

Wenn Erwachsene plötzlich zittern

Entschlüsselt: Ursachen von FAME

Die Familiäre adulte myoklonische Epilepsie (FAME) ist eine seltene Erkrankung. Betroffene leiden unter Muskelzuckungen (Myoklonien) und epileptischen Anfällen. Die genauen Ursachen hierfür waren bislang weitgehend unbekannt. Wissenschaftler der Medizinischen Fakultät der UDE am Universitätsklinikum Essen (UK Essen) haben im Rahmen zweier internationaler Studien zwei genetische Ursachen für die Erkrankung entdeckt. Über die Ergebnisse berichtet jetzt das renommierte Fachmagazin Nature Communications*.

Zum ersten Mal diagnostiziert wurde FAME in den 2000er Jahren. Erste Symptome zeigen sich bei Erwachsenen meist in der dritten Lebensdekade. Der Verlauf ist in der Regel gutartig, und die Bewegungsstörung schreitet langsam fort. Aber natürlich beeinträchtigen die Anfälle und das Zittern bzw. die Myoklonien die Lebensqualität. Eine frühzeitige sichere Diagnose zu stellen, ist häufig schwierig, da trotz weltweiter Bemühungen die Ursachen für FAME weitgehend unbekannt geblieben sind.

Jetzt aber hat das Team von Professorin Christel Depienne (Institut für Humangenetik) in Zusammenarbeit mit Professor Stephan Klebe (Klinik für Neurologie) genauer auf mögliche genetische Ursachen geschaut. Hierfür nutzten sie modernste molekulargenetische Techniken. So konnten die Forscher in nicht codierenden Teilen des Genoms von Erkrankten erstmals Wiederholungen von genetischen Motiven („Repeats“) aufspüren.

Eine Suche wie nach der Nadel im Heuhaufen, die mit klassischen genetischen Ansätzen nicht gelungen wäre. Diese Erweiterungen waren in verschiedenen Genen, auf verschiedenen Chromosomen vorhanden. Die Wissenschaftler hoffen, nun diagnostische Tests für diese genetische Erkrankung entwickeln zu können.

Eine der beiden Studien (Chromosom 5, *MARCH6*-Gen) wurde im UK Essen durchgeführt, die zweite (Chromosom 2, *STARD7*-Gen) im Rahmen eines internationalen Konsortiums in Adelaide, Australien.

* Originalpublikationen:

<https://www.nature.com/articles/s41467-019-12763-9>

<https://www.nature.com/articles/s41467-019-12671-y>