



Das Fragile X-Syndrom (Martin-Bell-Syndrom)

Das Fragile X-Syndrom ist ein genetisches Syndrom, bei dem ein bestimmter Bereich des X-Chromosoms (eines der Erbträger) zu Brüchen neigt, und das mit einer möglichen geistigen Behinderung bei dem Träger einhergeht. Dieses genetische Syndrom kann über Generationen durch Überträgerinnen weitervererbt werden, so dass es oft Bedeutung für ganze Familien hat.

Genetik

Ursprünglich wurde diese Besonderheit der Chromosomen zufällig in der Zellkultur bei Abwesenheit von Folsäure im Zellkulturmedium entdeckt. Heute weiß man, dass hier Verlängerungen eines Abschnitts des sog. FMR1-Gens vorliegen. Während Normalpersonen bis zu 54 dieser CGG-Wiederholungen besitzen, weisen Betroffene 200 und mehr CGG-Einheiten auf (Vollmutation). Zwischen 54 und 200 Einheiten existiert ein Graubereich (Prämutation). Dieser ist insofern von Bedeutung, als dass Prämutationen über

die Vererbung zu Vollmutation werden können.

Betroffen sind bei diesem X-chromosomalen Erbgang vor allem männliche Personen, wenn sie das brüchige X-Chromosom mit der Vollmutation geerbt haben. Sie können eine deutliche geistige Behinderung mit/ohne Autismus aufweisen. Körperlich müssen nicht unbedingt Auffälligkeiten existieren. In manchen Fällen finden sich aber große abstehende Ohren, ein längliches Gesicht, vergrößerte Testes und/oder überstreckbare Gelenke.

Während Männer ein Y- und ein X-Chromosom besitzen, haben Frauen zwei X-Chromosome und können daher den genetischen Defekt besser kompensieren. Lediglich Frauen mit der Vollmutation auf einem der beiden X-Chromosome können unter Umständen Lernschwierigkeiten bis zur geistigen Behinderung haben.

Diagnostik

Mit Bekanntwerden des genetischen Defekts kann seit einigen Jahren auch eine genetische Diagnostik angeboten werden. Dazu wird eine (EDTA-) Blutprobe benötigt. Der Test kann sowohl die Vollmutation als auch Prämutationen erkennen und kann es damit ermöglichen, unter Zuhilfenahme von statistischen Tabellen das Risiko für das Auftreten einer Vollmutation in folgenden Generationen zu bestimmen.

Genetische Beratung

In jedem Fall sollte bei Vorliegen und evtl. auch bei Verdacht auf ein Fragiles X-Syndrom ein genetisch erfahrener Arzt (Facharzt für Humangenetik oder Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik) zu Rate gezogen werden. Im Rahmen einer → genetischen Beratung können dann die Probleme besprochen und auf alle Fragen eingegangen werden.