


Neues Krankheitsgen für frühkindliche Epilepsie entdeckt

Neues Krankheitsgen für frühkindliche Epilepsie entdeckt
Epileptische Enzephalopathien sind schwere Krankheiten, die schon bei Babys auftreten. Sie gehen mit einer gestörten Reifung des Gehirns sowie mit einer Beeinträchtigung der geistigen und manchmal auch der motorischen Entwicklung einher. Meistens treten die Krampfanfälle zuerst in Zusammenhang mit Fieber auf und lassen sich in der Regel nicht therapieren. Eine schon länger bekannte Form der frühkindlichen epileptischen Enzephalopathie ist das Dravet-Syndrom. Es tritt bei etwa einem von 30.000 Kindern auf und wird durch Mutationen am Natriumkanal-Gen SCN1A ausgelöst. Bei vielen Kindern, deren Krankheit dem Dravet-Syndrom ähnelt, liegen jedoch keine Mutationen in SCN1A vor. Es müssen also andere Gene für diese frühkindliche Form der Epilepsie verantwortlich sein. Mutationen im HCN1-Ionenkanal gefunden
Auf der Suche nach neuen Krankheitsgenen für frühkindliche epileptische Enzephalopathien sind Wissenschaftler aus Paris und Würzburg nun fündig geworden. Im Erbgut von fast 200 betroffenen Kindern, bei denen Mutationen im SCN1A-Gen bereits ausgeschlossen waren, entdeckten sie in sechs Fällen die krankheitsverursachenden Mutationen an einem anderen Ionenkanal-Gen, bei HCN1. Diese dominanten Mutationen entstehen bei der Bildung der elterlichen Keimzellen jeweils neu; in den Körperzellen der Eltern sind sie nicht vorhanden. "Der von dem Kationenkanal HCN1 getragene elektrische Strom wird auch als ?Schrittmacher bezeichnet, da er in spontan aktiven Nervenzellen die rhythmische Aktivität fördert", sagt Professor Thomas Haaf, Leiter des Instituts für Humangenetik der Universität Würzburg. Tiermodelle hätten bereits vermuten lassen, dass dieser Kanal bei Epilepsien eine Schlüsselrolle spielt. "Aber bei Patienten waren bisher keine entsprechende Mutationen gefunden worden." Unterschiede zum Dravet-Syndrom
Die Krampfanfälle bei Kindern mit Mutationen im HCN1-Gen sind anfangs kaum vom Dravet-Syndrom zu unterscheiden, im weiteren Verlauf aber schon: "Es kommt dann vermehrt zu atypischen Anfällen. Alle betroffenen Kinder zeigen eine Intelligenzminderung und Verhaltensstörungen, autistisches Verhalten eingeschlossen", so Professor Haaf. Federführend bei der Studie war Dr. Christel Depienne, die bis Ende 2013 zwei Jahre lang als Gastwissenschaftlerin am Würzburger Institut für Humangenetik tätig war. Von hier hat sie das deutsch-französische Forschungsteam koordiniert. Folgen der neuen Entdeckung
Wie lässt sich das neue Wissen zum Wohl der Patienten nutzen? Diese Frage ist nicht einfach zu beantworten, denn von der Entdeckung einer krankheitsverursachenden Genmutation bis zur Therapie ist es meistens ein langer Weg. Dazu Professor Haaf: "Auf jeden Fall hilft ein besseres Verständnis der molekularen Krankheitsursachen bei der Entwicklung neuer therapeutischer Ansätze, zum Beispiel von Medikamenten, welche die HCN1-Ströme spezifisch beeinflussen. Schon jetzt ermöglichen die Ergebnisse, bei dieser meist sporadisch auftretenden sehr schweren frühkindlichen Erkrankung die richtige Diagnose zu stellen und die Eltern bei der weiteren Familienplanung genetisch zu beraten." De novo mutations in HCN1 cause early infantile epileptic encephalopathy, C. Nava, C. Dalle, A. Rastetter, T. Haaf, E. Leguern, C. Depienne, Nature Genetics, online publiziert am 20. April 2014, doi:10.1038/ng.2952
Kontakt
Prof. Dr. Thomas Haaf, Institut für Humangenetik, Universität Würzburg, T (0931) 31-88738, thomas.haaf@uni-wuerzburg.de
Bayerische Julius-Maximilians-Universität Würzburg
Sanderring 2
97070 Würzburg
Deutschland
Telefon: (09 31) 31-0
Telefax: (09 31) 31-82600
Mail: presse@zv.uni-wuerzburg.de
URL: <http://www.uni-wuerzburg.de>


