

Das fragile X Syndrom (FXS) ist durch eine Fülle von somatischen, neurologischen und neurobehavioralen Auffälligkeiten beschrieben (z.B. in den Bereichen soziale Interaktion, sprachliche und kommunikative Fähigkeiten, Fein- und Grobmotorik). Beim FXS, der häufigsten erblichen Ursache von kognitiven Beeinträchtigungen und Autismus Spektrum Störungen, sind im Gegensatz zu anderen genetischen Störungen, wie z.B. Down-Syndrom, peri- und postnatal keine Dysmorphien erkennbar. Die eingangs erwähnten Auffälligkeiten müssen ein bestimmtes "Maß" überschreiten, um klinische Beobachtungen durch eine genetische Untersuchung zu stützen.

Die meisten Eltern eines Kindes mit FXS haben bereits während des Kleinkindalters Bedenken und berichten vielfach über Sorgen die Entwicklung betreffend. Dennoch liegt das durchschnittliche Diagnosealter bei etwa drei Jahren. Mit unserem FWF Basisprojekt (P25241) als Grundlage dieses Citizen Science Projekts versuchen wir den frühen Phänotyp bei FXS besser zu charakterisieren und frühe atypische Zeichen bei Kindern mit FXS während der ersten beiden Lebensjahre zu detektieren.

KlinikerInnen/KinderärztInnen sind vielfach auf die elterliche Berichterstattung über die Entwicklung ihres Kindes angewiesen und müssen dementsprechend entscheiden, ob abzuwarten oder diagnostisch aktiv zu werden die bessere Strategie ist. In einer Zeit, in der sich die Kinderbetreuung massiv ändert, mehr und mehr Kinder sind vor dem zweiten Lebensjahr ganztägig in Kinderbetreuungseinrichtungen (z.B. auf Grund vieler Dual-Career-Familien), kommen den PädagogInnen mehr und mehr "elterliche Aufgaben" zu. Nachdem KindergärtnerInnen, Tagesmütter/Tagesväter, etc. tagtäglich mit den Kindern zu tun haben, beziehen wir – als Eltern, WissenschaftlerInnen und KlinikerInnen – von ihnen Informationen über sprachliche, motorische und kognitive Entwicklung. Das beantragte Projekt zielt darauf ab, die frühkindliche Entwicklung als Citizen Science Projekt zu beschreiben und herauszufinden, ob Kindergarten- und KinderkrippenpädagogInnen frühe Auffälligkeiten bei Kindern mit Entwicklungsstörungen, vorrangig dem fragilen X Syndrom, erkennen können. Um dies zu realisieren werden verschiedene Entwicklungsbereiche (Motorik, Lateralität, Sprache und Kommunikation) von Citizen Scientists an Hand von Videoaufnahmen zusammen mit strukturierten Fragebögen retrospektiv analysiert. Diese Methode hat sich bereits vielfach als wertvolles und valides Instrument zur Beschreibung früher phänotypischer Besonderheiten z.B. beim Rett-Syndrom und bei Autismus Spektrum Störungen erwiesen.

Mit diesem Projekt untersuchen wir den Beitrag der Citizen Scientists zur Beschreibung des frühen Phänotyps bei FXS und den Effekt zu dessen frühzeitiger Erkennung. Dieses Projekt soll das Bewusstsein über Entwicklungsstörungen in der Bevölkerung erhöhen und hat konzertant mit anderen laufenden Projekten, unser Basisprojekt eingeschlossen, zum Ziel betroffenen Kindern frühe Intervention und ihren Familien frühzeitige genetische Beratung zu ermöglichen.