

Pressemitteilung – EMBARGO Sonntag, 11.8.2013 um 19:00 MEZ Sommerzeit

Von Astrid Bergmeister . CECAD PR & Marketing

Genmutation als Ursache für häufige Kindheits-Epilepsien

Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler aus dem Exzellenzcluster CECAD an der Universität zu Köln und der Uniklinik Gießen identifizieren zusammen im Europäischen Verbund Genmutationen als Ursache für häufige Kindheits-Epilepsien.

Mehr als 50 Millionen Menschen weltweit leiden an Epilepsie, ein Drittel davon sind Kinder. Die häufigsten Epilepsieformen bei Kindern treten ohne erkennbare Ursache auf, sog. idiopathisch fokale Epilepsien (IFE). Einem Verbund aus zwei Forschungsnetzwerken, EuroEPINOMICS und IonNeurONet, sowie weiteren internationalen Arbeitsgruppen ist es erstmalig gelungen, ein Krankheitsgen für idiopathisch fokale Epilepsien zu identifizieren. Veränderungen des Gens *GRIN2A* führen zu Störungen der Funktion eines wichtigen Ionenkanals im Gehirn. Es wird vermutet, dass der veränderte Ionenkanal vermehrte elektrische Entladungen im Gehirn verursacht – und dadurch epileptische Anfälle auslöst. Die Studie erscheint am 11.8.2013 im internationalen Fachjournal *Nature Genetics*.

Zur Identifikation des Epilepsieauslösenden Krankheitsgens *GRIN2A* hat ein internationales Wissenschaftler-Netzwerk in einer Studie das Genmaterial von insgesamt 400 Patienten mit Kindheitsepilepsien ohne erkennbare Ursache (IFE) untersucht. Bei 7,5 Prozent der Erkrankten fanden sie Veränderungen des Gens *GRIN2A*. An der Analyse der Studie wesentlich beteiligt waren Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler des Exzellenzclusters CECAD an der Universität zu Köln um Prof. Peter Nürnberg und M. Sc. Dennis Lal.

Die Gruppe der idiopathisch fokalen Epilepsien (IFE) umfasst verschiedene Krankheitsverläufe unterschiedlichen Schweregrades. Charakteristisch für diese Erkrankungen ist ein Anfallsursprung in der sogenannten Rolandischen Region des Gehirns. Die Rolando Epilepsie verläuft meistens gutartig und betrifft etwa 15% aller Kinder mit Epilepsie. Die Anfälle sind gut therapierbar und verschwinden mit der Pubertät. "Bis vor kurzem wurde der genetische Einfluss in der Krankheitsentwicklung von Rolando Epilepsien international stark diskutiert - unsere Studie wirft ein komplett neues Licht und zeigt ein überraschend eindeutiges Ergebnis" erläutert Professor Dr. Bernd Neubauer, Leiter der Abteilung für Neuropädiatrie, Sozialpädiatrie und Epileptologie am Universitätsklinikum Giessen.

Zur Überraschung der Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler können die Genmutationen des Gens *GRIN2A* neben der leichten Rolando Epilepsie auch bösartigeren Kindheitsepilepsien zugeordnet werden.

„Das breite Spektrum an betroffenen Kindheitsepilepsien deutet auf einen gemeinsamen Krankheitsauslöser im Kindesalter und zeigt zugleich, dass weitere genetische oder äußere Einflüsse eine Rolle spielen“, so M. Sc. Dennis Lal,

Die Erforschung des epilepsieauslösenden Gens *GRIN2A* ist von internationalem Interesse, die im Verlauf der Forschungen zur Kooperation der internationalen Forschungsgruppen führte. Erst durch die Bereitstellung von Genmaterial von weltweit betroffenen Patienten gefolgt von funktionellen molekular genetischen Untersuchungen wurde die Identifikation des Gens möglich.

Auch bei vielen anderen Epilepsieformen stehen Forscher erst am Anfang der Entschlüsselung genetischer Ursachen. Das Erzielen weiterer Fortschritte auf diesem Gebiet setzt auch in Zukunft eine enge Zusammenarbeit von internationalen Forschergruppen und Ärzten voraus.

Für CECAD bedeutet der Forschungserfolg einen neuen vielversprechenden Ansatz in der neurologischen Forschung.

Originaltitel der Publikation:

Mutations in *GRIN2A* cause idiopathic focal epilepsy with rolandic spikes
Nature Genetics, 2013

Wissenschaftliche Studien-Partner:

Prof. Dr. med. Bernd Neubauer, M. Sc. Dennis Lal, Abteilung für Neuropädiatrie, Sozialpädiatrie und Epileptologie am Universitätsklinikum Gießen und Marburg GmbH, Standort Giessen

Prof. Dr. rer. nat. Peter Nürnberg, M. Sc. Dennis Lal, Cologne Center for Genomics (CCG), Universität zu Köln

Prof. Dr. rer. nat. Peter Nürnberg, M. Sc. Dennis Lal, Cologne Excellence Cluster on Cellular Stress Responses in Aging-Associated Diseases (CECAD)

Dr. med. Sarah von Spiczak, Prof. Dr. Ulrich Stephani, Klinik für Neuropädiatrie, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Kiel, Kiel

Prof. Dr. med. Fritz Zimprich, Dr. rer. nat. Eva Maria Reinthaler, Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien, Medizinischer Universitätscampus, Österreich

Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup, CeGaT GmbH, Tübingen und Hertie Institut für klinische Hirnforschung, Tübingen

Dr. med. Johannes Lemke, Abteilung für Humangenetik, Universitätskinderklinik, Inselspital, Bern

Prof. Dr. med. Holger Lerche, Hertie-Institut für klinische Hirnforschung (HIH) und Abteilung Neurologie mit Schwerpunkt Epileptologie, Universitätsklinikum Tübingen, Tübingen

EuroEPINOMICS und IonNeurONet:

Die beiden Netzwerke werden von der Deutschen Forschungsgemeinschaft (EuroEPINOMICS, über ein Programm der European Science Foundation) und dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (IonNeurONet) gefördert. Gegenstand der Förderung sind die Entschlüsselung der genetischen Ursachen von Epilepsien und anderen verwandten Erkrankungen, bei denen Ionenkanäle gestört sind, die die Erregbarkeit von Nervengewebe steuern.

Kontakt für Rückfragen:

M.Sc. Dennis Lal

Exzellenzcluster CECAD an der Universität zu Köln

M.Sc. Dennis Lal
Cologne Center for Genomics (CCG)
University of Cologne
Weyertal 115b
D-50931 Köln
tel: ++49 221 478 96854
fax: ++49 221 478 96866
e-mail: Dennis.Lal@uni-koeln.de
web: www.ccg.uni-koeln.de

Universität zu Köln
Merle Hettesheimer
Leiterin Presse und Kommunikation
Tel. 0221 470-1700
m.hettesheimer@uni-koeln.de