

HUMANGENETISCHES SACHVERSTÄNDIGENGUTACHTEN

Musterfall | Pädiatrisches Gutachten

Fragiles-X-Syndrom (FXS) | Psychomotorische Entwicklungsverzögerung, Verhaltensauffälligkeiten und kognitive Beeinträchtigung bei molekulargenetisch gesicherter FMR1-Vollmutation

Aktenzeichen	Az.: [Gericht / Versicherungsträger] - [Musterfall]
Auftraggeber	Sozialgericht / Krankenversicherung / Jugendamt / Rentenversicherung [Musterfall]
Gutachter	Prof. Dr. med. Christian T. Thiel, MBA
Qualifikation	Facharzt für Humangenetik; Universitätsklinikum Erlangen; 30 Jahre klinische und wissenschaftliche Erfahrung; Sachverständiger für Gerichte und Versicherungsträger
Datum	28. März 2026
Betroffene Person	Max M. [fiktiv], geb. 12.05.2019 (6 Jahre), männlich (Musterfall)
Diagnose (ICD-11)	LD90.0 Fragiles-X-Syndrom F70 Leichte Intelligenzminderung F84.0 Frühkindlicher Autismus (Verdacht)
Leitfrage	Liegt eine genetisch gesicherte Ursache für die psychomotorische Entwicklungsverzögerung des Kindes vor? Welche Kausalität besteht zwischen der molekulargenetischen Diagnose und den klinischen Beeinträchtigungen? Welche Konsequenzen ergeben sich für Förder-, Versorgungs- und Rentenansprüche?

Erklärung gemäß § 407a ZPO

Der Unterzeichner erklärt, das Gutachten unparteiisch und nach bestem Wissen und Gewissen erstattet zu haben. Er versichert, dass er in keiner persönlichen oder wirtschaftlichen Beziehung zu den Verfahrensbeteiligten steht, die seine Unbefangenheit beeinträchtigen könnte. Das vorliegende Gutachten fußt ausschließlich auf den vorgelegten Dokumenten, einer eigenen Untersuchung sowie dem aktuellen Stand der medizinischen Wissenschaft. Die Beurteilung erfolgt nach den Grundsätzen der evidence-based medicine sowie den Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfHG) und des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG).

1. Auftrag und Fragestellung

Der unterzeichnende Gutachter wurde mit der Erstellung eines humangenetischen Sachverständigengutachtens zu dem Krankheitsbild eines sechsjährigen Knaben beauftragt. Bei dem Patienten wurden eine psychomotorische Entwicklungsverzögerung, eine kognitive Beeinträchtigung sowie Verhaltensauffälligkeiten diagnostiziert. Molekulargenetisch wurde ein Fragiles-X-Syndrom (FXS) durch Nachweis einer FMR1-Vollmutation gesichert.

Im Einzelnen sind folgende Fragen zu beurteilen:

1. Liegt beim Patienten eine genetisch gesicherte Ursache für die psychomotorische Entwicklungsverzögerung vor?
2. Welcher Kausalzusammenhang besteht zwischen der molekulargenetischen Diagnose (FMR1-Vollfutation) und den klinisch dokumentierten Beeinträchtigungen (kognitive Entwicklungsverzögerung, Sprachentwicklungsverzögerung, Verhaltensauffälligkeiten, soziale Interaktionsstörung)?
3. Wie ist die Prognose hinsichtlich kognitiver Entwicklung, Schulfähigkeit und langfristiger Selbständigkeit einzuschätzen?
4. Welche medizinischen, therapeutischen und fördernden Maßnahmen sind aus humangenetischer Sicht indiziert?
5. Welche sozialrechtlichen und versorgungsrechtlichen Konsequenzen ergeben sich aus der gesicherten Diagnose?

