



12.07.2005

## Pressemitteilung

### Neu entdeckte Mutation bei Epilepsie-Patienten mit Gedächtnisproblemen

Genetische Veränderungen, die eine bestimmte Form der Epilepsie verursachen, können möglicherweise auch das Gedächtnis beeinträchtigen. Zu diesem Schluss kommen Wissenschaftler des Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN).

Die Wissenschaftler untersuchten eine bislang unbekannte Veränderung in dem Gen *CHRNA4*. Das Gen trägt die Bauanleitung für ein Protein, das in nahezu allen Hirnregionen vorkommt. Dieses Protein ist Bestandteil eines Ionenkanals in der Hülle von Nervenzellen, der die Antwort auf bestimmte Botenstoffe reguliert. Die NGFN-Forscher fanden die neue genetische Veränderung bei einem Zwillingpaar. Beide Schwestern leiden unter einer Form der Epilepsie, die vom vorderen Teil des Gehirns ausgeht und meistens in einer Phase des leichten Schlafes auftritt. Zusätzlich zu der Epilepsie haben beide Mädchen große Sprach- und Leseschwierigkeiten und können sich sprachlich vermittelte Informationen kaum merken. „Bei einem Test mit verbalen Gedächtnisaufgaben schnitten beide Zwillingmädchen sehr schlecht ab. Gleichaltrige Kinder hätten zu 99 Prozent ein besseres Ergebnis erzielt“, erklärt die Münchner Professorin Ortrud Steinlein. „Bei anderen Patienten, die an dieser Epilepsieform leiden, haben wir so etwas bisher noch nicht festgestellt. Deshalb vermuten wir, dass die Gedächtnisprobleme auf die neu entdeckte Mutation zurückzuführen sind.“ Um diese Hinweise zu bestätigen, suchen die Forscher nach weiteren Patienten, die die gleiche genetische Veränderung tragen. Studien an dem eng verwandten Gen *CHRNA4* untermauern die Vermutung der Wissenschaftler: Auch bei diesem Gen gibt es erste Hinweise dafür, dass bestimmte Mutationen nicht nur Epilepsie verursachen, sondern auch geistige Behinderung, Schizophrenie und andere Nervenerkrankungen hervorrufen. „Offenbar spielen diese Gene bei wesentlich mehr Gehirnfunktionen eine Rolle als zunächst angenommen“, meint Steinlein.

Die Forschungsergebnisse werden in der aktuellen Ausgabe der Fachzeitschrift „Neurobiology of Disease“ veröffentlicht.

#### Für weitere Informationen:

Projektmanagement NGFN, Projektträger im DLR  
Heinrich-Konen-Straße 1, 53227 Bonn  
Tel.: 02 28/38 21-3 31, Fax: 02 28/38 21-3 32  
E-Mail: pm-ngfn@dlr.de  
Internet: www.ngfn.de