

Gen-Defekt entdeckt, der Epilepsie auslöst

(Wien 15-04-2013) ForscherInnen der Universitätsklinik für Neurologie der MedUni Wien haben ein Gen für ein Epilepsiesyndrom identifiziert, das auch eine wichtige Rolle bei anderen idiopathischen (genetisch bedingten) Epilepsien spielen könnte. Mit Hilfe des so genannten „Next Generation Sequencing“, mit dem genetische Veränderungen innerhalb weniger Tage identifiziert werden können, wurde festgestellt, dass das Gen CNTN2 bei dieser Art der Epilepsie defekt ist.

Untersucht wurde das unter der Leitung von Elisabeth Stögmann in Zusammenarbeit mit der Ain-Shams-Universität Kairo und dem Helmholtz Zentrum München anhand einer ägyptischen Familie, in der aus einer Ehe von einem gesunden Cousin mit seiner ebenfalls gesunden zweitgradig verwandten Cousine fünf kranke Kinder entstanden. Die betroffenen Kinder leiden an einem speziellen Epilepsiesyndrom, bei dem es zu verschiedenen Arten von epileptischen Anfällen kommt. Diese Konstellation hat den „Vorteil“, so Stögmann, dass beide Allele des Gens, so bezeichnet man verschiedene Gen-Ausprägungsformen, diesen Defekt aufweisen: „Dadurch wird der Defekt symptomatisch und erkennbar.“

20.000 bis 25.000 und somit alle „proteincodierenden“ Gene wurden dazu durchsequenziert. Dabei wurde eine Mutation im Gen CNTN2 gefunden. CNTN2 übernimmt eine wichtige Funktion in der Verankerung von Kaliumkanälen an den Synapsen. Die Mutation bewirkt, dass dieses Protein nicht mehr gebildet werden kann und die Kaliumkanäle in der Folge nicht mehr an den Synapsen haften bleiben. Die Forscher vermuten, dass durch die veränderte Funktion der Kaliumkanäle die Epilepsieerkrankung in dieser Familie ausgelöst wird.

Diese Entdeckung, die nun im Top-Paper „Brain“ veröffentlicht wurde, ist der Anstoß zu weiteren Forschungen, um sich ganz speziell dieses Gen auch bei anderen Epilepsie-PatientInnen anzuschauen.

An einer aktiven Epilepsie, bei der es regelmäßig zum Auftreten von epileptischen Anfällen kommt, leidet rund ein Prozent der Bevölkerung. Die Gefahr, einmal im Leben einen epileptischen Anfall zu erleiden, liegt bei etwa vier bis fünf Prozent. Genetische Faktoren spielen bei der Entstehung von Epilepsien eine große Rolle.

Service: Brain

“Autosomal recessive cortical myoclonic tremor and epilepsy: association with a mutation in the

potassium channel associated gene CNTN2.“ E. Stögmann, E. Reinthaler, S. EITawil, M. El Etribi, M. Hemed, N. El Nahhas, A. Gaber, A. Fouad, S. Edris, A. Benet-Pages, S. Eck, E. Pataria, D. Mei, A. Brice, S. Lesage, R. Guerrini, F. Zimprich. T. Strom and A. Zimprich. Brain. 2013 Apr; 136(Pt 4):1155-60. doi: 10.1093/brain/awt068. Epub 2013 Mar 21.

Rückfragen bitte an:

Ing. Klaus Dietl
Kommunikation und Öffentlichkeitsarbeit
Tel.: 01/ 40 160 11 503
E-Mail: pr@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at/pr

Mag. Thorsten Medwedeff
Kommunikation und Öffentlichkeitsarbeit
Tel.: 01/ 40 160 11 505
E-Mail: pr@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at/pr

Medizinische Universität Wien – Kurzprofil

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit fast 7.500 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit ihren 31 Universitätskliniken, 12 medizintheoretischen Zentren und zahlreichen hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich. Für die klinische Forschung stehen über 48.000m² Forschungsfläche zur Verfügung.