

Gene mit Einfluss auf Legasthenie

Eine groß angelegte genetische Studie hat eine Reihe von DNA-Varianten identifiziert, die in Verbindung mit Legasthenie stehen

Ein internationales Wissenschaftlerteam, darunter Forschende der Universität Edinburgh und des Max-Planck-Instituts für Psycholinguistik in Nijmegen (Niederlande), hat erstmals eine große Zahl von Genen identifiziert, die eindeutig mit Legasthenie in Verbindung stehen. Etwa ein Drittel der 42 identifizierten genetischen Varianten wurden zuvor schon mit allgemeinen kognitiven Fähigkeiten und dem Bildungserfolg assoziiert. Laut den Forschern könnten die Ergebnisse, dazu beitragen, die biologischen Ursachen für die Lese- und Schreibschwäche mancher Kinder besser zu verstehen.

Ein internationales Wissenschaftlerteam, darunter Forschende der Universität Edinburgh und des Max-Planck-Instituts für Psycholinguistik in Nijmegen (Niederlande), hat erstmals eine große Zahl von Genen identifiziert, die eindeutig mit Legasthenie in Verbindung stehen. Etwa ein Drittel der 42 identifizierten genetischen Varianten wurden zuvor schon mit allgemeinen kognitiven Fähigkeiten und dem Bildungserfolg assoziiert. Laut den Forschern könnten die Ergebnisse, dazu beitragen, die biologischen Ursachen für Lese- und Schreibschwäche mancher Kinder besser zu verstehen.

Es ist bekannt, dass Legasthenie – zum Teil aufgrund genetischer Faktoren – in Familien gehäuft auftritt. Bislang wusste man aber nur wenig über die Identität der beteiligten Gene. Die neue Studie unter der Leitung der Universität Edinburgh, die in der Fachzeitschrift *Nature Genetics* veröffentlicht wurde, ist die bisher größte molekulargenetische Untersuchung zu Legasthenie. Nach Angaben des Forscherteams basierten frühere Studien, die Legasthenie mit einzelnen Genen in Verbindung brachten, auf einer viel geringeren Anzahl von Familien und erbrachten keine eindeutigen Ergebnisse.

Für die aktuelle Studie analysierte das Team die DNA von mehr als 50 000 Erwachsenen, bei denen Legasthenie diagnostiziert wurde, und von mehr als einer Million Erwachsenen, bei denen dies nicht der Fall war. Die Daten wurden in Zusammenarbeit mit dem US-Unternehmen *23andMe Inc.* ermittelt.

„Im Laufe von mehreren Jahrzehnten Forschung haben uns begrenzte genetische Untersuchungen zu Legasthenie erste interessante Hinweise darauf gegeben, welche Rolle die DNA spielen könnte“, erklärt Simon Fisher, Direktor der Abteilung Sprache und Genetik am Max-Planck-Institut für Psycholinguistik. „Von den groß angelegten genomischen Studien versprechen wir uns ein neues Verständnis dafür, wie unsere Gene uns beim Lesen- und Schreibenlernen helfen.“

Die Forschenden untersuchten das gesamte Genom und testeten die Zusammenhänge zwischen Millionen gängiger DNA-Varianten und dem Vorhandensein einer Legasthenie. Dabei fanden sie 42 Genorte, die signifikant mit Legasthenie assoziiert sind. Einige davon stehen in Verbindung mit anderen neurologischen Entwicklungsstörungen wie verzögerter Sprachentwicklung oder mit kognitiven Fähigkeiten und Schulleistungen. Viele davon sind jedoch neu und könnten Gene betreffen, die spezifischer mit den wesentlichen Prozessen beim Lesenlernen verbunden sind.

Viele der mit Legasthenie assoziierten Gene werden auch mit ADHS (Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung) in Verbindung gebracht. Eine weitaus geringere Überschneidung gibt es

mit Genen, die mit psychischen Störungen sowie dem Lebensstil und dem allgemeinen Gesundheitszustand in Zusammenhang stehen.

Die genetischen Erkenntnisse wurden erfolgreich in einer weiteren, unabhängigen Studie bestätigt: Die Daten stammen hierbei von *GenLang*, einem internationalen Konsortium unter der Leitung des Max-Planck-Instituts für Psycholinguistik in Nijmegen. Die Studie umfasste 34 000 Personen in denen die Fähigkeit zum Lesen von Wörtern getestet wurde. Dabei zeigte sich: Mehrere der mit Legasthenie verbundenen genetischen Varianten waren auch in einer Stichprobe mit chinesischesprachigen Personen signifikant. Das deutet darauf hin, dass bestimmte kognitive Prozesse beim Lesenlernen nicht von der verwendeten Sprache abhängen.

Die Forschenden nutzten die DNA-Ergebnisse zusätzlich für eine Untersuchung mit vier verschiedenen Kohorten, die sie zusammen mit Teams des QIMR Berghofer Medical Research Institute in Australien, der britischen Oxford University und der University of Colorado in den USA durchführten. Sie fanden heraus, dass die genetischen Informationen aus der Studie einen groben Hinweis darauf geben, wie gut Kinder und Erwachsene lesen und buchstabieren können. Allerdings lässt sich die Genauigkeit, die für eine Diagnose von Legasthenie erforderlich wäre, nicht erreichen.

Nach Ansicht der leitenden Forscherin Michelle Luciano von der Universität Edinburgh wirft die Studie ein Licht auf viele unbeantwortete Fragen im Zusammenhang mit Legasthenie: „Unsere Ergebnisse zeigen, dass übereinstimmende genetische Unterschiede bei Jungen und Mädchen sehr ähnliche Auswirkungen haben und dass es eine genetische Verbindung zwischen Legasthenie und Beidhändigkeit gibt“, so Luciano. „Sie deuten zudem darauf hin, dass Legasthenie genetisch sehr eng mit den Leistungen in Lese- und Rechtschreibtests zusammenhängt. Das bestätigt, wie wichtig standardisierte Tests für die Erkennung von Legasthenie sind.“

Originalveröffentlichung

Catherine Doust, Pierre Fontanillas, Else Eising, Scott D. Gordon, Zhengjun Wang, Gökberk Alagöz, Barbara Molz, 23andMe Research Team, Quantitative Trait Working Group of the GenLang Consortium, Beate St Pourcain, Clyde Francks, Riccardo E. Marioni, Jingjing Zhao, Silvia Paracchini, Joel B. Talcott, Anthony P. Monaco, John F. Stein, Jeffrey R. Gruen, Richard K. Olson, Erik G. Willcutt, John C. DeFries, Bruce F. Pennington, Shelley D. Smith, Margaret J. Wright, Nicholas G. Martin, Adam Auton, Timothy C. Bates, Simon E. Fisher and Michelle Luciano
Discovery of 42 genome-wide significant loci associated with dyslexia
Nature Genetics (2022)

[DOI](#)

[FAQ zu Legasthenie \(auf Englisch\)](#)

Auf der Webseite des Genetics of Language consortium (GenLang) finden Sie detaillierte Erklärungen zur genomweite Assoziationsstudie über Legasthenie und zu der Störung selbst.