

FRAGILES-X-SYNDROM – WAS BEDEUTET DAS FÜR MEIN KIND?



Foto: © dobok / Fotolia

LIEBE ELTERN,

bei Ihrem Kind wurde das sogenannte *Fragile-X-Syndrom* festgestellt oder es besteht der Verdacht darauf. Wenn Sie nun verunsichert sind oder auch Ängste haben, ist das gut verständlich. Diese Information soll Ihnen helfen, sich einen ersten Überblick über diese seltene Erkrankung zu verschaffen.

Auf einen Blick: Fragiles-X-Syndrom

- Das Fragile-X-Syndrom ist erblich bedingt.
- Das Blut kann auf die veränderte Erbanlage untersucht werden.
- Verschiedene Krankheitszeichen können auftreten: verzögerte Entwicklung, verminderte Intelligenz, Lernschwierigkeiten, Verhaltensauffälligkeiten, Krampfanfälle und äußerliche Merkmale.
- Mögliche Behandlungen sind: frühzeitige Förderung mit Sprach- und Sprechtraining, Ergotherapie, Krankengymnastik und Verhaltenstherapie. Auch Medikamente können zum Einsatz kommen.

► DIE ERKRANKUNG

Beim Fragilen-X-Syndrom (kurz: FXS) sind die Erbanlagen verändert. Das lateinische Wort „fragil“ bedeutet brüchig oder zerbrechlich. An einer bestimmten Stelle im Erbgut, nämlich auf einem X-Chromosom, ist ein kleines Stück Erbinformation fehlerhaft. Unter dem Mikroskop sieht dies wie eine Bruchstelle aus. Diese Veränderung entwickelt sich nicht plötzlich, sondern langsam. Sie bleibt lange Zeit unbemerkt und wird von Generation zu Generation weitergegeben. Irgendwann sind die Erbanlagen so sehr verändert, dass ein bestimmtes Eiweiß nicht mehr gebildet werden kann. Dieses wird aber für eine normale Entwicklung benötigt. Bei etwa 3 von 10000 Kindern tritt ein FXS auf. Jungen sind häufiger betroffen als Mädchen. Zudem sind bei ihnen die Krankheitsmerkmale meist stärker ausgeprägt.

► ANZEICHEN

Verschiedene Anzeichen können auf ein FXS hinweisen. Meist fällt zuerst eine verzögerte Entwicklung auf, zum Beispiel hat das Kind erst spät sitzen oder laufen gelernt. Nach und nach können weitere Auffälligkeiten hinzukommen. Typisch sind:

- **verzögerte Entwicklung:** ungeschickte Bewegungen, Gleichgewichtsstörungen, schlaffe Muskeln, spätes Sprechenlernen, undeutliche Aussprache, ständiges Wiederholen von Wörtern oder Sätzen, Kind wird später oder gar nicht trocken
- **Lernschwierigkeiten:** Probleme beim Konzentrieren, Rechnen und logischen Denken
- **verminderte Intelligenz:** leichte bis schwere geistige Behinderung
- **Verhaltensauffälligkeiten:** Unruhe, Meiden von Blickkontakten, Aufmerksamkeitsstörungen, Stimmungsschwankungen, Schlafstörungen, Wutanfälle, wiederholende Bewegungen wie Handbeißen, Kind kann Gefahren nicht einschätzen, empfindliches Reagieren auf helles Licht und Geräusche
- **psychische Auffälligkeiten:** autistische Verhaltensweisen, Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätsstörung (ADHS) oder Angstzustände sind möglich
- **äußerliche Merkmale:** länglicher Kopf, hohe Stirn, abstehende Ohren, häufig offener Mund, überdehnbare Gelenke, Plattfüße, große Hoden

Die Krankheitszeichen können sehr unterschiedlich ausgeprägt sein – stark, schwach oder auch gar nicht. Wenn die Krankheit erstmals als solche erkannt wird, sind die betroffenen Kinder im Mittel 3 Jahre alt. Einzelne Merkmale können erst im Jugendalter auftreten. Auch wenn die Kinder spät sprechen lernen, verstehen sie die Sprache im Allgemeinen aber gut. Zudem haben sie meist ein gutes Langzeitgedächtnis, sind fröhlich und lachen gern. Viele Betroffene mögen einen geordneten Tagesablauf und alltägliche Rituale.

► Fragiles-X-Syndrom

► BEHANDLUNGEN

Das FXS ist nicht heilbar. Es ist daher wichtig, die Entwicklung Ihres Kindes so früh wie möglich zu fördern. Ein Team aus mehreren Fachleuten betreut Ihr Kind langfristig und umfassend.

