

**Gemeinsame Pressemitteilung der Deutschen Gesellschaft für Neurologie (DGN) und der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie (DGfE)**

## **Fieberkrampf bei Kleinkindern – genetische Entdeckung ebnet Weg zu neuen Medikamenten**

**3. November 2014 – Warum entwickeln zwei bis vier Prozent der Kleinkinder im Alter zwischen drei Monaten und fünf Jahren einen epileptischen Fieberkrampf? In einer am 2. November online erschienenen Publikation in *Nature Genetics* wird von einem internationalen Forscherteam unter Tübinger Leitung ein neuer Schlüssel zum Verständnis dieser Krankheit vorgestellt: Mutationen im Gen *STX1B* und die damit verbundene Fehlfunktion des Proteins Syntaxin-1B. Die Mutationen können bereits bei moderatem Temperaturanstieg zu einer Störung der Botenstoffe an den Synapsen, als Folge zu elektrischen Fehlleistungen und damit zu epileptischen Fieberkrämpfen führen, teilen heute die Deutsche Gesellschaft für Neurologie und die Deutsche Gesellschaft für Epileptologie mit.**

Fieberkrämpfe sind das häufigste Syndrom mit epileptischen Anfällen weltweit. Es betrifft allein in Deutschland rund 100.000 Kinder. „Bei den meisten der kleinen Patienten hört die Neigung zu den Anfällen bis zum Schulalter auf“, so Prof. Dr. med. Holger Lerche, Seniorautor der Studie, Vorstand am Hertie-Institut für Klinische Hirnforschung und Ärztlicher Direktor der Abteilung Neurologie mit Schwerpunkt Epileptologie der Universität Tübingen. „Wir haben nun herausgefunden, dass bei Fieberkrämpfen *STX1B*-Mutationen einen Prädiktor für Epilepsie darstellen und diese auch Ursache schwerer Epilepsien mit Entwicklungsstörungen sein können“, so Prof. Dr. med. Yvonne Weber, Ko-Leiterin der Studie und Leitende Oberärztin an derselben Einrichtung. Dieses Ergebnis fußt auf umfangreichen Genanalysen mittels Sequenzierungen eines bestimmten Teils der Gene, des sogenannten Exoms, das alle Bauanleitungen für Proteine enthält. Das Tübinger Institut hat gemeinsam mit anderen europäischen Wissenschaftlern das Exom mehrerer betroffener Familien und zahlreicher weiterer Patienten mit schweren, therapieresistenten Epilepsien untersucht und dabei *STX1B*-Mutationen als einen relevanten Faktor ausfindig gemacht.

### **Bedeutung auch für schwere, therapieresistente Epilepsien des Erwachsenenalters**

Prof. Dr. med. Heinz Beck vom Labor für Experimentelle Epileptologie an der Universität Bonn kommentiert als 1. Vorsitzender der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie (DGfE) die Arbeit:

„Wir haben den Mechanismus erst unzureichend verstanden, warum ein Teil der Kinder mit Fieberkrämpfen mit der Zeit eine Epilepsie entwickelt. Hierzu leistet diese Arbeit einen wichtigen Beitrag“. Prof. Dr. med. Walter Paulus, Direktor der Universitätsklinik für Neurologie in Göttingen, bewertet die Publikation als Vertreter der Deutschen Gesellschaft für Neurologie (DGN): „Einige dieser fieberempfindlichen Kinder entwickeln später eine schwere Epilepsie, die zu schwersten Beeinträchtigungen bis hin zum plötzlichen Tod führen kann. Ein erheblicher Teil dieser Patienten ist mit bis zu 20 verschiedenen Epilepsiemedikamenten nicht ausreichend gut zu therapieren. Mit solchen Forschungen rückt der Zeitpunkt näher, an dem wir bei therapieresistenten Epilepsien auch im Erwachsenenalter ein umfassendes Verständnis für Ursachen, Therapierbarkeit und auch Prognose erhalten.“

### **Neue Medikamente: Zebrafische als Modell für temperaturabhängige Fieberkrämpfe**

Die Auswirkungen von Mutationen des STX1B-Gens im Organismus wurden im Rahmen der internationalen Zusammenarbeit von Neurowissenschaftlern in Leuven und Luxemburg experimentell untersucht: Zebrafische mit Mutationen des Gens zeigten anfallähnliche Verhaltensmuster und epilepsietypische Veränderungen der Hirnströme, die sich bei Anstieg der Temperatur zudem deutlich verstärkten. Das Zebrafisch-Tiermodell eignet sich auf längere Sicht auch dafür, neue Wirkstoffkandidaten gegen diese genetisch verursachte Krankheit und verwandte Syndrome zu finden.

