

Konkrete Anleitungen für Ärzt:innen: Neue Handlungsempfehlung zur Epilepsiegenetik

Internationaler Artikel von drei Leipziger Humangenetiker:innen mitverfasst

Leipzig. Nach zwölf Jahren hat die Internationale Liga gegen Epilepsie (ILAE), zu der auch die Deutsche Gesellschaft für Epileptologie (DGfE) gehört, eine neue Handlungsempfehlung zum Vorgehen bei der genetischen Diagnostik von Epilepsien erstellt.

Wie Prof. Lemke erklärt, hat sich das Feld der genetischen Diagnostik in den letzten Jahren dramatisch weiterentwickelt. „Es ist wichtig, dass wir epileptologisch tätige Neurologen, Pädiater und Hausärzte über den neuesten Stand der Diagnostik informieren, denn mit der richtigen Analysestrategie können wir heute mehr als zehnmal so viele Diagnosen stellen wie noch vor 5 bis 10 Jahren,“ sagt Prof. Lemke. Deshalb sei ein neuer Überblick über den wissenschaftlichen Stand für viele Ärzt:innen, die sich der Behandlung von Epilepsien widmen, eine große Hilfe. „Wir nehmen aber nicht nur eine Standortbeschreibung vor, sondern geben auch Ratschläge, welche Verfahren nicht mehr und welche stattdessen verwendet werden sollten und was beim Veranlassen der Analysen und dem Umgang mit den Resultaten alles zu beachten ist.“ ergänzen die beiden Erstautor:innen des Artikels Dr. Krey und Dr. Platzer.

Damit erhalten alle Ärzt:innen, die Epilepsiepatient:innen betreuen, sehr konkrete Anleitungen, was mit genetischen Testungen zu erreichen ist. „Natürlich gibt es Epilepsien, deren Ursache wir auch heutzutage noch nicht aufklären können. Bei einigen Formen, wie beispielsweise Erkrankungen, die bereits im frühen Kindesalter beginnen bzw. die Entwicklung beeinträchtigen, gelingt uns dies aber mittlerweile bei jedem zweiten Patienten,“ sagt Prof. Lemke und ergänzt: „Besonders stolz sind wir, dass die Leipziger Humangenetik federführend an diesem Artikel der Genetik-Kommission der ILAE mitarbeiten und sich so aktiv in das sehr breit aufgestellte Team internationaler Spezialisten einbringen durfte.“

Das erarbeitete Papier ist nun in der wissenschaftlichen Zeitschrift „Epileptic Disorders“, dem Kommunikationsorgan der ILAE, veröffentlicht worden.

Epilepsie ist eine Erkrankung, bei der das Gehirn oder einzelne Hirnbereiche zu übermäßiger Aktivität neigen und dann zu viele Signale abgeben. Dies gilt als Ursache sogenannter epileptischer Anfälle. Dabei kann es zu Bewusstseinsstörungen sowie Anspannung einzelner Muskeln kommen – bis hin zu Bewusstseinsverlust und Verkrampfung der gesamten Körpermuskulatur. In Deutschland sind zwischen fünf und neun von 1000 Menschen von dieser Erkrankung betroffen. Jährlich erkranken etwa 40 bis 70 von 100 000 Menschen neu daran. Am höchsten ist das Erkrankungsrisiko im frühen Kindes- sowie im hohen Erwachsenenalter.

Link zum Artikel:

https://www.jle.com/fr/revues/epd/e-docs/current_practice_in_diagnostic_genetic_testing_of_the_epilepsies_322716/article.phtml