Neues „Krankheitsgen“ für seltene kindliche Entwicklungsstörung entdeckt

Heidelberger Humangenetiker beschreiben in „Genetics in Medicine“ bislang unbekannte Erbgut-Veränderung, die mit Autismus, Bewegungsstörungen und zum Teil beeinträchtigtem Schmerzempfinden einhergeht / Ursache von Entwicklungsstörungen kann heute bei rund der Hälfte der Kinder geklärt werden.

Ist das eigene Kindes in seiner körperlichen oder geistigen Entwicklung beeinträchtigt, wollen Eltern die Ursache kennen – doch rund die Hälfte der betroffenen Familien bleibt derzeit noch im Unklaren, weil die zugrundeliegenden genetischen Defekte nicht bekannt sind. Humangenetiker:innen des Universitätsklinikums Heidelberg haben nun eine neue Erbgut-Veränderung entdeckt, die bei den betroffenen Kindern mit Autismus, Bewegungsstörungen und zum Teil einem eingeschränkten Schmerzempfinden einhergeht. Die genetische Mutation, sowie ihre Auswirkungen auf die Entwicklung der ersten sechs Patienten, die durch internationale Kollaborationen identifiziert werden konnten, beschreibt das Team um Professor Dr. Christian Schaaf, Ärztlicher Direktor des Instituts für Humangenetik am Universitätsklinikum Heidelberg, aktuell im Fachjournal „Genetics in Medicine“. Das Wissen um die genetischen Hintergründe hilft Wissenschaftlern und Ärzten, die sehr seltenen angeborenen Störungsbilder besser zu verstehen und einzuschätzen.

Die neuen Möglichkeiten der Genomanalysen, die sich zunehmend auch in der Krankenversorgung durchsetzen, zusammen mit einer starken internationalen Vernetzung haben der humangenetischen Diagnostik in den letzten Jahren große Fortschritte beschert: Kontinuierlich werden bei Kindern mit Entwicklungsstörungen neue zugrundeliegende Erbgut-Veränderungen entdeckt. Allein bei den Autismus-Spektrum-Erkrankungen sind inzwischen hunderte Gene bekannt, die das Auftreten dieser Gruppe von Erkrankungen begünstigen. „Eine Therapie im Sinne einer Heilung der Symptome ist zwar derzeit häufig (noch) nicht möglich, trotzdem hilft eine Diagnose den Eltern, mit der Situation besser zurecht zu kommen. Denn sie erhalten die Gewissheit, dass sie nichts falsch gemacht oder in irgendeiner Weise die Erkrankung des Kindes verursacht haben“, so Schaaf. „Zudem macht es eine genaue Diagnose möglich, sich mit anderen betroffenen Familien zu vernetzen.“

Schaaf erforscht bereits seit Jahren erfolgreich die Genetik kindlicher Entwicklungsstörungen. Die nun neu entdeckte Genmutation ist ein weiteres Puzzleteil in der Aufklärung kindlicher Entwicklungsstörungen. Sie betrifft einen bestimmten Erbgutabschnitt, das Gen *PRKAR1B*, das bei der Signalverarbeitung innerhalb von Nervenzellen eine Rolle spielt. Veränderungen in diesem Gen haben für die Kinder gravierende neurologische Folgen: Sie entwickeln eine Autismus-Spektrum-Störung, ihre Entwicklung verläuft verzögert und bei einigen kommt es zu einer sogenannten Dyspraxie, einer Störung in der Durchführung willkürlicher Bewegungen. So können sie beispielsweise das Sprechen nur schwer erlernen, obwohl sie Sprache durchaus verstehen. Drei der bisher sechs identifizierten Kinder sind zudem vermindert schmerzempfindlich.

Dass bisher erst sechs Patienten mit dieser speziellen Genmutation gefunden wurden, sagt noch nichts über die Häufigkeit dieser Entwicklungsstörung aus: „Erst wenn eine Erbgut-Veränderung in den Datenbanken vermerkt ist, können Patienten daraufhin getestet werden. Es werden jetzt sukzessive weitere Betroffene dazu kommen“, erläutert Schaaf. „In ein paar Monaten werden wir weitere Informationen über das Erkrankungsbild haben und Eltern noch gezielter beraten können.“ Darüber hinaus trägt ein besseres Verständnis der zugrunde liegenden molekularen Mechanismen dazu bei, mögliche Ansatzpunkte für Therapien auszumachen und zu erforschen.

Pressemitteilung

08.04.2021
Quelle: Universitätsklinikum Heidelberg

Weitere Informationen

Universitätsklinikum Heidelberg

Institut für Humangenetik
Geschäftsführender Direktor
Prof. Dr. Christian Schaaf
Tel.: +49 (0) 6221 56 5151
E-Mail: christian.schaaf(at)med.uni-heidelberg.de

- Universitätsklinikum Heidelberg
- Universitätsklinikum Heidelberg - Abt. Humangenetik