### **Forschung im Verbund**

„Diese faszinierenden neuen Einblicke waren nur möglich, weil Dutzende Forscher und Einrichtungen sich auf unterschiedlichste Weise beteiligt haben“, so Prof. Lerche. „Das ist der Weg, den erfolgreiche genetische Forschung heute einschlagen muss.“ Das Projekt fußt auf einem europäischen Netzwerk für Epilepsiegenetik (EuroEPINOMICS, zu einem Drittel von der Deutschen Forschungsgemeinschaft gefördert) und einem deutschen Forschungsnetzwerk für seltene Erkrankungen (IonNeurONet, BMBF-gefördert) sowie auf zahlreichen assoziierten Wissenschaftlern und Kliniken. Neben dem Studienzentrum in Tübingen nahmen in Deutschland folgende wissenschaftliche Studienpartner teil: die Universitäten Köln, Kiel, Leipzig, Ulm sowie das Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin in Berlin, das Kinderkrankenhaus Wilhelmstift in Rahlstedt und das CeGaT (Center for Genomics and Transcriptomics) in Tübingen.

### **Quelle**

Schubert J et al., Mutations in STX1B, encoding a presynaptic protein, cause fever-associated epilepsy syndromes; Nature Genetics, doi:10.1038/ng.3130  
<http://www.nature.com/ng/journal/vaop/ncurrent/full/ng.3130.html>

## Weitere Informationen

[Pressemitteilung der Universität Tübingen vom 3. November 2014](#)

### Fachlicher Kontakt bei Rückfragen

Prof. Dr. med. Holger Lerche  
Zentrum für Neurologie  
Hertie-Institut für klinische Hirnforschung  
Abteilung Neurologie mit Schwerpunkt Epileptologie  
Hoppe-Seyler-Straße 3, 72076 Tübingen  
Tel.: 07071-2980442, Fax: 07071-294488  
E-Mail: holger.lerche@uni-tuebingen.de

### Pressestelle der Deutschen Gesellschaft für Neurologie e.V.

Frank A. Miltner, c/o albertZWEI media GmbH  
Englmannstr. 2, 81673 München  
Tel.: +49 (0)89-46148622, Fax: +49 (0)89-46148625  
E-Mail: presse@dgn.org

### Pressesprecher der DGN

Prof. Dr. Hans-Christoph Diener

### Die Deutsche Gesellschaft für Neurologie e.V. (DGN)

sieht sich als medizinische Fachgesellschaft in der gesellschaftlichen Verantwortung, mit ihren mehr als 7500 Mitgliedern die Qualität der neurologischen Krankenversorgung in Deutschland zu sichern. Dafür fördert die DGN Wissenschaft und Forschung sowie Lehre, Fort- und Weiterbildung in der Neurologie. Sie beteiligt sich an der gesundheitspolitischen Diskussion. Die DGN wurde im Jahr 1907 in Dresden gegründet. Sitz der Geschäftsstelle ist seit 2008 Berlin. [www.dgn.org](http://www.dgn.org)

### Geschäftsstelle

Deutsche Gesellschaft für Neurologie  
Reinhardtstr. 27 C  
10117 Berlin  
Tel.: +49 (0)30-531437-930  
Fax: +49 (0)30-531437-939  
E-Mail: info@dgn.org

1. Vorsitzender: Prof. Dr. med. Martin Grond  
2. Vorsitzender: Prof. Dr. med. Dr. h.c. Wolfgang H. Oertel  
3. Vorsitzender: Prof. Dr. med. Ralf Gold  
Geschäftsführer: Dr. rer. nat. Thomas Thiekötter