



Pressemitteilung

Auf der Spur der Krankheitsursache: Wie entsteht das Dravet-Syndrom?

Am 28. Februar ist Tag der Seltenen Erkrankungen – Tübinger Hirnforschende untersuchen Krankheitsmechanismus einer frühkindlichen Epilepsieform

Tübingen, den 25.02.2022

Das Dravet-Syndrom ist eine der häufigsten schweren frühkindlichen Formen der Epilepsie – und mit einer oder einem Erkrankten auf 15.000 Personen in Deutschland glücklicherweise sehr selten. Die Erkrankung ist genetisch-bedingt und geht in den häufigsten Fällen auf eine Veränderung oder einen Verlust in einem Gen auf Chromosom 2 zurück. Das führt zu einer gestörten Signalübertragung im Gehirn und in Folge zu epileptischen Anfällen und weiteren Begleitsymptomen. Ein Forscherteam am Hertie-Institut für klinische Hirnforschung und der Universität Tübingen untersucht nun einen bislang unerforschten Entstehungsmechanismus der Krankheit.

Dem Team ist wichtig zu betonen, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen nicht von Forschenden vergessen sind, sondern dass auch für sie an neuen Behandlungsmethoden gearbeitet wird. Anlässlich des Tags der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar möchten sie darauf aufmerksam machen, dass sich Betroffene oder ihre behandelnden Ärztinnen und Ärzte an spezialisierte Zentren wenden, um dort von den neuesten medizinischen Fortschritten zu profitieren.

„Beim Dravet-Syndrom entwickeln sich die Kinder nach der Geburt erst völlig normal, bis sie im Alter von 3 bis 9 Monaten den ersten epileptischen Anfall erleiden“, erklärt Dr. Ulrike Hedrich-Klimosch, Biologin und eine der drei Studienleiterinnen. „Dieser tritt häufig in Verbindung mit Fieber auf. Später können die Anfälle auch durch Übermüdung, Gefühlsausbrüche oder Infektionen ausgelöst werden und lassen sich häufig nur schwer bis gar nicht mit Medikamenten behandeln.“

Nach Krankheitsbeginn verlangsamt sich in den meisten Fällen die Entwicklung. Es kommt zu einer Sprachverzögerung, aber auch Gangstörungen oder Verhaltensauffälligkeiten. Die Mehrzahl der Kinder leidet im weiteren Verlauf an einer geistigen Behinderung.

Universität Tübingen
Hochschulkommunikation
Dr. Karl Guido Rijkhoek
Leitung
Telefon +49 7071 29-76788
karl.rijkhoek@uni-tuebingen.de

Antje Karbe
Pressereferentin
Telefon +49 7071 29-76789
Telefax +49 7071 29-5566
antje.karbe@uni-tuebingen.de
www.uni-tuebingen.de

Universitätsklinikum Tübingen
Kommunikation und Medien
Bianca Hermle
Leitung
Telefon +49 7071 29-81032
Fax +49 7071 29-25024
bianca.hermle@med.uni-tuebingen.de
www.medizin.uni-tuebingen.de

Hertie-Institut für klinische Hirnforschung
Kommunikation
Dr. Mareike Kardinal
Leitung
Telefon +49 7071 29-88800
Fax +49 7071 29-25004
mareike.kardinal@medizin.uni-tuebingen.de
www.hih-tuebingen.de

In rund 80 Prozent der Fälle beruht die Erkrankung auf einer zufälligen Veränderung des Gens *SCN1A*. In Folge ist ein Natriumkanal im Gehirn nicht mehr gut durchlässig. Wie genau dieser Funktionsverlust zu epileptischen Anfällen führen kann, will das Tübinger Forschungsteam nun weiter entschlüsseln. „Der Natriumkanal befindet sich nicht nur auf hemmenden Nervenzellen, sondern auch auf speziellen Gliazellen im Gehirn, den sogenannten Oligodendrozyten. Diese umwickeln Nervenzellfasern und unterstützen sie dadurch bei der Informationsweiterleitung“, erläutert Hedrich-Klimosch. „Wir wollen erstmals die Auswirkungen des Gendefekts auf diese Zellen erforschen. Führt bei ihnen der gestörte Natriumkanal zu einer veränderten Wechselwirkung mit Nervenzellen?“