Angebote zur Förderung:

Je nach Bedarf erhält das Kind Unterstützung in folgenden Bereichen:

Beweglichkeit, Sprache und Sprechen, Denken und Wahrnehmen, Sozialverhalten und Selbstständigkeit. Dies geschieht in Behandlungen wie Logopädie, Krankengymnastik oder Ergotherapie. Zudem ist eine psychologische oder psychiatrische Betreuung möglich. Spezielle Kindergärten und Schulen können Ihr Kind ebenfalls nach seinen Bedürfnissen fördern.

Medikamente:

Zusätzlich zu diesen Förderangeboten kann es im Bedarfsfall auch Medikamente geben, die Betroffenen bei Schlaf- oder Angststörungen, bei Krampfanfällen oder aggressivem Verhalten helfen können. Diese sind allerdings nicht speziell für das FXS zugelassen. Derzeit prüfen mehrere Studien verschiedene Medikamente, um das FXS gezielt behandeln zu können. Da weitere Erprobungen nötig sind und die Medikamente auch unerwünschte Wirkungen haben können, kommen sie bislang nur vereinzelt zum Einsatz.

► VERLAUF

Weniger als die Hälfte der Betroffenen kann später ein selbstständiges Leben führen. Es ist möglich, in Wohnheimen oder Wohngruppen zu leben, die von Fachleuten betreut werden. Die Lebenserwartung ist normal.

► MEHR INFORMATIONEN

Quellen, Methodik und weiterführende Links

Diese Information wurde vom ÄZQ im Rahmen eines kooperativen Projektes mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. erstellt. Der Inhalt beruht auf aktuellen wissenschaftlichen Forschungsergebnissen und Empfehlungen für Patienten von Patienten. Alle benutzten Quellen, das Methodendokument und weiterführende Links finden Sie hier: www.patienten-information.de/kurzinformationen/quellen-und-methodik/fragiles-x-syndrom

Weitere Kurzinformationen für Patienten: www.patinfo.org

Kontakt zu Selbsthilfeorganisationen

In der ACHSE e. V. haben sich Patientenorganisationen zusammengeschlossen und sich auf gemeinsame Standards für eine unabhängige Selbsthilfearbeit geeinigt. Direkte Ansprechpartner für Ihre Erkrankung finden Sie hier: www.achse-online.de/pi, Tel.: 030 3300708-0

1. Auflage, 2017

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)
Im Auftrag von: Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)
und Bundesärztekammer (BÄK)
Telefax: 030 4005-2555
E-Mail: patienteninformation@azq.de
www.patinfo.org
www.azq.de



► WAS SIE SELBST TUN KÖNNEN

- Es ist normal, anders zu sein. Jedes Kind ist einzigartig. Unterstützen Sie Ihr Kind so gut es geht. Ihr Kind kann viel erreichen.
- Ein Kind mit FXS kann herausfordernd für Sie sein. Es ist nicht immer leicht, die eigenen Erwartungen mit den Bedürfnissen des Kindes in Einklang zu bringen. Es gibt aber viele Möglichkeiten, die Ihnen und Ihrem Kind den Alltag erleichtern können.
- Begleiten Sie Ihr Kind aufmerksam, und lassen Sie seine körperliche und geistige Entwicklung regelmäßig von entsprechenden Spezialisten beurteilen. Je früher Auffälligkeiten entdeckt werden, desto besser kann Ihr Kind unterstützt werden.
- Es tut Ihrem Kind gut, wenn Sie einen gleichmäßigen Tagesablauf schaffen. Gewohnte Situationen wie feste Mahlzeiten am Tisch oder das abendliche Zubettgehen geben ihm Sicherheit. Geben Sie Ihrem Kind Zeit, sich an Veränderungen zu gewöhnen.
- Bei Fragen zur Vererbung der Krankheit und wenn Sie oder weitere Familienmitglieder ihr Blut auf veränderte Erbanlagen testen lassen möchten, gehen Sie zu einer humangenetischen Beratung. Dort können Sie sich ausführlich informieren.
- Bei sozialrechtlichen Fragen können Sie sich beraten lassen. Zum Beispiel hat Ihr Kind möglicherweise Anspruch auf einen Schwerbehindertenausweis. Erkundigen Sie sich beim zuständigen Versorgungs- oder Landesamt.
- Informieren Sie sich über Selbsthilfeorganisationen und tauschen Sie Ihre Erfahrungen mit anderen Betroffenen aus, zum Beispiel bei Gruppentreffen.

Mit freundlicher Empfehlung