

## Dokumentation

der Literaturrecherche und Erstellung  
der Kurzinformation für Patienten (KiP)  
"Fragiles-X-Syndrom"

November 2017



Foto: © dobok / Fotolia.com

---

# Inhaltsverzeichnis

<b>1. Erstellung</b> .....	<b>3</b>
<b>2. Rechercheauftrag</b> .....	<b>4</b>
2.1 Suche nach Aggregierter Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen).....	4
2.2 Suche nach Leitlinien .....	4
2.3 Suche nach Patienteninformationen.....	5
2.4 Handsuche.....	6
<b>3. Recherchestrategien</b> .....	<b>6</b>
3.1 Aggregierte Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen) ...	6
3.1.1 Literaturdatenbank Medline über www.pubmed.org .....	6
3.1.2 Datenbanken der Cochrane Library .....	6
3.2 Leitlinien.....	7
3.2.1 Leitlinien-Datenbanken .....	7
3.3 Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender Anbieterorganisationen .....	7
3.4 Patienteninformationen .....	8
<b>4. Übersicht der verwendeten Treffer</b> .....	<b>9</b>
4.1 Medline .....	9
4.2 Cochrane Library.....	9
4.3 Patienteninformationen .....	10
4.4 Handsuche.....	10
4.4.1 Literatur .....	10
<b>5. Methodik</b> .....	<b>10</b>
<b>6. Impressum</b> .....	<b>11</b>

# 1. Erstellung

Das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) entwickelt im Auftrag von Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV) und Bundesärztekammer (BÄK) Kurzinformationen für Patienten. Seltene Erkrankungen bilden einen neuen Schwerpunkt in der Reihe der Kurzinformationen. In einem Kooperationsprojekt erstellt das ÄZQ gemeinsam mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. zehn Kurzinformationen für Patienten zu ausgewählten seltenen Erkrankungen.

**Von Seiten der ACHSE e. V. erfolgte die Koordination der indikationsspezifischen Patientenbeteiligung durch:**

- Dr. Frank Brunsmann
- Dr. Christine Mundlos

Folgender Autor war an der Erstellung der Kurzinformation „Fragiles-X-Syndrom“ beteiligt und wurde von ACHSE e. V. benannt:

- Dr. Jörg Richstein (Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.)

Der Patientenvertreter hat ein Formular zur Erhebung etwaiger Interessenkonflikte ausgefüllt. Dieses wird im ÄZQ archiviert. Zudem hat Herr Dr. Richstein das Dokument zur Überprüfung an eine Fachärztin mit Expertise zum Fragilen-X-Syndrom geschickt. Die Kommentare wurden an das ÄZQ weitergeleitet.

## 2. Rechercheauftrag

Die Recherche wurde vom Bereich Patienteninformation des Ärztlichen Zentrums für Qualität in der Medizin (ÄZQ) initiiert und vom 02. bis 18. August 2017 durchgeführt.

Recherchestrategie und -vokabular richten sich nach den Möglichkeiten der jeweiligen Recherchequelle, wurden entsprechend modifiziert und in Kapitel 3: Recherchestrategien dargelegt.

### Für die Recherchen gelten folgende Ausschlusskriterien:

- A1: Dubletten aufgrund der Suche in mehreren Datenbanken
- A2: andere Erkrankung oder andere Fragestellung
- A3: nicht beschaffbar

### 2.1 Suche nach Aggregierter Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen)

Methodisch wurden aggregierte Evidenz recherchiert.

Die Suche umfasst den Zeitraum vom 1. Januar 2012 bis zum 10. August 2017 (Medline) bzw. 2011 bis 2017 (Cochrane Library).

Es wurden Dokumente in deutscher und englischer Sprache gesucht.

### Die Suche wurde in folgenden Recherchequellen durchgeführt:

- Literaturdatenbank Medline: [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)
- Datenbanken der Cochrane Library: [www.thecochranelibrary.com](http://www.thecochranelibrary.com)

### 2.2 Suche nach Leitlinien

Die Suche umfasst Dokumente in deutscher und englischer Sprache.

Bezüglich der relevanten Patientengruppen erfolgt keine.