Diese Frage untersucht Hedrich-Klimosch anhand von Zellkulturen und Mäusen mit *SCN1A*-Gendefekt. Die Neurobiologin leitet die Studie gemeinsam mit Dr. Ivana Nikić-Spiegel vom Centrum für Integrative Neurowissenschaften (CIN) und Dr. Friederike Pfeiffer vom Physiologischen Institut, Abteilung Neurophysiologie der Universität Tübingen. Gemeinsam haben die Forscherinnen nun für ihr Projekt eine Förderung der Gruppo Famiglia Dravet Associazione ONLUS in Partnerschaft mit anderen europäischen Dravet-Stiftungen bekommen, die sich aus Eltern betroffener Kinder zusammengeschlossen haben.

„Bei unserer Studie handelt es sich natürlich um Grundlagenforschung, die nicht unmittelbar in neue Therapien mündet. Trotzdem sollten auch diese Studien möglichst breit publik gemacht werden, damit Patientinnen und Patienten sehen, dass die Forschung nicht stillsteht und es immer wieder Fortschritte gibt, die ihnen langfristig helfen könnte.“

Lesen Sie auch das Interview, dass die Hertie-Stiftung mit Dr. Ulrike Hedrich-Klimosch anlässlich des Tags der Seltenen Erkrankungen geführt hat: <https://www.ghst.de/interview-ulrike-hedrich-klimosch/>

Kontakt:

Dr. Ulrike Hedrich-Klimosch
Hertie-Institut für klinische Hirnforschung
Universität Tübingen
Otfried-Müller-Straße 27
72076 Tübingen
Telefon +49 7071 29-81984
Ulrike.Hedrich[at]uni-tuebingen.de

Das **Hertie-Institut für klinische Hirnforschung (HIH)** wurde 2001 von der Gemeinnützigen Hertie-Stiftung, dem Land Baden-Württemberg, der Eberhard Karls Universität und ihrer medizinischen Fakultät sowie dem Universitätsklinikum Tübingen gegründet. Das HIH beschäftigt sich mit einem der faszinierendsten Forschungsfelder der Gegenwart: der Entschlüsselung des menschlichen Gehirns. Im Zentrum steht die Frage, wie bestimmte Erkrankungen die Arbeitsweise dieses Organs beeinträchtigen. Dabei schlägt das HIH die Brücke von der Grundlagenforschung zur klinischen Anwendung. Ziel ist, neue und wirksamere Strategien der Diagnose, Therapie und Prävention zu ermöglichen. Derzeit sind 19 Professoren, 28 Forschungsgruppen und rund 390 Mitarbeiter am Institut beschäftigt. Mehr Informationen unter: www.hih-tuebingen.de

Das 1805 gegründete **Universitätsklinikum Tübingen (UKT)** gehört zu den führenden Zentren der deutschen Hochschulmedizin und trägt als eines der 35 Universitätsklinika in Deutschland zum erfolgreichen Verbund von Hochleistungsmedizin, Forschung und Lehre bei. 2001 gründete es zusammen mit der Gemeinnützigen Hertie-Stiftung und der Eberhard Karls Universität das Hertie-Institut für klinische Hirnforschung (HIH), mit dem Ziel, die Ergebnisse der exzellenten neurowissenschaftlichen Forschung rasch in die klinische Praxis zur Behandlung neurologischer und neurodegenerativer Erkrankungen zu überführen. Website: www.medi-zin.uni-tuebingen.de

Die **Universität Tübingen** gehört zu den elf deutschen Universitäten, die als exzellent ausgezeichnet wurden. In den Lebenswissenschaften bietet sie Spitzenforschung im Bereich der Neurowissenschaften, Translationalen Immunologie und Krebsforschung, der Mikrobiologie und Infektionsforschung sowie der Molekularbiologie. Weitere Forschungsschwerpunkte sind Maschinelles Lernen, die Geo- und Umweltforschung, Archäologie und Anthropologie, Sprache und Kognition sowie Bildung und Medien. Mehr als 27.600 Studierende aus aller Welt sind aktuell an der Universität Tübingen eingeschrieben. Ihnen steht ein Angebot von rund 330 Studiengängen zur Verfügung – von der Ägyptologie bis zu den Zellulären Neurowissenschaften.