

Press release

Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität Bonn

Dorothea Carr

01/16/1998

<http://idw-online.de/en/news1133>

Research projects

Biology, Information technology, Medicine, Nutrition / healthcare / nursing
transregional, national

Gen für erbliche Form der Epilepsie entdeckt

Bonner und Hamburger Arbeitsgruppen identifizierten fuer familiaere Neugeborenenkraempfe verantwortliches Gen

Die Arbeitsgruppen von Ortrud Steinlein vom Institut fuer Humangenetik der Universitaet Bonn (Direktor: Prof. Dr. Peter Propping) und Thomas Jentsch vom Zentrum fuer Molekulare Neurobiologie der Universitaet Hamburg (ZMNH) haben das Gen identifiziert, welches fuer die familiaeren Neugeborenenkraempfe, einer speziellen Form der Epilepsie, verantwortlich ist. Die Entdeckung wird in dem Wissenschaftsmagazin "Science" vom 16. Januar 1998 (Vol. 279, pp 403-406) mitgeteilt. Ein zweites, sehr aehnliches Gen, von allerdings untergeordneter Bedeutung fuer die Entstehung der familiaeren Neugeborenenkraempfe, wurde ebenfalls gefunden.

Die Suche nach dem fuer die meisten Faelle von familiaeren Neugeborenenkraempfen verantwortlichen Gen hat insgesamt 9 Jahre gedauert; bereits 1989 waren erste Hinweise auf die Existenz dieses Gens gefunden worden. Unabhaengig von den deutschen Arbeitsgruppen wurden dieselben Gene auch von amerikanischen Wissenschaftlern entdeckt, deren Veroeffentlichungen zeitgleich in dem Wissenschaftsmagazin "Nature Genetics" (Vol. 18 (1)) erscheinen.

Epilepsie tritt bei jedem 50. Menschen zumindest zeitweise auf und ist damit eine Krankheit mit erheblicher sozialmedizinischer Bedeutung. Steinlein/Jentsch konnten in dem auf Chromosom 20 lokalisierten Gen, das den Eiweissbaustein eines bisher unbekannten Kaliumkanals determiniert, eine genetische Veraenderung aufdecken. Kaliumkanale dienen dem Transport von Kalium durch die Zellmembran, und sind somit an der Weiterleitung elektrischer Stroeme durch Nervenzellen beteiligt. Eine Analyse des genetisch veraenderten Kanals ergab, dass die Funktion beeintraehtigt ist. Dies erhoehrt vermutlich die elektrische Erregbarkeit von Nervenzellen. Die Entdeckung wurde durch die Kooperation mit dem Neurologen Sam Berkovic aus der Neurologischen Klinik der Universitaet Melbourne/Australien moeglich. Der Arzt hatte eine grosse Familie gefunden, in der mehrere Personen von Neugeborenenkraempfen betroffen waren. Mit der jetzt beschriebenen Mutation konnte die Ursache fuer die Anfaelle in dieser Familie gezeigt werden.

Die familiaeren Neugeborenenkraempfe koennen in den ersten Lebensmonaten eines Kindes auftreten. Betroffene vererben den Gendefekt an durchschnittlich 50% ihrer Nachkommen. Als familiaere Erkrankung sind die Neugeborenenkraempfe in der Allgemeinbevoelkerung selten. Es handelt sich um eine meist gutartige Form eines Anfallsleidens. In der Regel bildet sich die Erkrankung spontan zurueck. In den spaeteren Lebensjahren koennen sich jedoch auch andere Formen von Anfaellen entwickeln. Diese Tatsache koennte auf Gemeinsamkeiten in den Ursachen gewisser Formen von Anfallsleiden (Epilepsien) hindeuten.

Die Entdeckung erlaubt unerwartete Einblicke in die Ursachen von Epilepsien und eroeffnet der Therapieforschung voellig neue Moeglichkeiten.

Fuer Rueckfragen: Priv. Doz. Dr. med. Ortrud Steinlein Tel.: 0228 / 287 2644 Fax: 0228 / 287 2380
steinlein@snphysio2.wilhelm.uni-bonn.de