### Die Suche wurde in folgenden Recherchequellen durchgeführt:

- Leitlinien-Datenbanken:
  - o Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) (DE) ([www.awmf.org](http://www.awmf.org))
  - o Canadian Medical Association Guidelines (CMA) (CA) ([www.cma.ca/clinicalresources/practiceguidelines](http://www.cma.ca/clinicalresources/practiceguidelines))
  - o Guidelines International Network (G-I-N) (INT) ([www.g-i-n.net](http://www.g-i-n.net))
  - o National Guideline Clearinghouse (NGC) (US) ([www.guideline.gov](http://www.guideline.gov))

### Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender und fachspezifischer Anbieterorganisationen:

- o Arzneimittelkommission der deutschen Ärzteschaft (AkdÄ) (DE) ([www.akdae.de](http://www.akdae.de))
- o Institute for Clinical Systems Improvement (ICSI) (US) ([www.icsi.org](http://www.icsi.org))
- o National Health and Medical Research Council (NHMRC) (US) ([www.nhmrc.gov.au](http://www.nhmrc.gov.au))
- o National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (UK) ([www.nice.org.uk](http://www.nice.org.uk))
- o Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN) (UK) ([www.sign.ac.uk](http://www.sign.ac.uk))

## 2.3 Suche nach Patienteninformationen

Die Suche umfasst Dokumente in deutscher und englischer Sprache.

Bezüglich der relevanten Patientengruppen erfolgt eine Einschränkung auf Kinder und Jugendliche.

### **Die Suche wurde in folgenden Recherchequellen durchgeführt:**

Suche nach Patienteninformationen

- Patienteninformationen des IQWiG: [www.gesundheitsinformation.de](http://www.gesundheitsinformation.de)
- Patientenleitlinien der Fachgesellschaften der AWMF: [www.leitlinien.net](http://www.leitlinien.net)
- Evidenzbasierte Bewertungen des Departments für evidenzbasierte Medizin und klinische Epidemiologie an der Donau-Universität Krems sowie von Cochrane Österreich: [www.medizin-transparent.at](http://www.medizin-transparent.at)
- Medizinische Linkwörterbuch: [www.best-med-link.de](http://www.best-med-link.de)
- Medizinischer Internetkatalog: [www.medinfo.de](http://www.medinfo.de)
- Robert Koch Institut: [www.rki.de](http://www.rki.de)
- Techniker Krankenkasse: [www.tk.de](http://www.tk.de)
- Barmer: [www.barmer-gek.de](http://www.barmer-gek.de)
- AOK: [www.aok.de](http://www.aok.de)
- Selbsthilfeorganisationen für das entsprechende Thema
- Internetsuchmaschine: [www.google.de](http://www.google.de)
- Englischsprachige Quellen:
  - o [www.medlineplus.gov](http://www.medlineplus.gov)
  - o [www.patient.co.uk](http://www.patient.co.uk)
  - o [www.sign.ac.uk/patient-publications.html](http://www.sign.ac.uk/patient-publications.html)
  - o [www.hc-sc.gc.ca/home-accueil/search-recherche/hccv-vcsc-eng.php](http://www.hc-sc.gc.ca/home-accueil/search-recherche/hccv-vcsc-eng.php)
  - o [www.health.govt.nz](http://www.health.govt.nz)
  - o [www.ahrq.gov/consumer](http://www.ahrq.gov/consumer)
  - o [www.nice.org.uk](http://www.nice.org.uk)
  - o [www.nhs.uk](http://www.nhs.uk)
- Orphanet: [www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE)
- Achse online: [www.achse-online.de/de](http://www.achse-online.de/de)
- ZIPSE Zentrales Informationsportal über seltene Erkrankungen: [www.portal-se.de](http://www.portal-se.de)

## 2.4 Handsuche

Es erfolgte zudem eine Handsuche nach Informationen über das Fragiles-X Syndrom durch den Bereich Patienteninformation des ÄZQ.

# 3. Recherchestrategien

## 3.1 Aggregierte Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen)

### 3.1.1 Literaturdatenbank Medline über [www.pubmed.org](http://www.pubmed.org)

#### 02. August 2017

Nr.	Suchfrage	Anzahl
#7	#4 AND #5 Publication date from 2012/01/01 to 2017/12/31, English, German.	25
#6	#4 AND #5	66
#5	systematic[sb]	330720
#4	#1 OR #2 OR #3	5741
#3	"Fragile X Syndrome" [Title/Abstract]	4071
#2	Fragile X Syndrome [MeSH Terms]	4486
#1	Fragile X Syndrome	5741

Treffer: 85

**Relevante Treffer: 8**

### 3.1.2 Datenbanken der Cochrane Library

#### 03. August 2017

Nr.	Suchfrage	Anzahl
#6	#5 Publication Year from 2012 to 2017, in Cochrane Reviews (Reviews and Protocols), Other Reviews, Trials, Methods Studies and Technology Assessments	60
#5	#1 or #2 or #3 or #4	117
#4	"Fragile X Syndrome"	95
#3	Fragile X Syndrome	117
#2	Fragile X Syndrome:ti,ab,kw (Word variations have been searched)	80
#1	MeSH descriptor: [Fragile X Syndrome] explode all trees	56

