



## FRAGE & ANTWORT

### **Ich habe FXPOI und möchte schwanger werden, was nun?**

Eventuell wird Ihr Arzt fruchtbarkeitsfördernde Maßnahmen verordnen oder Sie zur Mit- und Weiterbehandlung an einen Reproduktionsmediziner überweisen.

### **Ich habe POI und bin nie auf das Fragile-X untersucht worden. Wie wahrscheinlich ist es, dass ich eine Prämutationsträgerin bin?**

Die Wahrscheinlichkeit, dass Sie, wenn Sie an einer Ovarialinsuffizienz leiden, auch Fragile-X Prämutationsträgerin sind, liegt bei 2–15%. Gibt es keinen Fall von Fragilem-X, POI oder geistiger Behinderung in der Familie, liegt die Wahrscheinlichkeit eher im unteren Bereich, Frauen mit POI in der Verwandtschaft sind häufiger Prämutationsträgerinnen.

### **Wie kann ich mich auf Fragiles-X testen lassen?**

Jeder Arzt kann bei begründetem Verdacht auf Ihren Wunsch einen DNA-Test veranlassen, bei dem gezielt das FMR1-Gen untersucht wird.

[www.frax.de](http://www.frax.de)



## ÜBER UNS: IG FRAGILES-X E.V.

Aufgabe und Zweck des Vereins ist die Informationsverbreitung über das Fragile-X-Syndrom, Entwicklung von Fördermöglichkeiten Betroffener und Weitergabe dieser Informationen an Erzieher und Interessenten. Die Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V. ist inzwischen Mitglied im Kindernetzwerk, dem Bundesverband der Lebenshilfe, der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen ACHSE e.V. und dem Bundesverband VdK. Der Verein hat zur Zeit (Stand November 2010) ca. 410 Mitgliedsfamilien, weitere Familien und Fachleute werden regelmäßig über aktuelle Termine informiert.

Für weitere Informationen hierüber und andere Themen rund um das Fragile-X: E-Mail: [info@frax.de](mailto:info@frax.de)

Ein ganz besonderer Dank für die Unterstützung bei diesem Flyer:

THE NATIONAL FRAGILE X FOUNDATION

Weitere Flyer sind auf Anfrage kostenlos erhältlich.

**frax**<sup>®</sup>  
Interessengemeinschaft | Fragiles-X e.V.

Interessengemeinschaft  
Fragiles-X e.V.  
– Geschäftsstelle –  
Carl-Malchin-Weg 5  
18055 Rostock  
Tel. 0381 29642375  
E-Mail: [info@frax.de](mailto:info@frax.de)

# FXPOI

## Fragiles-X assoziierte prämatüre Ovarial- Insuffizienz (FXPOI)



**Eine Information für Betroffene,  
Angehörige und Ärzte**

**frax**<sup>®</sup>  
Interessengemeinschaft | Fragiles-X e.V.

# FRAGILES-X – EINE ÜBERSICHT

„Fragiles-X“ nennt man eine Reihe von Störungen, die mit einer Genveränderung auf dem X-Chromosom verbunden sind. Das betreffende Gen, FMR1-Gen genannt, kann unterschiedlich starke Veränderung aufweisen, die man als „Prämutation“ bzw. „Vollmutation“ bezeichnet. In diesen Fällen können Fragiles-X assoziierte Störungen auftreten –

## DIESE SIND:

### ■ Fragiles-X Syndrom (FXS)

Eine Störung, bei der die kognitive und soziale Entwicklung sowie das Verhalten beeinträchtigt sind. Es sind sowohl Mädchen als auch Jungen betroffen, die eine Vollmutation des FMR1-Gens aufweisen.

### ■ Fraxiles-X assoziiertes Tremor/Ataxie-Syndrom (FXTAS)

Eine im Erwachsenenalter (nach dem 50. Lebensjahr) auftretende neurologische Störung, die männliche Träger einer Prämutation häufiger und schwerer betrifft. FXTAS verursacht Zittern, Probleme mit dem Gedächtnis und Gleichgewichtsprobleme.

