

Fragiles-X Syndrom

Vor einigen Wochen lernte ich auf einem Seminar der BAG-Selbsthilfe Frau van Houten kennen. Am Abend tauschten wir uns über unsere Arbeit in der Selbsthilfe aus; sie als Mutter eines von Fragilem-X Syndrom betroffenen Kindes, ich als ADHS-Mutter. Es war ein sehr interessantes Gespräch, viele Kinder mit Fragilem-X Syndrom haben auch eine Autismus-Spektrum-Störung und/oder Merkmale einer ADHS. Gerade bei Kindern, die nicht so schwer betroffen sind, wird oftmals erst eine ADHS- oder Autismusdiagnose und erst nach Jahren die Diagnose Fragiles-X Syndrom gestellt. Da meiner Meinung nach viele diese Erkrankung nicht kennen, möchte ich die Informationen, die mir die Interessengemeinschaft Fragiles-X Syndrom freundlicherweise zur Verfügung gestellt hat, gerne weitergeben. Daran schließt ein persönlicher Bericht von Frau van Houten an, der mich sehr berührt hat und in dem sich Eltern, deren Kind von einer chronischen Krankheit oder Behinderung betroffen ist, wiederfinden können.

Dr. Myriam Menter

Fragiles-X Syndrom wird durch einen Gendefekt auf dem X-Chromosom hervorgerufen und stellt die häufigste Form erblicher Lern- und geistiger Behinderung dar. Das Spektrum ist weitläufig, Jungen/Männer sind meist stärker betroffen als Mädchen/Frauen.

Man geht heute von einer Häufigkeit von etwa 1:3000 aus. Neben der mentalen Beeinträchtigung gibt es eine Reihe körperlicher Besonderheiten, die beim FraX-Syndrom auftreten können. Das Gesicht der Betroffenen ist meist lang und schmal, das Kinn kann sehr ausgeprägt und kantig sein. Der Kopfumfang ist überdurchschnittlich groß, er liegt aber noch im oberen Normalbereich. Die Ohren können sehr groß sein und stehen häufig ab. Die Merkmale des Gesichtes sind bei sehr jungen Kindern noch schwach ausgeprägt, treten aber mit zunehmendem Alter immer deutlicher hervor. Bei weiblichen Betroffenen mit FraX-Syndrom bleiben sie auch im Erwachsenenalter schwächer ausgeprägt. Erwachsene Männer haben zu 80% eine Hodenvergrößerung (Makroorchidie), diese kann auch schon bei Kindern deutlich sein. Die Gelenke sind oft überstreckbar. Die Muskelspannung („Muskeltonus“) ist häufig schwächer (Hypotonie), aber auch das Gegenteil, ein erhöhter Tonus (Hypertonie) ist möglich. Dadurch haben Betroffene einen auffälligen Gang, sie wirken schlaksig und etwas unbeholfen. Die körperlichen Merkmale sind einzeln nicht besonders auffällig, doch in der Kombination ergeben sie das für das FraX-Syndrom typische Erscheinungsbild.

Es gibt neben den äußerlichen Merkmalen vor allem aber Verhaltensauffälligkeiten, die bei Menschen mit FraX-Syndrom gehäuft vorkommen. Insbesondere zählen dazu Hyperaktivität und Aufmerksamkeitsdefizite. Einige Verhaltensweisen tragen autismusähnliche Züge, wie das Vermeiden von Blickkontakt, soziale Scheu, stereotypes

Verhalten und das Bestehen auf Ritualen. Häufig wedeln Kinder mit den Händen oder beißen in den Handrücken, wenn sie besonders erregt sind. FraX-Syndrom Betroffene sind leicht erregbar und neigen vor allem in jungen Jahren zu heftigen Wutausbrüchen. Ihre Frustrationstoleranz ist niedrig, Bedürfnisse aufzuschieben fällt ihnen sehr schwer. Viele Verhaltensauffälligkeiten schwächen sich nach der Pubertät jedoch ab.

Die Entwicklung von Kindern mit FraX-Syndrom verläuft verzögert. Sie laufen spät und können Gleichgewichtsstörungen haben. Auch mit der Feinmotorik, wie z. B. dem Halten von Stiften oder dem Umgang mit Besteck haben sie häufig Probleme. Die Sprachentwicklung beginnt spät und verläuft langsam. Später haben die Kinder oft eine undeutliche Aussprache. Sie wiederholen einzelne Wörter oder Sätze (Echolalie), gern stellen sie auch immer wieder die gleichen Fragen. Das Sprachverständnis ist allerdings oftmals größer, als es der aktive Wortschatz vermuten lässt.

Trotz der oft erheblichen geistigen Beeinträchtigung haben die Betroffenen ein hervorragendes Langzeitgedächtnis. Vor allem Orte und Wege prägen sich fotografisch ein. Sie entwickeln oft ein starkes Interesse für ein Sachgebiet, auf dem sie sich dann ein erstaunliches Wissen aneignen können.

Mädchen sind anders betroffen als Jungen, vor allen Dingen viel unterschiedlicher, da Mädchen zwei X-Chromosomen besitzen, also zusätzlich zu dem fragilen noch ein intaktes X-Chromosom. Bei Mädchen wird in jeder ihrer Körperzellen ein X-Chromosom stillgelegt. Es ist reiner Zufall, ob das betroffene oder das gesunde X-Chromosom abgestellt wird, so dass bei einem Mädchen in 80 % seiner Körperzellen das intakte X-Chromosom aktiv sein kann. Dieses Mädchen wäre wenig betroffen. Wenn aber umgekehrt in 80% der Körperzellen das betroffene X-Chromosom aktiv ist, so ist dieses Mädchen dann viel schwerer vom Fragilen-X Syndrom betroffen.

Diese Varianten machen sich im äußeren Erscheinungsbild, im Verhalten und in den kognitiven Fähigkeiten bemerkbar.

Ein leicht betroffenes Mädchen hat vielleicht nur Probleme mit der Mathematik, da diese kognitive Fähigkeit am häufigsten als Erstes ausfällt. Eventuell zeigt es grob-motorische Züge beim Laufen oder leicht autistisches Verhalten. Meist kommen solche Kinder gut durch die Schule.