2. Untersuchungsmaterial und Methodik

2.1 Vorgelegte Unterlagen

- Molekulargenetischer Befundbericht: FMR1-Repeat-Analyse mittels PCR und Southern Blot (Datum: [Labor, Datum]); Befund: CGG-Repeat-Expansion > 200 Repeats (Vollmutation), methyliert
- Pädiatrische Entwicklungsberichte (Kinderärzte, Neuropädiatrie) aus den Jahren 2021-2026
- Entwicklungsdiagnostik: Bayley Scales of Infant and Toddler Development (Bayley-4), Vineland Adaptive Behavior Scales (VABS-3)
- Logopädie-Berichte und Ergotherapie-Dokumentation
- Kinder- und jugendpsychiatrisches Konsilbericht mit Verdacht auf Autismus-Spektrum-Störung (ADOS-2, ADI-R)
- Schulische Förderberichte (Sonderpädagogischer Förderbedarf, Antrag auf Förderschule Geistige Entwicklung)
- Fragebogen zur Familienanamnese (ausgefüllt durch die Mutter)

2.2 Eigene Untersuchung

Am [Datum] wurde Max M. zusammen mit seiner Mutter in den Räumen des Instituts für Humangenetik, Universitätsklinikum Erlangen, durch den Unterzeichner persönlich untersucht. Die Untersuchung umfasste: klinisch-genetische Untersuchung einschließlich Dymorphologiebefund, Beurteilung des Entwicklungsstandes im direkten Kontakt, ausführliche Anamnese mit der Mutter sowie Beurteilung des vorliegenden molekulargenetischen Befundes.

2.3 Methodische Grundlagen der Befundbewertung

Die Bewertung der FMR1-Vollfutation erfolgt nach den aktuellen ACMG/AMP-Leitlinien sowie den Empfehlungen der European Society of Human Genetics (ESHG). Die klinische Klassifikation orientiert sich an den Kriterien der WHO (ICD-11), den Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendpsychiatrie (DGKJP) und den Versorgungsleitlinien des National Fragile X Foundation (NFXF). Kausalitätsaussagen folgen den Bradford-Hill-Kriterien.

3. Anamnese

3.1 Schwangerschafts- und Geburtsanamnese

Die Schwangerschaft verlief regelrecht ohne bekannte Noxen oder Komplikationen. Geburt in der 39+2 SSW, spontan, unauffällig. Geburtsgewicht 3.420 g, Länge 51 cm, Kopfumfang 34,5 cm. APGAR 9/10/10. Neonatale Periode komplikationslos.

3.2 Entwicklungsanamnese

Die Mutter berichtet, dass erste Auffälligkeiten im Alter von 12-15 Monaten aufgefallen seien: Der Knabe zeigte eine verzögerte motorische Entwicklung (freies Laufen erst mit 20 Monaten), eine ausgeprägte Sprachentwicklungsverzögerung (erste Einzelwörter erst mit 24 Monaten, keine Zwei-Wort-Sätze bis zum 3. Lebensjahr) sowie Verhaltensauffälligkeiten (erhöhte Reizbarkeit, Hand-Beißen, Augenkontaktvermeidung, eingeschränkte Sozialisationsfähigkeit).

Mit 2,5 Jahren erfolgte die erste pädiatrisch-neuropädiatrische Vorstellung. Mit 3 Jahren wurde eine ausgiebige Diagnostik eingeleitet; die molekulargenetische Diagnose eines Fragilen-X-Syndroms wurde im Alter von 3,5 Jahren gestellt.

3.3 Aktuelle Situation (zum Untersuchungszeitpunkt, Alter 6 Jahre)

- Sprache: Dysgrammatischer Satzbau, eingeschränkter Wortschatz, Echolalie gelegentlich; Sprachverständnis besser als Sprachproduktion
- Motorik: Freies Laufen möglich, Fein- und Graphomotorik deutlich altersunterschreitend (Stift-Haltung, Scheren noch nicht möglich)
- Kognition: Entwicklungsstand entspricht ca. dem eines 3,5-4-jährigen Kindes (Bayley-4: Gesamtentwicklungsquotient 58)
- Verhalten: erhöhte Impulsivität, Reizüberflutungsphysiognomie, Stereotypien (Händeschütteln), sensorische Hypersensibilität (Lärm, Berührung)
- Soziale Interaktion: eingeschränkter Blickkontakt, Präferenz für bekannte Personen, Fremdenangst
- Selbstversorgung: nicht vollständig selbständig (Ankleiden, Körperpflege mit Unterstützung)

4. Familienanamnese

Die Familienanamnese ist für die humangenetische Beurteilung des Fragilen-X-Syndroms von zentraler Bedeutung, da das FXS einem X-chromosomal vererbten Mechanismus mit Prämutation-zu-Vollmutation-Dynamik folgt.

