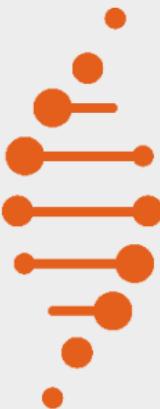


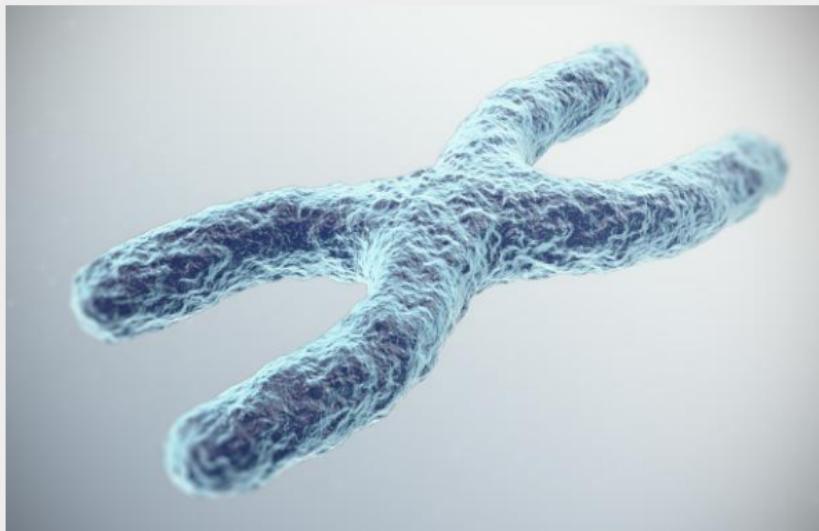
DNA DIAGNOSTIK HAMBURG

GENETISCHE BERATUNG
MOLEKULARGENETIK
ZYTOGENETIK



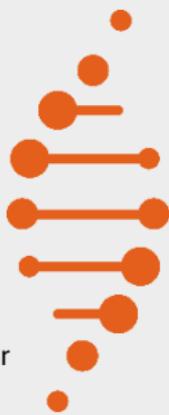
Fragiles X-Syndrom

Verstehen – Entscheiden – Unterstützen



Was ist das Fragile-X-Syndrom?

Das Fragile-X-Syndrom ist die häufigste vererbbares 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 prämature 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

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

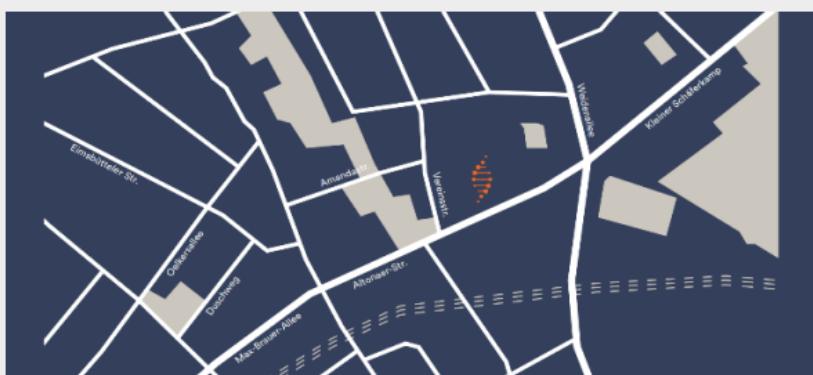
Was muss ich noch wissen?

- ❖ 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-dagnostikgesetz – 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 · 20357 Hamburg
kontakt@dna-diagnostik.hamburg
dma-diagnostik.hamburg

