie nach Vereinbarung)

IG FraX e.V. | Vereinsregister Rostock · Nr. 10579

Spendenkonto-Nr. 804 086 10 | BLZ 290 501 01 | Sparkasse Bremen

IBAN: DE52 2905 0101 0080 4086 10 | BIC: SBREDE22XXX

FXS

Fragiles-X Syndrom

Eine Information für Betroffene,
Angehörige, Ärzte und Therapeuten



fraX
Interessengemeinschaft
Fragiles-X e.V.

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-Prämutation. In diesen Fällen kann es zu Ausprägungen der Fragiles-X-assoziierten Erkrankungen FXTAS bzw. FXPOI kommen. Etwa jedes 3.000–4.000. 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 Funktion der Eierstöcke beeinflusst und zu Unfruchtbarkeit und früher Menopause führen kann. Betroffen sind etwa 20–25 % der Frauen mit der FMR1-Prämutation.

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

FXTAS ist eine neurologische Erkrankung, die meist im Alter ab ca. 50 Jahren auftreten kann und mit Symptomen wie Tremor, Gedächtnisschwierigkeiten und Gleichgewichtsstörungen einhergeht. Männer mit Prämutation 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 Prämutation, ab über 200 CGG-Wiederholungen von einer Vollmutation des FMR1-Gens.

Hauptmerkmale des Fragilen-X Syndroms

Folgende körperliche und geistige Auffälligkeiten sowie Verhaltensbesonderheiten sind charakteristisch für Betroffene des Fragilen-X Syndroms – bei Jungen und Männern jedoch meist deutlicher ausgeprägt als bei Mädchen und Frauen mit FXS.

Körperliche Merkmale:

- Große, oft auch abstehende Ohren, langes Gesicht
- Weiche Haut
- Überbewegliche Gelenke – besonders Finger-, Hand- und Ellenbogengelenke
- Schwacher Muskeltonus, Senkfüße
- Vergrößerte Hoden
- Epilepsie (seltener, bis zur Pubertät)

Verhaltensauffälligkeiten, kognitive Beeinträchtigungen:

Kleinkinder/Schulkinder

- Sprachentwicklungsverzögerungen und anhaltende Sprachstörungen
- Verzögerte motorische Entwicklung (spätes Krabbeln, Laufen, Sauberwerden)
- Taktile Abwehr, sensorische Überempfindlichkeit (Stoffe, Kleidung, laute Geräusche, Menschenansammlungen sowie Konsistenz, Geruch und Geschmack von Nahrungsmitteln)
- Hyperaktivität, Impulsivität, Konzentrations- sowie Aufmerksamkeitsstörungen
- Autistische Symptome wie Vermeidung von Augenkontakt, Ablehnung von Körperkontakt, Handbeißen oder 'Flattern', Schwierigkeiten, sich in andere hineinzusetzen, Ängstlichkeit, Unsicherheit im Umgang mit Menschen, Bestehen auf Einhaltung bestimmter Routinen, Schwierigkeiten mit Veränderung.

Jugendliche/Erwachsene

Zusätzliche und anhaltende Schwierigkeiten können in folgenden Bereichen auftreten:

- Bewältigung von Übergangssituationen

- Erlernen von Fähigkeiten, die mehr Unabhängigkeit ermöglichen, wie z.B. selbstständiges Nutzen öffentlicher Verkehrsmittel oder auch der Umgang mit Geld
- Eingehen und Erhalten von Freundschaften.

Weibliche Betroffene

Mädchen und Frauen sind in der Regel milder betroffen, dennoch können auch sie einige spezifische Besonderheiten zeigen:

- Konzentrationsschwierigkeiten und Dyskalkulie
- Soziale Scheu, Schüchternheit, Unsicherheit im Umgang mit Menschen
- Hypersensibilität besonders bei Ablehnung oder Kritik.

Die Schwierigkeiten auch vergleichsweise leicht betroffener Mädchen und Frauen sollten dennoch unbedingt wahr- und ernst genommen werden. Gezielte Unterstützung und ggfs. Therapie kann ihr Selbstwertgefühl stärken und bei der Bewältigung alltäglicher sozialer Situationen außerordentlich hilfreich sein.

Förderung und Therapie

Folgende Maßnahmen haben sich in der Behandlung von Kindern mit FXS als wirkungsvoll erwiesen:

- Förderung bereits im Säuglings- und Kleinkindalter beginnen (Frühförderung wird durch spezielle Frühförderstellen bzw. Sozialpädiatrische Zentren angeboten)
- Logo-, Physio- und Ergotherapie, Unterstützte Kommunikation sowie alternative Therapieformen (Therapeutisches Reiten, Montessori-Therapie etc.)
- Verhaltenstherapie
- In einigen Fällen medikamentöse Unterstützung zur Behandlung spezifischer Symptome wie beispielsweise Epilepsie, ADHS, aggressives und unkontrollierbares Verhalten
- Heranwachsende und Erwachsene mit FXS sollten auch unterstützt werden, Fähigkeiten zu erlernen, die ihnen zu mehr Selbstständigkeit im Alltag verhelfen – z.B. im Rahmen des Sozialkompetenztrainings. Diese Unterstützung sollten Betroffene im besten Fall bis ins Erwachsenenalter hinein erhalten. Hilfen werden vor allem in folgenden Bereichen benötigt: Arbeitssuche und Erhaltung des Arbeitsplatzes, soziale Aktivitäten, Freizeit, Unabhängigkeit im Alltag und Sexualität.