



VERERBUNG UND TEST

- Sowohl Männer als auch Frauen können FMR1-Prämutationsträger sein und die Prämutation an ihre Kinder weitergeben
- Männliche Prämutationsträger vererben die Prämutation an jede Tochter und keinen ihrer Söhne
- Weibliche Prämutationsträger haben eine 50%ige Chance, die Prämutation an ihre Kinder – gleich welchen Geschlechts – weiterzugeben.
- Nur weibliche Trägerinnen können eine Vollmutation vererben, die zum FXS führt.
- Viele männliche Erwachsene mit FXTAS werden erst diagnostiziert, nachdem ein Enkel oder anderer Verwandter mit FXS oder als FMR1-Prämutationsträger diagnostiziert wurde.

Jeder mit Angehörigen, die Träger einer FX-Prämutation oder Vollmutation sind, sollte in Betracht ziehen, einen FMR1-Genetest durchführen zu lassen. Der Test kann von jedem Arzt oder Humangenetiker veranlasst werden.

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

Ein ganz besonderer Dank für die Unterstützung bei diesem Flyer:

THE NATIONAL FRAGILE X FOUNDATION

Weitere Flyer sind auf Anfrage kostenlos erhältlich.

frax[®]
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

FXTAS

Fraxiles-X assoziertes Tremor/Ataxie- Syndrom (FXTAS)



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

frax[®]
Interessengemeinschaft | Fragiles-X e.V.

DAS FMR1-GEN

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.

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

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.

FXTAS – SYMPTOME UND DIAGNOSE

FXTAS tritt meist im Alter zwischen 50–80 Jahren auf. Die Symptome, die Familienmitglieder möglicherweise wahrnehmen, aber häufig auf das Alter schieben sind:

- Intentionstremor – ein Zittern, welches häufig auftritt beim Greifen oder Einschenken
- Gleichgewichtsprobleme (Ataxie) die Stürze verursachen oder auch eine „Instabilität“ beim Gehen
- Taubheit der Extremitäten (Neuropathie)
- Stimmungsschwankungen, Reizbarkeit, Persönlichkeitsveränderungen
- Verlust des Kurzzeitgedächtnisses, graduelle Verschlechterung der kognitiven Fähigkeiten

Die Diagnose von FXTAS erfolgt nach folgenden Kriterien:

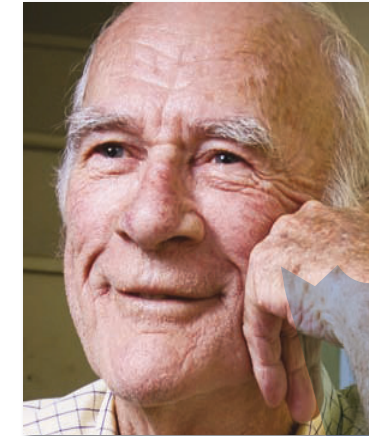
1. Neurologische Untersuchung ergibt oben beschriebene Anzeichen für FXTAS
2. Positiver Test auf Prämutation des FMR1-Gens
3. MRT zeigt FXTAS-typische Ergebnisse wie Läsionen der weißen Hirnsubstanz oder eine allgemeine Hirnatrophie.



Personen mit FXTAS werden häufig fehldiagnostiziert mit Störungen wie Parkinson, Alzheimer, Demenz, Schlaganfall, Periphere Neuropathie. Jeder, der die oben beschriebenen Symptome bei

sich wahrnimmt, sollte einen Arzt kontaktieren und auf einer Überweisung an die Neurologie bestehen. Manche Neurologen kennen das erst im Jahr 2001 beschriebene Syndrom nicht, aber Sie können Informationen darüber finden unter: www.frax.de

VERLAUF UND VERBUNDENE RISIKEN



FXTAS ist eine fortschreitende Störung, die häufig mit milden Symptomen beginnt und über die Jahre immer ernster wird. Der Grad der Progression ist individuell sehr unterschiedlich. Viele Betroffene „funktionieren“ über Jahre sehr gut, bis die täglichen Verrichtungen und das selbständige

Gehen mühevoll werden. Manche Personen zeigen auch nur einen Tremor und/oder Ataxie und entwickeln nie psychiatrische oder kognitive Probleme.

Träger einer Frax-Prämutation über 50 Jahre haben ein erhöhtes Risiko, an FXTAS zu erkranken. Die Störung ist jedoch niemals bei Trägern einer Vollmutation beobachtet worden. Männliche Träger sind häufiger betroffen. Experten glauben, dass mindestens ein Drittel der männlichen Träger Symptome entwickeln, die Forschung auf diesem Gebiet schreitet voran.

Es gibt zur Zeit keine Heilung für FXTAS, allerdings können die Symptome behandelt werden, mit dem Ziel, den Verlauf abzumildern und zu verlangsamen. Es gibt Medikamente mit denen der Tremor behandelt werden kann, ebenso die psychiatrischen und physischen Begleiterscheinungen. Ergotherapie, physiotherapie und auch die Psychotherapie können auch erfolgreiche Maßnahmen in der Behandlung sein.

Hier wäre ja noch Platz für tolle Adressen wie die Berliner Charité etc., wer weiß. Auch ist zu bedenken, dass die Übersetzungen verschiedene Textlängen haben – manche Sprachen laufen „länger“ als andere – bsw. Deutsch.