

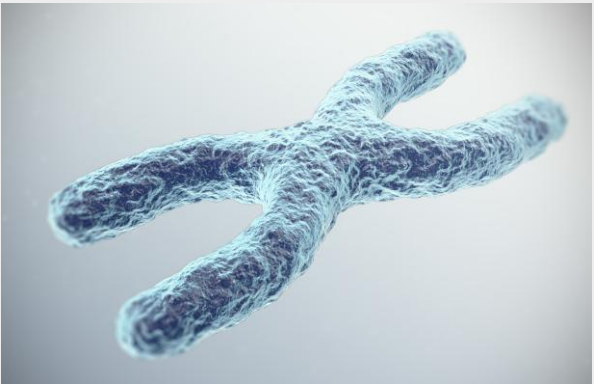
# DNA DIAGNOSTIK HAMBURG

GENETISCHE BERATUNG  
MOLEKULARGENETIK  
ZYTOGENETIK



## Fragiles X-Syndrom

**Verstehen – Entscheiden – Unterstützen**



## Was ist das Fragile-X-Syndrom?

Das Fragile-X-Syndrom ist die häufigste vererbte Ursache geistiger Behinderung und eine der häufigsten genetischen Ursachen für Autismus-Spektrum-Störungen. Erste Anzeichen treten meist im frühen Kindesalter zwischen dem 1. und 3. Lebensjahr auf.

Die genaue Manifestation hängt stark vom Geschlecht, dem genetischen Befund (Voll- oder Prämutation) und der individuellen Ausprägung ab. Die Vollmutation führt zum klinischen Fragilen-X-Syndrom, während Träger:innen einer Prämutation selbst meist nur milde oder späte Symptome zeigen (erhöhtes Risiko für Fragiles-X-assoziiertes Tremor-/Ataxie-Syndrom (FXTAS) oder Fragiles-X-assoziierte prämenstruelle Ovarialinsuffizienz (FXPOI)).

Die klinischen Hauptmerkmale bei Kindern sind:

- ❖ Verzögerte Entwicklung von Sprach- und Motorik
- ❖ Intelligenzminderung (meist leicht bis moderat)
- ❖ Soziale Ängstlichkeit, Blickkontaktvermeidung
- ❖ Hyperaktivität, Impulsivität
- ❖ Autismus-ähnliche Symptome
- ❖ langgestreckte Gesichtsform und große Ohren
- ❖ Überstreckbare Gelenke
- ❖ Makroorchidie, postpubertär

Das Fragile-X-Syndrom wird durch eine CGG-Trinukleotid-Repeat-Expansion im *FMR1*-Gen (Xq27.3) verursacht. Dies führt zu einer Methylierung und zur Inaktivierung des Gens, wodurch die synaptische Plastizität und die neuronale Signalverarbeitung beeinträchtigt werden.

### **Fragiles-X-Syndrom: CGG-Trinukleotid-Repeat-Expansion**

- |   |                  |
|---|------------------|
| ❖ <b>Normalbereich:</b><br>(stabil, normaler Transkriptionsstart)                               | 5 - 44 Repeats   |
| ❖ <b>Intermediate ("grauerBereich"):</b><br>(intermediate Allele, normaler Transkriptionsstart) | 45 - 55 Repeats  |
| ❖ <b>Prämutation:</b><br>(instabil, normaler Transkriptionsstart)                               | 56 - 200 Repeats |
| ❖ <b>Vollmutation:</b><br>(keine Transkription des FMR1-Gens)                                   | > 200 Repeats    |



## Wann ist die Diagnostik sinnvoll?

Eine genetische Diagnostik ist bei allen Patienten (männlich und weiblich) mit einer ungeklärten mentalen Retardierung sinnvoll.

## Wie wird die Untersuchung durchgeführt?



### Aufklärung und Einverständnis

- ❖ Die Untersuchung ist freiwillig. Vor der Analyse muss eine Aufklärung des Patienten/der Patientin gemäß GenDG erfolgen.
- ❖ Eine Untersuchung und Risikoeinschätzung von gesunden Angehörigen bzw. eine pränatale Diagnostik sollte erst nach einer ausführlichen humangenetischen Beratung veranlasst werden.

### Probenentnahme

- ❖ EDTA-Blutprobe (2 ml)

### Laboranalyse

- ❖ Mittels der PCR-Methode wird gezielt nach einer CGG-Trinukleotid-Repeat-Expansion im *FMR1*-Gen gesucht.

### Auswertung der Laborergebnisse

- ❖ Hochqualifizierte Naturwissenschaftler:innen analysieren das *FMR1*-Gen und bestimmen die Anzahl der CGG-Triplets.

### Erstellung eines medizinischen Befunds

- ❖ Der Befundbericht beinhaltet eine Interpretation der Laborergebnisse.

### Genetische Beratung

- ❖ Im Anschluss erhalten Sie ggf. eine Beratung durch unsere hochqualifizierten Ärztinnen und Ärzte, die mit Ihnen gemeinsam besprechen, was der Befund bedeutet und welche weiteren Schritte möglich oder nötig sind.
- ❖ So können gezielte Förderungen oder Therapien frühzeitig und besser geplant werden.

## Was muss ich noch wissen?

- ❖ Die Analyse ist schnell. Nach 2 Wochen liegt der Befund vor.
- ❖ Die Kosten der Beratung/Untersuchung werden von den gesetzlichen und den privaten Krankenkassen übernommen.
- ❖ Die Analyse unterliegt dem Gen-diagnostikgesetz – Ihre Daten sind streng geschützt.
- ❖ Seltene Punktmutationen werden nicht erfasst.



## Wie und wo kann ich einen Termin buchen?

- ❖ Sie können sich von Ihrem behandelnden Arzt direkt zu uns überweisen lassen und einen Termin zur genetischen Beratung mit uns vereinbaren.
- ❖ Wir sind telefonisch erreichbar im Zeitraum Mo-Fr, 10-12 Uhr.
- ❖ **Für Terminanfragen nutzen Sie gerne das Termin-Kontaktformular auf unserer Homepage unter „Termin buchen.“**



**Die DNA DIAGNOSTIK HAMBURG MVZ GbR**  
ist gut erreichbar im Hamburger Stadtteil  
Eimsbüttel gelegen.

**Genetische Beratung & Terminvergabe**  
T 040 43 29 26 43 • F 040 43 29 26 78  
Kundenbetreuung & Service  
T 040 43 29 26 65

**MIT DEM AUTO**  
Richtung Hamburg Centrum, Hamburg Messe

**PER FERNBAHN**  
Bis Hauptbahnhof oder Bahnhof Dammtor, dann S-Bahn  
bis Sternschanze, ab dort fünf Minuten Fußweg

**PER U-/S-BAHN**  
U3 Sternschanze, dann noch fünf Minuten Fußweg  
S11, S21, S31 Sternschanze,  
dann noch fünf Minuten Fußweg

**PER BUS**  
Linien 15 • 181 Weidenallee oder Sternschanze,  
dann noch fünf Minuten Fußweg

**DNA DIAGNOSTIK HAMBURG MVZ GbR**  
Dr. Usha Peters  
Dr. Saskia Kleier  
Dr. Astrid Preuß  
Altonaer Str. 61-63 • 20367 Hamburg  
kontakt@dna-diagnostik.hamburg  
dna-diagnostik.hamburg



V1: Coverbild © www.lifesciphotos.com