

## Gen-Defekt enträtselt

### Erstmals weltweite Diagnosen möglich

**Die an der Medizinischen Fakultät forschende Genetikprofessorin Christel Depienne hat als Teil eines internationalen Teams die Gründe für eine schwerwiegende Entwicklungsstörung entschlüsselt, von der vor allem Kinder und Jugendliche betroffen sind. Die Forschenden machen Mutationen des menschlichen Gens KCNN2 maßgeblich verantwortlich. Die Erkenntnisse ebnen den Weg für neue, individuelle Therapien. Die Studie ist jetzt in der renommierten Fachzeitschrift Brain\* publiziert worden.**

Die Wissenschaft geht davon aus, dass weltweit bis zu 400 Millionen Menschen im Laufe ihres Lebens von genetischen Störungen betroffen sind. Auslöser solcher Störungen sind [Gen](#)-Mutationen, die vererbt werden oder auch spontan auftreten. Die im Studienfokus stehenden krankhaften Veränderungen im KCNN2-[Gen](#) auf Chromosom Nr. 5 führen bei Betroffenen zu folgenreichen Bewegungsstörungen. Sie leiden beispielsweise unter erheblichen Gleichgewichtsproblemen und unkontrollierbarem Zittern. Bei vielen kommen noch Störungen in der Entwicklung hinzu: Im Vergleich zu Gesunden können Patienten zum Beispiel erst spät sitzen oder gehen.

„Durch unsere Beschreibung des neuartigen Syndroms können Genetiker endlich weltweit Erkrankte diagnostizieren“, sagt Dr. Depienne, UDE-Professorin für Molekulargenetik neurogenetischer Entwicklungsstörungen, die am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Essen forscht. Die Studie zeigt zudem, dass Störungen des Nervensystems und des Bewegungsapparates eine gemeinsame Erklärung zugrunde liegen könnte. Bei dem Forschungsprojekt kooperierten Teams aus den USA, Frankreich, Italien, Belgien und den Niederlanden.

**Publikation:** DOI 10.1093/brain/awaa346

<https://academic.oup.com/brain/advance-article-abstract/doi/10.1093/brain/awaa346/6006721?redirectedFrom=fulltext>

# MERKZETTEL

für das Gespräch mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt

Damit Sie viel aus dem Gespräch mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt mitnehmen, empfehlen wir Ihnen, Ihre Beschwerden, aber auch Ihre Behandlungsziele sowie alle Ihre Fragen zu notieren. Wichtig für das Arztgespräch ist eine Liste der **Medikamente oder Nahrungsergänzungsmittel**, die sie derzeit verwenden. Über eventuelle **Allergien und Unverträglichkeiten** sollten Sie Ihre Ärztin/Ihren Arzt ebenfalls immer informieren. Nutzen Sie hierfür unseren Vordruck „Meine Medikations- und Behandlungsübersicht“.

## Meine Beschwerden und/oder Behandlungsziele

---

---

---

## Meine Fragen

---

---

---

## Folgende Themen/Studien möchte ich besprechen

Welches Thema beschäftigt Sie? Was haben Sie z. B. in aktuellen Studien gelesen?

---

---

---

## Notieren Sie die wichtigsten Punkte des Arztgesprächs

So bemerken Sie schnell, ob Sie alles richtig verstanden haben und ob Fragen unbeantwortet blieben

Meine Notizen zum Gespräch am \_\_\_\_\_:

---

---

---

---

---

Weitere Tipps für das Arztgespräch finden Sie unter „Materialien für den Arztbesuch“