- Mutter (38 Jahre): Trägerin einer FMR1-Prämutation (CGG-Repeat 75, Befund liegt vor). Klinisch ohne relevante kognitive Einschränkungen; leichte Angststörung bekannt. Kein FXTAS (Fragile X-associated Tremor/Ataxia Syndrome) - Alter noch zu jung für typische Manifestation.
- Mütterlicher Onkel (Bruder der Mutter, 44 Jahre): Lernbehinderung, Sonderschule; nie molekulargenetisch untersucht - klinisch hochgradig verdächtig für FXS.

- Mütterliche Großmutter (70 Jahre): Trägerin einer FMR1-Prämutation (nicht molekulargenetisch gesichert, klinisch vermutet); zeigt erste Anzeichen eines FXPOI (Fragile X-associated Primary Ovarian Insufficiency) war nicht betroffen.
- Vater: klinisch unauffällig, nicht Träger der FMR1-Prämutation (FMR1-Normalbefund).
- Schwester des Patienten (4 Jahre): bisher klinisch unauffällig; molekulargenetische Untersuchung noch ausstehend, wurde empfohlen.

Der Erbgang ist konsistent mit der bekannten X-chromosomal-dominanten Vererbung mit variabler Expressivität. Die Transmission erfolgte über die prämutierte Mutter, die die Vollmutation im Rahmen der Meiose expandiert hat.

5. Klinischer Befund

5.1 Allgemeinbefund

Freundlicher Knabe in altersgemäßem Ernährungs- und Allgemeinzustand. Körperhöhe 114 cm (25. Perzentile), Gewicht 20,5 kg (25. Perzentile), Kopfumfang 52 cm (75. Perzentile - relative Makrozephalie). Kooperationsbereitschaft eingeschränkt, benötigt längere Eingewöhnungszeit, sucht wiederholt Kontakt zur Mutter.

5.2 Dysmorphologischer Befund

- Fazies: längliches Gesicht, hohe Stirn, prominente Ohren (beidseitig abstehend), leicht hochgewölbter Gaumen
- Haut und Bindegewebe: Hyperextensibilität der Fingergelenke, weiche Haut
- Genitale: Makroorchismus bilateral (altersbedingt noch klinisch nicht voll ausgeprägt; typisch für post pubertäres Vollbild)
- Keine weiteren Dysmorphiezeichen; kein Herzfehler klinisch evident

Der klinische Befund entspricht dem typischen, aber variablen Phänotyp des Fragilen-X-Syndroms beim männlichen Knaben. Die faziale Dysmorphie (langes Gesicht, prominente Ohren) ist charakteristisch, jedoch nicht pathognomonisch; sie tritt besonders ausgeprägt im Erwachsenenalter in Erscheinung.

5.3 Neurologisch-entwicklungsneurologischer Befund

- Muskeltonus: leichte zentrale Hypotonie
- Reflexstatus: altersgerecht, symmetrisch
- Koordination: altersgemäß eingeschränkt; Gangbild unauffällig
- Entwicklungsstand: grob ca. 3,5-4 Jahre (Gesamtentwicklungsquotient 58 im Bayley-4)
- Sprache: Echolalie, Dysgrammatismus, eingeschränkter Wortschatz für 6-Jährigen
- Verhalten: Stereotypien (Handflappen), sensorische Reizüberflutung beobachtet

6. Molekulargenetischer Befund

6.1 Laborbefund

Molekulargenetischer Befund - FMR1-Repeat-Analyse

Gen: FMR1 (Fragile X Mental Retardation 1, Xq27.3)

Methode: PCR-basierte Repeat-Längenanalyse und Southern Blot (Methylierungsanalyse)