### ■ Fragiles-X assoziierte prämatüre Ovarial-Insuffizienz (FXPOI)

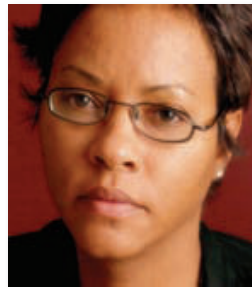
Einige der weiblichen Prämutationsträger entwickeln diese Störung, die die Funktion der Eierstöcke beeinträchtigt und zu Unfruchtbarkeit und vorzeitiger Menopause führen kann.

Das FMR1-Gen kann verschiedene Veränderungen aufweisen, die diese Fragiles-X assoziierten Störungen verursachen. Die Veränderungen betreffen einen bestimmten Abschnitt der DNA, die sogenannten „CGG-repeats“. (CGG-Wiederholungen). Normalerweise hat das FMR1-Gen eine Wiederholungsrate der CGG-Sequenz von bis zu 54. Eine Prämutation des FMR1-Gens erkennt man an einer Wiederholungsrate von 55–200, von einer Vollmutation spricht man ab einer CGG-Wiederholungsrate von über 200.

## FXPOI UND POF

FXPOI ist eine Erkrankung, die zu einer verminderten oder abnormen Ovarialfunktion führt. Dies kann zu Unfruchtbarkeit oder eingeschränkter Fruchtbarkeit führen, ferner zu unregelmäßiger oder ausbleibender Menstruation, vorzeitigem Ovarialversagen (POF) und einem von der Norm abweichenden Hormonspiegel (FSH). POF liegt vor, wenn die Menstruation vor dem 40. Lebensjahr ausbleibt. Es beschreibt die schwerwiegendste Form von FXPOI. Auch Frauen, die keine FX-Trägerinnen sind, können aus anderen Ursachen an POI oder POF erkranken.

## FXPOI UND MENOPAUSE



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



■ Frauen mit FXPOI können schwanger werden, weil sie einen Eisprung haben können. Frauen, die ihre Menopause durchlaufen haben, können nicht mehr schwanger werden, da sie keinen Eisprung mehr haben.

■ Frauen mit FXPOI können auch nach einer Pause wieder eine Menstruation haben, nach vollendeter Menopause ist das nicht möglich.

## RISIKOFAKTOREN

Studien zeigen, dass etwa 20–25% der Frauen mit einer FX-Prämutation an FXPOI erkranken. Außerdem gilt folgendes:

- Weibliche Prämutationsträger erleben ihre Menopause ca. 5 Jahre vor nicht-betroffenen Frauen.
- Aufgrund des durch FXPOI bedingten niedrigeren Hormonspiegels haben Frauen mit FXPOI ein größeres Risiko an Osteoporose zu erkranken als nicht-betroffene Frauen.
- Frauen mit einer Prämutation können nicht von einer abnehmenden Fertilität ausgehen, müssen also schwangerschaftsverhütende Maßnahmen ergreifen, so sie keinen Kinderwunsch haben.
- Frauen mit einer Prämutation tragen das Risiko, Kinder mit FXS zu bekommen, welches eine mentale Retardierung unterschiedlicher Schwere und Verhaltensauffälligkeiten mit sich bringt. (Informationen: [www.frax.de](http://www.frax.de))
- Auch weibliche Prämutationsträger können an FXTAS erkranken, wenngleich männliche Träger häufiger betroffen sind. Man geht heute von einem geringen Risiko für Frauen aus.
- Angehörige von Trägern können auch von einer Prämutation betroffen sein. Für den Fall gelten die gleichen Risiken auch für sie.

### Wie wird das FMR1-Gen vererbt?

- Sowohl Männer als auch Frauen können Träger des FMR1-Gens sein und beide können eine Prämutation weitergeben.
- Männliche Prämutationsträger vererben die Prämutation an jede Tochter und keinen ihrer Söhne
- Weibliche Prämutationsträger haben bei jeder Schwangerschaft eine 50%ige Chance, die Prämutation an ihre Kinder – gleich welchen Geschlechts – weiterzugeben.
- Nur bei der Vererbung von weiblichen Überträgerinnen auf Kinder kann die Störung zu einer Vollmutation expandieren, die das Fragile-X Syndrom verursacht.