FXANC und **FXVAC**

(Fragile-X Associated Neuropsychiatric Conditions und Fragile-X und Fragile-X Various Associated Conditions)

Diese beiden Begriffe beschreiben alle im Zusammenhang mit der Prämutation auftretenden gesundheitlichen und psychologischen Auswirkungen, die nicht konkret FXPOI und FXTAS zugeordnet werden können. Dazu zählen u.a.:

- Angst- und Zwangsstörungen
- Niedergeschlagenheit/Depressionen
- Ausgeprägte Merkmale im Zusammenhang mit Autismus
- Chronische Müdigkeit/Fatigue
- Chronische Schmerzen
- Migräne
- Schlafstörungen
- Polyneuropathien
- Sexuelle Dysfunktionen
- Autoimmunerkrankungen
- Fibromyalgie

Sollten Sie eines oder mehrere Symptome bei sich oder Angehörigen feststellen, stimmen Sie bitte die Diagnostik und das weiteres Vorgehen mit Ihrem Hausarzt ab.

Hier ist Platz für Fragen und Anmerkungen

det, um Informationen über das Fragiles-X-Syndrom zusammen
zutragen, zu verbreiten und um Familien mit Fragiles-X-Syndrom zu unterstützen. Erreicht wird dies heute durch die Webseite www.frax.de, einen Beratungsdienst, Landesvertretungen
in fast allen Bundesländern, die Mitgliederzeitschrift FraX-Info,
Informationsflyer, regelmäßige Newsletter, Seminare sowie einen großen Fragiles-X Familienkongress im jährlichen Wechsel
mit einem Fragiles-X Familientreffen.

Interessengemeinschaft
Fragiles-X e.V.

Fragiles-X e.V.

Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V.

Über die Interessengemeinschaft

Die Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V. wurde 1993 gegrün-

Neuer Markt 9/10 18055 Rostock

Tel.: 03 81 - 29 64 23 75

E-Mail: geschaeftsstelle@frax.de

www.frax.de

Beratungsdienst Fragiles-X-Syndrom

E-Mail: beratung@frax.de

Vereinsregister Rostock • Nr. 10579 Spendenkonto: Sparkasse Bremen IBAN: DE52 2905 0101 0080 4086 10

> Jetzt reinklicken und Mitglied werden!

https://www.frax.de /mitglieder/



F

Die gesundheitlichen Folgen der Prämutation des Fragiles-X-Syndroms



Was ist FXPAC (Fragile-X premutation associated conditions)?

FXPAC beschreibt als Sammelbegriff alle Erkrankungen, die im direkten Zusammenhang mit der Prämutation des Fragiles-X-Syndroms auftreten können. Zu diesen zählen FXPOI, FXTAS, FXVAC und FXANC (siehe Rückseite).

Was ist die Prämutation des Fragiles-X-Syndroms?

Die Prämutation des Fragiles-X-Syndroms ist die genetische Anlage zur Übertragung des Fragiles-X-Syndroms. Sie geht mit einer Instabilität der Bildung des FMR-Proteins (FMRP) einher. Die Ursache liegt in der Verlängerung der CGG-Sequenz und der damit verbundenen erhöhten Ausschüttung der dazugehörigen mRNA in den Zellen.

Bei einer Vollmutation ist das FMR1 Gen abgeschaltet und es erfolgt keine FMRP Produktion. Im Gegensatz dazu wird das Protein bei einer Prämutation schwankend gebildet.

Dies führt zu der klinisch relevanten physiologischen und psychologischen Symptomatik bei Trägerinnen und Trägern der Prämutation des Fragiles-X-Syndroms. Leider wird häufig den Auswirkungen und Folgen der Prämutation keine oder zu wenig Beachtung geschenkt. Die Meinung, dass die Prämutation kein klinisches Bild zeige, herrscht noch größtenteils vor. Es kommt häufig zu Fehldiagnosen und Fehlbehandlungen. Um dem vorzubeugen, wurden die wichtigsten Anhaltspunkte in diesem Flyer zusammengetragen.

Erste Informationen zur Entstehung und Vererbung des Fragiles-X-Syndroms finden Sie im Film "Vererbung" der Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V.



Für eine weiterführende Beratung, insbesondere bei Kinderwunsch, wenden Sie sich bitte an eine humangenetische Beratungsstelle.

FXPOI

(Fragiles-X-assoziierte Primäre Ovarial-Insuffizienz)

Unter einer vorzeitigen Ovarialinsuffizienz versteht man das insuffiziente oder ausbleibende Heranreifen von Eibläschen (Follikeln) im Eierstock. Obwohl ähnliche Symptome der Wechseljahre (z.B. Hitzewallungen, Ausbleiben der Menstruation) FXPOI begleiten, ist es nicht mit der vollendeten Menopause gleichzusetzen.

- verminderte, unregelmäßige Funktion der Eierstöcke
- eingeschränkte Fruchtbarkeit
- Schwangerschaft möglich durch seltene Eisprünge
- 20-25 % der Frauen mit Prämutation betroffen
- erhöhtes Risiko für Osteoporose, Herz-Kreislauf-Erkrankungen

Für die medizinische Beratung und Behandlung sprechen Sie bitte mit einem Facharzt oder einer Fachärztin für Gynäkologie oder Endokrinologie. Bei bestehendem Kinderwunsch lassen Sie sich bitte von einem Facharzt für Reproduktionsmedizin beraten.

FXTAS

(Fragiles-X assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom)

FXTAS ist ein erst vor wenigen Jahren beschriebenes, neurologisches und psychiatrisches Krankheitsbild, das hauptsächlich, aber nicht nur, bei Männern ab der 6. Lebensdekade auftritt.

Die neurologischen Hauptsymptome werden in der Krankheitsbezeichnung ausgedrückt: Tremor (Zittern) und Ataxie (Koordinationsstörungen). Es finden sich aber eine Reihe weiterer, vor allem auch psychiatrischer Symptome. Hierbei handelt es sich in den meisten Fällen um eine schwere Symptomatik!

- Diagnostik: im MRT erkennbar als "white matter disease"
- 8-16 % der Frauen, 30 % der Männer mit Prämutation betroffen

- durchschnittliches Alter bei ersten Symptomen etwa 60 Jahre
- erste neurologische Symptome: Zittern (Tremor) der Hände, besonders bei Zielbewegungen (Intentionstremor)
- Kopftremor
- Muskelschmerzen
- häufig Verdacht auf Parkinson/Multiple Sklerose
- Demenz
- Verlust kognitiver Fähigkeiten
- Angststörungen
- soziale Phobien/Zurückgezogenheit
- Polyneuropathien
- Inkontinenz
- Schwere Depressionen
- Feindseligkeit, Stimmungslabilität, Reizbarkeit
- Sprach- und Sprechstörungen
- Dysphagien (Schluckstörungen)

Nach heutigem Stand (2023) gibt es keine Heilung für FXTAS. Ziele der Behandlung sind die Abmilderung der Symptome, der Erhalt der Fähigkeiten und die Verlangsamung des fortschreitenden Verlaufs. Die Begleiterscheinungen lassen sich gut medikamentös behandeln. Ergotherapie, Physiotherapie, Logopädie und Psychotherapie ergänzen die ganzheitliche Förderung und haben einen positiven Einfluss auf den Verlauf. Besprechen Sie bitte alle medizinisch relevanten Themen mit einem Facharzt für Neurologie.