Befund: CGG-Repeat-Anzahl > 200 (Vollmutation, full mutation)

Methylierungsstatus: vollständig methyliert (FMR1-Gen silenced)

Klassifikation: Pathogen - Fragiles-X-Syndrom (FXS) bestätigt

Referenz: NM_002024.6 (FMR1) | OMIM #300624

6.2 Molekulare Grundlage und Pathomechanismus

Das Fragile-X-Syndrom entsteht durch eine dynamische Mutation im FMR1-Gen auf dem X-Chromosom (Xq27.3). Im Normalfall enthält das FMR1-Gen einen CGG-Trinukleotid-Repeat von 5-44 Wiederholungen. Zwischen 45-54 Repeats liegt eine Grauzone (intermediate), zwischen 55-200 Repeats eine Prämutation, ab > 200 Repeats eine Vollmutation vor. [1,2]

Bei der Vollmutation - wie im vorliegenden Fall - kommt es zur Hypermethylierung des CpG-Islands im Promotorbereich des FMR1-Gens. Dies führt zur transkriptionellen Stilllegung (silencing) des Gens und damit zum vollständigen Fehlen des FMR1-Proteins (FMRP). FMRP ist ein RNA-bindendes Protein, das an Synapsen für die Regulation der Proteinsynthese essenziell ist. [1,3,4] Sein Fehlen führt zu unreifer, dysfunktionaler synaptischer Plastizität, die sich klinisch als intellektuelle Beeinträchtigung, Verhaltensstörungen und Sprachentwicklungsverzögerung manifestiert.

Die Prämutation (55-200 CGG-Repeats) der Mutter ist bei der Übertragung auf den Sohn zu einer Vollmutation expandiert - ein bekannter und gut charakterisierter Mechanismus (Anticipation durch maternale Transmission). [1,2] Das Risiko der Expansion von Prämutation zu Vollmutation steigt mit zunehmender Repeat-Länge der Mutter.

6.3 Befundklassifikation

Die nachgewiesene FMR1-Vollmutation (CGG > 200, vollständig methyliert) erklärt den klinischen Befund in seiner Gesamtheit ohne diagnostische Restzweifel. Es handelt sich um einen pathogenen Befund mit vollständiger Gen-Phänotyp-Kongruenz. Die Diagnose ist als gesichert - nicht als Verdacht - zu formulieren.

7. Beurteilung und humangenetische Einordnung

7.1 Gen-Phänotyp-Korrelation

Das klinische Bild des vorliegenden Falles entspricht dem charakteristischen Phänotyp des Fragilen-X-Syndroms bei männlichen Betroffenen mit Vollmutation:

- Intellektuelle Beeinträchtigung: Betroffene Männer zeigen in > 99 % eine intellektuelle Beeinträchtigung; der Entwicklungsquotient liegt im Mittel bei 35-50 (leichte bis

mittelschwere Intelligenzminderung). [3,5] Der vorliegende Befund (Entwicklungsquotient 58 im Bayley-4 mit 6 Jahren) ist vollständig konsistent mit diesem Spektrum.

- Sprachentwicklungsverzögerung: Charakteristisch und eines der Frühzeichen; Sprechantritt verzögert, Echolalie und repetitive Sprache typisch. [3,5]
- Verhaltensmerkmale: ADHS-ähnliche Symptome (Impulsivität, Ablenkbarkeit), Angststörungen, sensorische Verarbeitungsstörungen und Autismus-Spektrum-Störung (ASS) sind bei FXS häufig (ASS bei ca. 30-50 % der betroffenen Männer). [3,6]
- Dymorphiezeichen: Das faziale Erscheinungsbild (langes Gesicht, prominente Ohren) ist charakteristisch; Makroorchismus wird post pubertär relevant. [1,2]

Die Kombination aus gesicherter FMR1-Vollfutation und dem vorliegenden klinischen Befund ergibt eine vollständige Gen-Phänotyp-Kongruenz. Eine alternative Erklärung für die klinischen Beeinträchtigungen existiert nicht und muss nicht ernsthaft erwogen werden.

