

80 jaar fragiele X syndroom

De historie van het fragiele X syndroom

In 1943 ontdekte Julia Bell (1879 - 1979) dat een genetische afwijking de oorzaak moest zijn van een bepaalde verstandelijke beperking, het Martin-Bell syndroom dat later is hernoemd naar 'het fragiele X syndroom'. Pas in 1991 werd duidelijk om welk gen en om welke afwijking het ging. Een terugblik op 80 jaar geschiedenis van fragiele X syndroom

We kunnen het ons nu bijna niet meer voorstellen, een onbekend syndroom dat impact had op veel families en met name de mannen.

80 jaar geleden werd de verstandelijke beperking vaak toegeschreven aan problemen bij de geboorte zoals zuurstofgebrek.

Julia Bell was één van de eerste vrouwen, die als medicus, verbonden was aan het onderzoek naar het menselijke DNA aan de universiteit van Londen. DNA-onderzoek stond nog in de kinderschoenen.

In de kliniek waar ze werkte kwam ze in aanraking met een familie waarbij 11 mannen, verdeeld over twee generaties, een verstandelijke beperking hadden. Wat haar vooral opviel waren de uiterlijke kenmerken van de personen zoals een langwerpige gezicht, grote oren en forse testikels.

Dezelfde symptomen en kenmerken binnen één familie en meerdere generaties zette haar op het spoor van de DNA -afwijking.

In 1969 werd vastgesteld dat het om een fragiele plek op het X-chromosoom gaat en pas in 1991 werd duidelijk dat het FMR1 en betrof en in het bijzonder het aantal CGG repeats op dit gen dat bij meer dan 200CGG repeats leidt tot volledige mutatie, waarbij het eiwit ontbreekt. In die tijd werd ook meer bekend over vrouwen met de volledige mutatie en de daarmee meer of mindere ernstige verstandelijke beperking.

Ook de premutatie kwam in beeld; de betekenis van de CGG repeats tussen de 55 en 200, waarbij de vrouw draagster is en het fragiele X gen over kan dragen aan haar kinderen. Vanaf ongeveer 1990 was dan ook prenatale diagnostiek mogelijk.

Een duidelijke uitleg over genetica en fragiele X vind je op onze website onder de kop 'De eerste jaren'.

Fragiele X, anno 2024

Tegenwoordig wordt de afwijking steeds vroeger herkend en de diagnose sneller gesteld. Kennis die is opgedaan de afgelopen 80 jaar wordt ingezet om (toekomstige) ouders te informeren over hun kans een kind met het FX-syndroom te krijgen. Daarnaast is er veel mogelijk in de prenatale diagnostiek. Weet een vrouw dat ze de premutatie heeft, dan kan ze met haar partner besluiten tot een Pre-implantatie Genetische Test en vervolgens een embryoselectie. Klinisch genetische centra in Nederland zijn goed toegerust om ouders en verwanten de juiste informatie te verschaffen.

Het heeft meer dan 80 jaar geduurd om onderzoek te doen en kennis te vergaren om te komen waar we nu staan. En, dit gaat nog steeds door! Op dit moment is fragiele X niet te genezen maar, op lange termijn is de hoop gevestigd op gentherapie waarbij de fragiele plek op het X-chromosoom gerepareerd wordt.

Als vereniging blijven we deze ontwikkelingen op de voet volgen.

Julia Bell (1879- 1979) werkte in het twintigste-eeuwse Groot-Brittannië, ontdekte het fragile X-syndroom en hielp bij het vinden van erfelijke elementen van andere ontwikkelings- en genetische aandoeningen.

Bell's werk hielp de basis te leggen voor het opkomende gebied van teratologie, de studie naar oorzaken en processen van abnormale ontwikkeling van embryo's. Pas op 86-jarige leeftijd ging Bell met pensioen.



Julia Bell 1879-1979