

Datteln, den 18.01.2008

Das fragile X-Chromosom und seine Auswirkungen auf das Lernen

Zusammenfassung zum Vortrag beim Internationalen Forum 2008,

21./22. Juni 2008

Als „fragiles X-Chromosom“ werden X-Chromosomen bezeichnet, die nach der Präparation des Chromosomensatzes einer Zelle im Mikroskop am langen Arm einen Bruch aufweisen. Ursache dieser Fragilität ist die Vervielfachung (Expansion) eines Abschnitts im an dieser Stelle liegenden Gen (CGG-Sequenz in der 5'-UTR im Exon 1 des FMR1-Gens). Diese Expansion führt dazu, daß dieses Gen nicht mehr ordnungsgemäß abgelesen wird und damit nicht mehr zur Proteinsynthese führt. Das FMR1-Protein trägt normalerweise zur physiologischen Funktion von Synapsen bei.

Jungen haben neben ihrem Y-Chromosom ein X-Chromosom, Mädchen haben zwei X-Chromosomen. Haben Jungen ein fragiles X, so entwickeln sie das klinische Bild „fragiles X-Syndrom“, das heute eine der häufigsten erblichen Ursachen von Lern- und geistiger Behinderung ist. Etwa 1:4.000 Jungen hat ein fragiles X. Mädchen sind, da sie zwei X-Chromosomen haben, seltener betroffen.

Das klinische Bild des fragilen X-Syndroms wurde 1943 von Martin und Bell beschrieben und nach ihnen auch „Martin-Bell-Syndrom“ genannt. 1969 wurde erstmals das fragile X von Lubs beschrieben. 1991 wurde das FMR1-Gen entschlüsselt und die Mutation aufgeklärt.

Die durch die Funktionsstörung des FMR1-Gens bedingte Beeinträchtigung der Synapsenfunktionen führt zu dem typischen Bild des Martin-Bell- bzw. Fragilen X-Syndroms, zu dem neben charakteristischen körperlichen Merkmalen eine Lern- bzw. geistige Behinderung, autistoides Verhalten, Unruhe und Hyperaktivität gehören. Diese Symptome bedingen eine Beeinträchtigung der Lernfähigkeit.