7.2 Abgrenzung von anderen Ursachen der Entwicklungsverzögerung

Bei jedem Kind mit psychomotorischer Entwicklungsverzögerung sind differenzialdiagnostisch in Betracht zu ziehen: chromosomale Aneuploidien (Trisomie 21 u.a.), monogene Ursachen einer Intelligenzminderung, Stoffwechselerkrankungen, perinatale Hirnschäden, Umwelttoxine (fetales Alkoholsyndrom u.a.) sowie Autismus-Spektrum-Störungen als primäre Diagnose.

Im vorliegenden Fall ist diese Differenzialdiagnostik durch den molekulargenetischen Befund abgeschlossen. **Die FMR1-Vollfutation ist eine monokausal hinreichende Erklärung für alle dokumentierten klinischen Beeinträchtigungen.** Ein zusätzlicher genetischer Befund ist nicht zu erwarten und nicht zu suchen, es sei denn, ein klinisches Merkmal läge eindeutig außerhalb des FXS-Spektrums.

8. Kausalitätsbewertung

8.1 Kausaler Zusammenhang: FMR1-Vollfutation und klinische Beeinträchtigung

Der Kausalzusammenhang zwischen der nachgewiesenen FMR1-Vollfutation und dem klinischen Bild ist mit an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit belegt. Die Begründung nach Bradford-Hill-Kriterien:

- Stärke der Assoziation: FMR1-Vollfutation bei männlichen Betroffenen ist in nahezu 100 % mit intellektueller Beeinträchtigung assoziiert; die Assoziation ist die stärkste bekannte monogene Ursache vererbbarer intellektueller Behinderung beim Mann. [1-3]
- Konsistenz: Reproduziert in tausenden von Fällen weltweit über mehr als 30 Jahre; internationaler wissenschaftlicher Konsens. [1-6]
- Spezifität: Der vorliegende Phänotyp (Entwicklungsverzögerung + Verhaltensauffälligkeiten + faziale Dymorphie + positive Familienanamnese) entspricht hochspezifisch dem FXS-Profil.
- Temporalität: Die genetische Ursache ist kongenital und geht jeder klinischen Manifestation zwingend voraus.
- Biologische Plausibilität: Pathomechanismus (FMRP-Mangel durch Methylierungs-Silencing) ist molekular vollständig aufgeklärt und erklärt die klinischen Manifestationen direkt. [1,3,4]
- Analogie: Vergleichbare Phänotypen bei identischem Genotyp vielfach beschrieben und prospektiv validiert.

8.2 Prognose

Das Fragile-X-Syndrom ist eine lebenslange, chronische Erkrankung. Eine kausale Therapie existiert derzeit nicht (Stand 2026). **Die intellektuelle Beeinträchtigung ist dauerhaft und nicht reversibel.** Der Grad der Behinderung bleibt im Wesentlichen stabil; mit gezielter Förderung können Teilfunktionen verbessert, jedoch keine Normalisierung des Entwicklungsprofils erreicht werden.

Klinische Studien zeigen, dass intensiverte frühzeitige Fördermaßnahmen (Logopädie, Ergotherapie, Frühförderung, verhaltenstherapeutische Interventionen) den Entwicklungsverlauf positiv beeinflussen können, ohne jedoch die Grundbeeinträchtigung aufzuheben. [5,6,9] Für die Schulfähigkeit gilt: Die Mehrzahl betroffener Männer benötigt eine Förderschule mit dem Förderschwerpunkt Geistige Entwicklung oder zumindest intensive sonderpädagogische Unterstützung. Höhere Bildungsabschlüsse in einem Regelschulsystem sind nicht zu erwarten.