Treffer: 60

**Relevante Treffer: 1**

## 3.2 Leitlinien

### 3.2.1 Leitlinien-Datenbanken

#### ***Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF)***

18. August 2017

Leitlinien-Suche nach „fragile X Syndrome“, „fragiles X Syndrome“

Treffer: 1

**Relevante Treffer: 0**

#### ***Canadian Medical Association Guidelines (CMA): CPG Infobase***

18. August 2017

Search for Keyword: „fragile x syndrome“, „fragiles x syndrome“

Language: English

Treffer: 0

**Relevante Treffer: 0**

#### ***Guidelines International Network (G-I-N)***

18. August 2017

Search all fields: „fragile x syndrome“, „fragiles x syndrome“

Languages: German, English

Publication Status: published

Publication Type: Guideline

Treffer: 0

**Relevante Treffer: 0**

#### ***National Guideline Clearinghouse (NGC)***

18. August 2017

Search: „fragile x syndrome“, „fragiles x syndrome“

Treffer: 1

**Relevante Treffer: 0**

## 3.3 Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender Anbieterorganisationen

#### ***Arzneimittelkommission der deutschen Ärzteschaft (AkdÄ)***

18. August 2017

Durchsicht der Liste der Therapieempfehlungen

Treffer: 0

**Relevante Treffer: 0**

***Institute for Clinical Systems Improvement (ICSI)***

18. August 2017

Guidelines by keyword: „fragile x syndrome“, „fragiles x syndrome“

Treffer: 0

**Relevante Treffer: 0*****National Health and Medical Research Council (NHMRC)***

18. August 2017

Australian Clinical Practice Guidelines

Search by keyword: „fragile x syndrome“, „fragiles x syndrome“

Treffer: 0

**Relevante Treffer: 0*****National Institute for Health and Care Excellence (NICE)***

18. August 2017

Filter by type “Guidance” all NICE Guidelines AND Filter by title „fragile x syndrome“, „fragiles x syndrome“

Treffer: 0

**Relevante Treffer: 0*****Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN)***

18. August 2017

Durchsicht der Liste der Leitlinien

Treffer: 0

**Relevante Treffer: 0****relevante Treffer Leitlinien insgesamt: 0**

### 3.4 Patienteninformationen

[Kindernetzwerk](#)

Suche nach „fragiles x syndrom“

[Orphanet](#)

Suche nach „fragiles x syndrom“

[Patientinfo](#)

„fragiles x syndrom“

**relevante Treffer „Patienteninformationen“ insgesamt: 3**



## 4. Übersicht der verwendeten Treffer

### 4.1 Medline

- Bailey DB, Berry KE, Wheeler A, et al. Mavoglurant in adolescents with fragile X syndrome: Analysis of Clinical Global Impression-Improvement source data from a double-blind therapeutic study followed by an open-label, long-term extension study. *J Neurodev Disord* 2015;(8):1-10. DOI: 10.1186/s11689-015-9134-5. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26855682](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26855682)
- Berry-Kravis E, Sumis A, Hervey C, et al. Clinic-based retrospective analysis of psychopharmacology for behavior in fragile x syndrome. *Int J Pediatr* 2012;2012:843016. DOI: 10.1155/2012/843016. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22899942](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22899942)
- Berry KE, Portes V, Hagerman R, et al. Mavoglurant in fragile X syndrome: results of two randomized, double-blind, placebo-controlled trials. *Sci Transl Med* 2016;8(321):321ra5. DOI: 10.1126/scitranslmed.aab4109. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26764156](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26764156)
- Diez JM, Schneider A, Phillips T, et al. Parent-delivered touchscreen intervention for children with fragile X syndrome. *Intractable Rare Dis Res* 2014;3(4):166-77. DOI: 10.5582/irdr.2014.01026. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25606367](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25606367)
- Hunter J, Rivero-Arias O, Angelov A, et al. Epidemiology of fragile X syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Am J Med Genet A* 2014;164A(7):1648-58. DOI: 10.1002/ajmg.a.36511. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24700618](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24700618)
- Leigh MJ, Nguyen DV, Mu Y, et al. A randomized double-blind, placebo-controlled trial of minocycline in children and adolescents with fragile x syndrome. *J Dev Behav Pediatr* 2013;34(3):147-55. DOI: 10.1097/DBP.0b013e318287cd17. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23572165](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23572165)
- Moskowitz LJ, Jones EA. Uncovering the evidence for behavioral interventions with individuals with fragile X syndrome: a systematic review. *Res Dev Disabil* 2015;38:223-41. DOI: 10.1016/j.ridd.2014.12.011. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25575286](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25575286)
- Sahu JK, Gulati S, Sapra S, et al. Effectiveness and safety of donepezil in boys with fragile x syndrome: a double-blind, randomized, controlled pilot study. *J Child Neurol* 2013;28(5):570-5. DOI: 10.1177/08830738124449381. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22752489](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22752489)

