

Gen-Defekt enträtselt

Erstmals weltweite Diagnosen möglich

Die an der Medizinischen Fakultät forschende Genetikprofessorin Christel Depienne hat als Teil eines internationalen Teams die Gründe für eine schwerwiegende Entwicklungsstörung entschlüsselt, von der vor allem Kinder und Jugendliche betroffen sind. Die Forschenden machen Mutationen des menschlichen Gens KCNN2 maßgeblich verantwortlich. Die Erkenntnisse ebnen den Weg für neue, individuelle Therapien. Die Studie ist jetzt in der renommierten Fachzeitschrift Brain* publiziert worden.

Die Wissenschaft geht davon aus, dass weltweit bis zu 400 Millionen Menschen im Laufe ihres Lebens von genetischen Störungen betroffen sind. Auslöser solcher Störungen sind [Gen](#)-Mutationen, die vererbt werden oder auch spontan auftreten. Die im Studienfokus stehenden krankhaften Veränderungen im KCNN2-[Gen](#) auf Chromosom Nr. 5 führen bei Betroffenen zu folgenreichen Bewegungsstörungen. Sie leiden beispielsweise unter erheblichen Gleichgewichtsproblemen und unkontrollierbarem Zittern. Bei vielen kommen noch Störungen in der Entwicklung hinzu: Im Vergleich zu Gesunden können Patienten zum Beispiel erst spät sitzen oder gehen.

„Durch unsere Beschreibung des neuartigen Syndroms können Genetiker endlich weltweit Erkrankte diagnostizieren“, sagt Dr. Depienne, UDE-Professorin für Molekulargenetik neurogenetischer Entwicklungsstörungen, die am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Essen forscht. Die Studie zeigt zudem, dass Störungen des Nervensystems und des Bewegungsapparates eine gemeinsame Erklärung zugrunde liegen könnte. Bei dem Forschungsprojekt kooperierten Teams aus den USA, Frankreich, Italien, Belgien und den Niederlanden.

Publikation: DOI 10.1093/brain/awaa346

<https://academic.oup.com/brain/advance-article-abstract/doi/10.1093/brain/awaa346/6006721?redirectedFrom=fulltext>