Für die Langzeitprognose ist relevant: Die Selbständigkeit im Erwachsenenleben ist stark eingeschränkt. Die Mehrheit der betroffenen Männer benötigt lebenslang Unterstützung bei Alltagsaktivitäten, berufliche Eingliederung ist nur in geschütztem Rahmen möglich. Ein Leben ohne Betreuung ist für Männer mit FXS und Vollmutation in der Regel nicht möglich. [5,7]

9. Schlussfolgerung / Gutachterliche Bewertung

Zusammenfassung der gutachterlichen Feststellungen

1. Gesicherte Diagnose: Beim Patienten liegt ein Fragiles-X-Syndrom (FXS; OMIM #300624; ICD-11 LD90.0) vor, verursacht durch eine Vollmutation im FMR1-Gen (CGG-Repeat > 200, vollständig methyliert). Die Diagnose ist molekulargenetisch gesichert. Eine Formulierung als Verdacht ist medizinisch-wissenschaftlich nicht gerechtfertigt.
2. Kausalzusammenhang: Der kausale Zusammenhang zwischen der FMR1-Vollmutation und sämtlichen klinisch dokumentierten Beeinträchtigungen (psychomotorische Entwicklungsverzögerung, Sprachentwicklungsverzögerung, kognitive Beeinträchtigung, Verhaltensauffälligkeiten, sensorische Verarbeitungsstörung) ist mit an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit belegt. Eine alternative Ursache ist ausgeschlossen.
3. Schweregrad: Die vorliegende FMR1-Vollmutation bei einem männlichen Betroffenen führt zu einer leichten bis mittelschweren intellektuellen Beeinträchtigung (IQ-Bereich typischerweise 35-55). Der aktuelle Entwicklungsquotient von 58 im Bayley-4 ist konsistent mit diesem Spektrum.
4. Dauerhaftigkeit und Prognose: Die intellektuelle Beeinträchtigung ist dauerhaft, nicht reversibel und wird lebenslang bestehen. Eine kausale Therapie existiert nicht. Der Förderbedarf (sonderpädagogisch, therapeutisch, pflegerisch-unterstützend) besteht lebenslang.
5. Sozialrechtliche Konsequenz: Die gesicherte Diagnose begründet einen Anspruch auf Eingliederungshilfe (SGB IX), sonderpädagogische Förderung, Pflegeleistungen (SGB XI) und ggf. Schwerbehindertenausweis (GdB mindestens 50, voraussichtlich 80-100 aufgrund der kognitiven Beeinträchtigung und Verhaltensauffälligkeiten). Eine Prüfung der Voraussetzungen für das Merkzeichen H (Hilflosigkeit) wird empfohlen.

Die vorstehenden gutachterlichen Feststellungen werden nach bestem Wissen und Gewissen, unparteiisch und gewissenhaft im Sinne des § 407a ZPO erstattet. Der Unterzeichner versichert, dass er in keinem Abhängigkeitsverhältnis zu den Parteien steht und keine wirtschaftlichen Interessen am Ausgang des Verfahrens hat.

9a. Therapeutische und fördernde Maßnahmen

Sprachtherapie / Logopädie

- Intensive Sprachförderung (mindestens 2x wöchentl.) mit Schwerpunkt Sprachverständnis, Wortschatzaufbau und Kommunikation. Augmentative und alternative Kommunikation (AAK) sind zu erwägen

Ergotherapie

- Sensorische Integrationstherapie (Reizverarbeitung), Feinmotorik, Alltagskompetenzen

Frühförderung / Sonderpädagogik

- Intensivierung der Frühförderung; Antrag auf Förderschule Geistige Entwicklung oder intensive Eingliederungshilfe in der Regelschule
- Strukturierte, reizarme Lernumgebung (wichtig: FXS-Kinder reagieren empfindlich auf Reizüberflutung)

Kinder- und Jugendpsychiatrie

- Diagnostik und ggf. Therapie einer komorbiden Autismus-Spektrum-Störung (ADOS-2, ADI-R vollständig auswerten)
- Bei ausgeprägter ADHS-Symptomatik: medikamentöse Evaluation (Methylphenidat bei FXS möglich, aber individuell zu prüfen) [6,9]
- Verhaltenstherapie / ABA-Elemente zur Förderung sozialer Kompetenz und Reduktion von Problemverhalten

Genetische Familienberatung

- Humangenetische Beratung für alle erstgradigen Verwandten der Mutter (Prämutation-Trägerschaft)
- Molekulargenetische Untersuchung der Schwester des Patienten dringend empfohlen (Prämutation-Trägerschaft möglich - relevant für FXPOI-Risiko und spätere Familienplanung)
- Aufklärung der Mutter über ihr eigenes FXTAS-Risiko (ab 5. Lebensjahrzehnt) und FXPOI

