



Erstmals weltweite Diagnosen möglich Gen-Defekt enträtselt

Die an der Medizinischen Fakultät der Universität Duisburg-Essen (UDE) forschende Genetikerin Christel Depienne, Ph.D., 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 Patient*innen 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.

*Link zur Publikation [ab 27.11.2020, 01:01 UHR MEZ]:
<https://academic.oup.com/brain/article-lookup/doi/10.1093/brain/awaa346>

Wissenschaftliche Ansprechpartnerin

Prof.'in Christel Depienne, Ph.D.
Molekulargenetik neurogenetischer Entwicklungsstörungen
Institut für Humangenetik
E-Mail: christel.depienne@uni-due.de

Pressekontakt

Christine Harrell

Referatsleitung Strategie, Kommunikation und Marketing

Medizinische Fakultät der Universität Duisburg-Essen

Tel.: +49 (0) 201-723-1615

E-Mail: christine.harrell@uk-essen.de

Internetseite: www.uni-due.de/med

Über die Medizinische Fakultät der Universität Duisburg-Essen

Wissenschaft und Forschung auf höchstem internationalem Niveau und eine herausragende, exzellente Ausbildung zukünftiger Ärztinnen und Ärzte: Diese Ziele hat sich die Medizinische Fakultät gesteckt und verfolgt sie mit Nachdruck. Wesentliche Grundlage für die klinische Leistungsfähigkeit ist die Forschung an der Medizinischen Fakultät der Universität Duisburg-Essen mit ihrer klaren Schwerpunktsetzung in Onkologie, Transplantation, Herz-Gefäß-Medizin sowie den übergreifenden Forschungsschwerpunkten Immunologie, Infektiologie und Translationale Neuro- und Verhaltenswissenschaften. Der 2014 bezogene Neubau des Lehr- und Lernzentrums bietet den Studierenden der Medizinischen Fakultät exzellente Ausbildungsmöglichkeiten.

Über die Essener Universitätsmedizin

Die Essener Universitätsmedizin umfasst das Universitätsklinikum Essen sowie 15 Tochterunternehmen, darunter die Ruhrlandklinik, das St. Josef Krankenhaus Werden, die Herzchirurgie Huttrop und das Westdeutsche Protonentherapiezentrum Essen. Die Essener Universitätsmedizin ist mit etwa 1.700 Betten das führende Gesundheits-Kompetenzzentrum des Ruhrgebiets und seit 2015 auf dem Weg zum Smart Hospital. 2019 behandelten unsere 8.500 Beschäftigten rund 74.000 stationäre und 300.000 ambulante Patientinnen und Patienten. Mit dem Westdeutschen Tumorzentrum, einem der größten Tumorzentren Deutschlands, dem Westdeutschen Zentrum für Organtransplantation, einem international führenden Zentrum für Transplantation, in dem unsere Spezialisten mit Leber, Niere, Bauchspeicheldrüse, Herz und Lunge alle lebenswichtigen Organe verpflanzen, sowie dem Westdeutschen Herz- und Gefäßzentrum, einem überregionalen Zentrum der kardiovaskulären Maximalversorgung, hat die Universitätsmedizin Essen eine weit über die Region reichende Bedeutung für die Versorgung von Patientinnen und Patienten. Wesentliche Grundlage für die klinische Leistungsfähigkeit ist die Forschung an der Medizinischen Fakultät der Universität Duisburg-Essen mit ihrer klaren Schwerpunktsetzung in Onkologie, Transplantation, Herz-Gefäß-Medizin, sowie den übergreifenden Forschungsschwerpunkten Immunologie, Infektiologie und Translationale Neuro- und Verhaltenswissenschaften.