Pressekontakt

Bayerische Julius-Maximilians-Universität Würzburg

97070 Würzburg

uni-wuerzburg.de
presse@zv.uni-wuerzburg.de

Firmenkontakt

Bayerische Julius-Maximilians-Universität Würzburg

97070 Würzburg

uni-wuerzburg.de
presse@zv.uni-wuerzburg.de

Als die Universität 1582 gegründet wurde, nahm sie ihren Betrieb mit einer Theologischen sowie einer Philosophischen Fakultät auf und verfügte bald auch über eine Juristische und Medizinische Fakultät. Im Jahre 1878 gliederte sich ihre Philosophische Fakultät in zwei Sektionen, in einen philosophisch-historischen und einen mathematisch-naturwissenschaftlichen Bereich. Erst 1937 verselbständigte sich die mathematisch-naturwissenschaftliche Sektion zu einer eigenen fünften Fakultät. Als nach dem 2. Weltkrieg die Lehr- und Forschungsarbeit wieder fortgesetzt wurde, blieb es bei dem vorherigen Stand. 1968 wurde die Rechts- und Staatswissenschaftliche Fakultät in zwei selbständige Abteilungen geteilt, in die Juristische und die Wirtschaftswissenschaftliche Fakultät. Die Universität besaß nun sechs Fakultäten. Ab 1972 schloß sich mit der Eingliederung der früher eigenständigen Pädagogischen Hochschule die Erziehungswissenschaft als siebte Fakultät an. Infolge der Hochschulreform 1974 wurde die Universität in insgesamt 13 Fakultäten umorganisiert. Die Erziehungswissenschaft wurde 1977 aufgelöst und den restlichen zwölf Fakultäten eingegliedert. Einer der Hauptgründe für die Attraktivität der Würzburger Universität ist zweifellos das auf 12 Fakultäten verteilte breite Fächerspektrum, das nahezu alle traditionellen Gebiete einer alten Universität umfaßt. In ihrer nun über 400jährigen Geschichte zählte sie stets zu den durchschnittlich großen deutschen Universitäten. Zu von Virchows und Röntgens Zeiten lag die Gesamtzahl der Studierenden an der Alma Julia zwischen 700 und 1000 Studenten, noch vor 40 Jahren bei 2500; heute gehört sie mit rund 20.000 Studenten zu den vier großen Universitäten Bayerns. Ihnen stehen 350 Professoren und rund 2700 wissenschaftliche Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter gegenüber. Mit 3.000 Studierenden bilden die Mediziner heute die größte Einzelfakultät. Die Hälfte aller in Würzburg Studierenden gehört jedoch den geisteswissenschaftlichen Bereichen an. Davon zählen 380 zur Katholisch-Theologischen Fakultät, etwas mehr als 520 zur Philosophischen Fakultät I, jeweils rund 3.000 zu den Philosophischen Fakultäten II und III. Bei den Juristen sind über 2.600 Studenten immatrikuliert und bei den Wirtschaftswissenschaftlern rund 2.000. Biologen und Chemiker bringen es jeweils auf rund 1.200 Studierende, die Fakultät für Mathematik und Informatik auf etwas über 1.000, Physiker und Erdwissenschaftler bleiben jeweils unter der 1.000er-Grenze. Die Naturwissenschaften streben räumlich seit den 50er Jahren in die Außenbezirke der Stadt. Die Auslagerung begann mit den Botanikern, die ihre Institute zum Dallenberg verlegten, und setzte sich in den 60er und 70er Jahren mit dem Aufbau der Universität Am Hubland fort.

Chemikern und Pharmazeuten, Mineralogen und Kristallstrukturforschern, Physikern und Astronomen stehen heute dort, zusammen mit Mathematikern und Informatikern, hochmoderne Institutsgebäude und leistungsfähige Labors, Seminarräume und Hörsäle zur Verfügung. Während sich die Fachbereiche Philosophie I und III sowie die Juristen und Wirtschaftswissenschaftler noch in der Stadt befinden, teils in der fürstbischöflichen Residenz, teils in der Universität am Sanderring, teils im Stadtgebiet verstreut, ist die Philosophische Fakultät II in einen Neubau Am Hubland ausgewandert.