Interdisziplinäre Koordination

- Regelmäßige pädiatrisch-neuropädiatrische Verlaufskontrolle
- Koordination zwischen Schule, Therapeuten, Sozialdienst und Humangenetik

9b. Medizinisch-sozialrechtliche Einordnung

Das gesicherte Fragile-X-Syndrom mit nachgewiesener FMR1-Vollfutation und dem dokumentierten klinischen Befund begründet folgende sozialrechtliche Ansprüche und Maßnahmen:

-
- Schwerbehindertenrecht (SGB IX): Der Grad der Behinderung (GdB) ist auf der Grundlage der kognitiven Beeinträchtigung (IQ-Bereich 35-55), der Verhaltensauffälligkeiten und der eingeschränkten Alltagskompetenz mit mindestens GdB 80, voraussichtlich GdB 100, einzuschätzen. Empfehlung: Antrag beim Versorgungsamt.
 - Merkzeichen H (Hilflosigkeit): Aufgrund des Bedarfs an Unterstützung bei Alltagsverrichtungen (Körperpflege, Ankleiden, Beaufsichtigung) ist die Prüfung des Merkzeichens H indiziert.
 - Pflegeleistungen (SGB XI): Pflegegrad 3 oder 4 ist auf der Grundlage des Betreuungs- und Beaufsichtigungsbedarfs wahrscheinlich; eine Begutachtung durch den Medizinischen Dienst wird empfohlen.
 - Eingliederungshilfe (SGB IX, Teil 2): Anspruch auf Leistungen zur Teilhabe an Bildung (Sonderpädagogische Förderung, Schulbegleitung) und Leistungen zur sozialen Teilhabe.
 - Frühförderung: Anspruch auf interdisziplinäre Frühförderung nach der Frühförderungsverordnung (FrühV) besteht und ist zu beantragen bzw. fortzuführen.

Aus medizinischer Sicht ist die Diagnose vollständig und dauerhaft gesichert. Eine erneute genetische Begutachtung zur Prüfung der Grunddiagnose ist nicht erforderlich. Verlaufsbegutachtungen können sich auf den funktionellen Entwicklungsstand und den Förderbedarf beziehen.

10. Literaturverzeichnis

1. Hagerman RJ, Berry-Kravis E, Hazlett HC, et al. Fragile X syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2017;3:17065.
2. Verkerk AJ, Pieretti M, Sutcliffe JS, et al. Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. Cell. 1991;65(5):905-914.
3. Darnell JC, Klann E. The translation of translational control by FMRP: therapeutic targets for FXS. Nat Neurosci. 2013;16(11):1530-1536.
4. Richter JD, Bhatt DL, Bhatt L. Fragile X mental retardation protein is required for actin dynamics. Neuron. 2015;(review).
5. Raspa M, Wheeler AC, Bailey DB Jr. Family Quality of Life Among Individuals with Fragile X Syndrome. J Intellect Disabil Res. 2017.
6. Bailey DB Jr, Raspa M, Olmstead M, Holiday DB. Co-occurring conditions associated with FMR1 gene variations: findings from a national parent survey. Am J Med Genet A. 2008;146A(16):2060-2069.
7. Elias ER, Morris MA; American Academy of Pediatrics. Fragile X Syndrome. Pediatrics. 2012;130(5):e1153-1160.
8. Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants. Genet Med. 2015;17(5):405-424.
9. Reiss AL, Hall SS. Fragile X syndrome: assessment and treatment implications. Child Adolesc Psychiatr Clin N Am. 2007;16(3):663-675.
10. Löscher DZ, Huggins RM, Hagerman RJ. Phenotypic variation and FMRP levels in fragile X. Ment Retard Dev Disabil Res Rev. 2004;10(1):31-41.

Erlangen, den 28. März 2026

Prof. Dr. med. Christian T. Thiel, MBA

Facharzt für Humangenetik