### 4.2 Cochrane Library

- Rueda JR, Guillen V, Ballesteros J, et al. L-acetylcarnitine for treating fragile X syndrome. *Cochrane Database Syst Rev* 2015;(5):CD010012. DOI: 10.1002/14651858.CD010012.pub2. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25985235](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25985235)

## 4.3 Patienteninformationen

### Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V.

Fragiles-X Syndrom. Was ist das eigentlich? 2016 [cited: 2017-11- 10] [www.frax.de/familien/hat-mein-kind-fragiles-x/symptome-2](http://www.frax.de/familien/hat-mein-kind-fragiles-x/symptome-2)

### Patientinfo

Fragile X Syndrome. 2015 [cited: 2017-11- 10] [www.patient.info/doctor/fragile-x-syndrome](http://www.patient.info/doctor/fragile-x-syndrome)

### Orphanet

Le syndrome de l'X fragile: 2012 [cited: 2017-11- 10] [www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/XFragile-FRfrPub120v01.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/XFragile-FRfrPub120v01.pdf)

## 4.4 Handsuche

### 4.4.1 Literatur

- Bagni C, Tassone F, Neri G, et al. Fragile X syndrome: causes, diagnosis, mechanisms, and therapeutics. J Clin Invest 2012;122(12):4314-22. DOI: 10.1172/JCI63141. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23202739](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23202739)
- Bailey DB, Jr., Raspa M, Bishop E, et al. No change in the age of diagnosis for fragile x syndrome: findings from a national parent survey. Pediatrics 2009;124(2):527-33. DOI: 10.1542/peds.2008-2992. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19581269](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19581269)
- Cleveland Clinic. Fragile X Syndrome. 2012 [cited: 2017-11-10]. [www.my.clevelandclinic.org/health/articles/fragile-x-syndrome](http://www.my.clevelandclinic.org/health/articles/fragile-x-syndrome)
- Hartley SL, Seltzer MM, Raspa M, et al. Exploring the adult life of men and women with fragile X syndrome: results from a national survey. Am J Intellect Dev Disabil 2011;116(1):16-35. DOI: 10.1352/1944-7558-116.1.16. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21291308](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21291308)
- Rath A, Nguengang Wakap S. Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data Prevalence, incidence or number of published cases listed by diseases (in alphabetical order). 2017 (Orphanet Report Series, Rare Diseases collection; 1) [cited: 2017-11-10]. [www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_by\\_alphabetical\\_list.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf)
- Schaefer TL, Davenport MH, Erickson CA. Emerging pharmacologic treatment options for fragile X syndrome. Appl Clin Genet 2015;8:75-93. DOI: 10.2147/TACG.S35673. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25897255](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25897255)

## 5. Methodik

Das Vorgehen bei der Erstellung von Kurzinformationen für Patienten wird in einem generischen Methodenreport ausführlich beschrieben.

- Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ), Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV), Bundesärztekammer (BÄK). Methodenreport zur Entwicklung von Kurzinformationen für Patienten (KiP). 2. Auflage, Version 1. 2016 [cited: 2017-11-10]. DOI: 10.6101/AZQ/000395. [www.patienten-information.de/mdb/downloads/kip/methodik/aezq-kip-patienten-methodik.pdf](http://www.patienten-information.de/mdb/downloads/kip/methodik/aezq-kip-patienten-methodik.pdf)

## 6. Impressum

**Verantwortlich für den Inhalt:**

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)  
Im Auftrag von Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV)  
und Bundesärztekammer (BÄK)  
E-Mail [patienteninformation@azq.de](mailto:patienteninformation@azq.de)  
Internet [www.patinfo.org](http://www.patinfo.org) | [www.azq.de](http://www.azq.de)

**Kurzinformation "Fragiles-X-Syndrom". Bitte wie folgt zitieren:**

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ), Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV), Bundesärztekammer (BÄK). Fragiles-X-Syndrom, 1. Auflage. 2017 [cited: YYYY-MM-DD]. (Kurzinformation für Patienten)  
DOI:10.6101/AZQ/000399.  
[www.patienten-information.de/kurzinformationen/seltenerkrankungen/fragiles-x-syndrom](http://www.patienten-information.de/kurzinformationen/seltenerkrankungen/fragiles-x-syndrom)