

Frühkindliche Epilepsie durch genetische Mutation in PCDH19 – ein Fallbericht“

Prof. Dr.med. Dr.phil. Manfred Herrmann (Universität Bremen) /

Prof. Dr.med. Knut Brockmann (Sozialpädiatrischen Zentrum, Universitätsmedizin Göttingen)

Bei dieser Bachelorarbeit, handelt es sich um einen Fallbericht, der sich vordergründig mit einer Indexpatientin beschäftigt, die aufgrund eines Gendefekts (PCDH19) bereits im Säuglingsalter erstmals unter epileptischen Anfällen litt, deren Anzahl sich im Jugendalter aber allmählich reduzierte, sodass sie nun anfallsfrei ist. Der besagte Gendefekt, der ebenso bei der Mutter, einer der beiden Tanten mütterlicherseits und der Großmutter mütterlicherseits zu vergleichbaren Epilepsien geführt hat wird x-chromosomal vererbt und führt nur bei Frauen, die eine gesunde, unmutierte Kopie des Gens auf einem X-Chromosom tragen und auf dem anderen eben besagte mutierte Kopie des Gens. Dieses dadurch entstandene genetische Mosaik steht unter Verdacht zelluläre Interferenzen zwischen normalen und mutierten Körperzellen auszulösen die zu neuronalen Störungen führen können. Ergebnis dieser neuronalen Störungen können, neben den bereits erwähnten Epilepsien auch vielschichtig beschriebene Verhaltensauffälligkeiten sein, die sich oftmals auf das Sozialverhalten der betroffenen Patienten niederschlagen, unter anderem autistische, obsessive und aggressive Verhaltensweisen Oftmals einhergehend, oder zugrundeliegend hierfür sind intellektuelle Unfähigkeiten die ebenfalls Resultat des beschriebenen Gendefekts sein können.

Erstmalige Beschreibung dieser, durch genetische Weitervererbung ausgelösten Form von frühkindlicher Epilepsie bei Frauen findet sich bereits 1971, wobei damals nicht klar war wie der spezifische Erbgang dieser Erkrankung von statten geht. Die direkte Verbindung dieser Form von EFMR (Epilepsy and Mental Retardation Restricted to Females) mit einem direkt betroffenen Gen wurde erstmals 2008 beschrieben.

In meiner Arbeit werde ich die Krankheitgeschichte der Indexpatientin chronologisch aufrollen, auch in Bezug auf ihren familiären Hintergrund angesichts ihrer ebenfalls betroffenen direkten Verwandtschaft.