

Fragile X Premutation Associated Conditions (FXPAC)

Fragile X Tremor/
Ataxia Syndrome
(FXTAS)

Fragile X Premature
Ovarian Insufficiency
(FXPOI)

Fragile X Associated
Neuropsychiatric
Conditions
(FXANC)

Fragile X Various
Associated Conditions
(FXVAC)

Es ist davon auszugehen, dass weitere Untersuchungen diese Begriffe präziser definieren und/oder ergänzen werden. Auch ist die Wechselbeziehung zwischen den verschiedenen FXPAC-Erkrankungen bislang zum großen Teil nicht bekannt. Einige Prämutationsträger sind scheinbar nicht betroffen, bei anderen treten teilweise Erkrankungs-Kombinationen auf.

Seit dem Treffen im September 2019 haben die einzelnen Fragile X-Familienorganisationen europäischer Länder die Verabschiedung der Terminologie FXPAC gebilligt. Das European Fragile X Network bittet Forscher und Kliniker respektvoll, FXPAC zu verwenden, wenn allgemein auf Erkrankungen Bezug genommen wird, die Träger der FMR1-Prämutation betreffen können.

Ein einheitlicher Begriff (FXPAC) ermöglicht es einem Arzt mit einer Patientin oder einem Patienten mit der FMR1-Prämutation, einen Ansatzpunkt zu haben, um im Rahmen der Teilerkrankungen festzustellen, welche den Patienten betrifft und welche nicht. Darüber soll der Begriff Forschern helfen, die Wechselwirkungen zwischen diesen Bedingungen weiter zu untersuchen.

FAQ

Hintergrund

Die Erkrankungen, die im Zusammenhang mit der Fragiles-X Prämutation stehen und wann diese auftreten, werden weiter erforscht. Bekannt sind das Fragile X-assoziierte Tremor/Ataxie-Syndrom (FXTAS) und die Fragile X assoziierte primäre Ovarial-Insuffizienz (FXPOI). Jüngere Forschungsergebnisse legen jedoch nahe, dass Menschen, die Prämutationsträger sind, auch einige nicht unter FXTAS und FXPOI fallende psychische und physische Symptome mit höherer Wahrscheinlichkeit als in der Allgemeinbevölkerung aufweisen. Dies wurde durch Studien mit Personen festgestellt, von denen bekannt ist, dass sie Träger der Fragiles-X-Prämutation sind (normalerweise mit einem Kind mit Fragile X-Syndrom, siehe zum Beispiel: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4121434/>).

Auch gab es in jüngerer Zeit Untersuchungen, bei der die Gesundheitsakten einer großen Stichprobe von Menschen in der Allgemeinbevölkerung (<https://advances.sciencemag.org/content/5/8/eaaw7195>) betrachtet wurden, von denen einige Prämutationsträger waren. Es ist wichtig, dass weitere Untersuchungen durchgeführt werden, um alle möglichen Auswirkungen der Fragiles-X-Prämutation vollständig zu verstehen und Diagnostik, Versorgung und Hilfe für alle Menschen mit der Fragile X-Prämutation zu verbessern.

Welche Symptome sind mit FXPAC verbunden?

Obwohl die Forschung noch weitergeht, wurde festgestellt, dass die folgenden Symptome (zusätzlich zu denjenigen, die mit FXTAS oder FXPOI assoziiert sind) bei Menschen mit der Fragiles-X-Prämutation gehäuft auftreten:

- Angst- und Angststörungen
- Niedergeschlagenheit und Depressionen
- Ausgeprägte Merkmale im Zusammenhang mit Autismus, z. B. Unterschiede bei der Verarbeitung sozialer Informationen und der Verwendung sozialer (pragmatischer) Sprache. Bemerkenswerterweise bezieht sich dies eher auf subtile Merkmale, die in der allgemeinen Bevölkerung in unterschiedlichem Maße auftreten, denn auf Symptome von Autismus an sich, obwohl bei einer kleineren Anzahl von Personen eine Diagnose von Autismus durchaus angebracht sein könnte.
- Bei Patienten mit Fragile X-Prämutation wurden auch häufiger körperliche Symptome wie chronische Müdigkeit, chronische Schmerzen, Fibromyalgie, Autoimmunerkrankungen und Schlafstörungen festgestellt.

Es werden derzeit Untersuchungen durchgeführt, um die Ausprägung dieser Merkmale bei Mädchen und Frauen im Vergleich zu Jungen und Männern, sowie die Art und Weise zu bestimmen, in der sie sich über die gesamte Lebensdauer hinweg darstellen. Darüber hinaus ist es wichtig zu berücksichtigen, inwieweit die Ausprägung solcher Symptome durch Stressfaktoren wie z. B. Pflege von Angehörigen (z. B. mit Fragiles-X Syndrom oder FXTAS) oder Umweltfaktoren beeinflusst wird. Es sind weitere Untersuchungen nötig, um die Bandbreite der physischen, kognitiven und psychischen Merkmale, die mit der Fragiles-X-Prämutation in Verbindung gebracht werden können, zu verstehen.

Es ist wichtig hervorzuheben, dass viele der Symptome auch in der Allgemeinbevölkerung auftreten. Die bisherige Forschung legt jedoch nahe, dass Menschen mit der Prämutation ein höheres Risiko für einige der oben genannten Symptome haben. Darüber hinaus können sich diese Merkmale für viele auf subtile Weise darstellen, ohne das tägliche Leben signifikant zu beeinträchtigen. Ein Teil der Menschen, die Träger von Fragiles-X-Prämutation sind, leidet jedoch unter Symptomen, die sich negativ auf sie auswirken. Ein Träger zu sein, bedeutet nicht, dass diese Symptome unvermeidlich sind, und eine Behandlung sollte für diese Symptome genauso gesucht werden wie für jeden anderen Menschen auch. Das Ziel der Untersuchung der Auswirkungen der FMR1-Prämutation ist es, zu verstehen, warum diese Symptome auftreten und wie sie möglicherweise zusammenhängen. Möglichkeiten gezielter Behandlungen sollen identifiziert werden, um den Betroffenen zu helfen, ihre Symptome zu verstehen und eine ordnungsgemäße Beurteilung und Anerkennung durch Ärzte sicherzustellen.

Was ist FXPAC?

FXPAC steht für Fragiles-X Prämutations-Assoziierte *Conditions* (=Erkrankungen). Dieser Begriff wurde vorgeschlagen, um die breite Palette von Symptomen zu beschreiben, die Träger der FMR1-Prämutation betreffen können.

Warum wurde FXPAC eingeführt?

Es bestand Bedarf an einem Sammelbegriff, der alle Erkrankungen umfasst, die Fragiles-X-Prämutationsträger betreffen.

FXPAC soll Forschern bei der Untersuchung der Auswirkungen der Prämutation zu helfen. Es hilft Prämutationsträgern, die verschiedene Krankheitssymptome aufweisen, eine medizinische Diagnose zu erhalten.

Wo finde ich weitere Informationen?

Weitere Informationen zu Problemen mit der FMR1-Prämutation erhalten Sie zukünftig auf der [Webseite](#) und den Veranstaltungen der Interessengemeinschaft Fragiles-X, sowie von den Fragiles-X Fachberaterinnen des Vereins. Bitte beachten Sie, dass es sich um aktuelle Forschungsthemen handelt und der Verein gesicherte Ergebnisse, sobald diese vorliegen, zwar weiterleiten, diese aber nicht »vorhersagen« kann.