

Zusammenfassung

Das Fragiles-X-Syndrom ist die häufigste Form der X-chromosomalen geistigen Behinderung. Es ist eine Trinukleotiderkrankung, deren vermutlich wesentlichstes mikromorphologisches Korrelat Veränderungen im Bereich der Ausbildung von Synapsen darstellen.

Bewegungsstörungen, insbesondere Gangstörungen bzw. Ataxien gehören zu den häufigsten beim Fragiles-X-Syndrom auftretenden neurologischen Auffälligkeiten und werden bei mehr als 10% der männlichen Betroffenen gefunden, seltener bei den betroffenen Frauen. Auch Demenzen kommen häufiger vor als bei altersgleichen, nicht von einem Fragiles-X-Syndrom Betroffenen. Bei 10-20% der Betroffenen treten Epilepsien auf, die sehr häufig einer benignen fokalen Epilepsie des Kindesalters mit zentro-temporalen Spikes zugeordnet werden können, mit entsprechend meist sehr guter Prognose im Erwachsenenalter.

Neurological symptoms of the fragile X syndrome

Summary

The fragile X syndrome is the most common form of X-linked intellectual disability. It falls within the trinucleotide repeat disorders whereby an impairment in synaptogenesis is probably the most essential microstructural consequence of the resulting gene dysfunction. Atactic disorders and gait abnormalities occur in more than 10% of males with fragile X syndrome. There is also an increased risk of individuals with fragile X syndrome to develop dementia.

Between 10 and 20% of persons with this syndrome develop seizures or epilepsies of which many fulfill the criteria of the benign childhood epilepsy with centrotemporal spikes.

Schlüsselwörter

Fragiles-X-Syndrom, neurologische Symptome, Ataxie, Demenz, Epilepsie

Keywords

fragile X syndrome, neurological symptoms, ataxia, dementia, epilepsy