



## Systematische Charakterisierung des Myoklonus-Dystonie-Syndroms mit Manifestation im Kindes- und Jugendalter

### **Kontakt:**

Anna Schönherr und Prof. Dr. Anne Koy, Sozialpädiatrisches Zentrum,  
Universitätsklinikum Köln, Kerpener Str. 62, 50937 Köln

E-Mail: [anna.schoenherr@uk-koeln.de](mailto:anna.schoenherr@uk-koeln.de)

### **Zielsetzung:**

Systematische Charakterisierung von Patientinnen und Patienten mit Myoklonus-Dystonie-Syndrom (MDS; DYT11/SGCE-MDS, OMIM #159900), das sich im Kindes- und Jugendalter manifestiert hat, durch Erfassung von Daten zum klinischen und genetischen Phänotyp, der (Familien-)Anamnese, Lebensqualität und Funktionalität im Alltag, sowie zum Therapieansprechen auf supportive Therapien, Pharmakotherapie und Tiefe Hirnstimulation.

### **Hintergrund:**

Das Myoklonus-Dystonie-Syndrom ist eine seltene, komplexe neurologische Erkrankung, die sich bereits in der frühen Kindheit mit variabler Ausprägung motorischer und nicht-motorischer Symptome manifestieren kann, die oft zu einer deutlichen Funktionseinschränkung im Alltag führen.

Bei einem Großteil der Patienten kann eine Mutation im Bereich des SGCE-Gens nachgewiesen werden, welches einen Funktionsverlust bzw. eine reduzierte Expression des Glykoproteins Epsilon-Sarcoglycan zur Folge haben kann. Die hierdurch unter anderem ausgelöste Dysregulation der synaptischen Signalübertragung in den motorischen Kontrollzentren führt bei den Betroffenen zu unterschiedlichen Phänotypen.

Die Daten, die wir von den Betroffenen erfassen, werden systematisch in einer Datenbank dokumentiert und insbesondere in Hinblick auf Krankheitsverlauf, klinischen und genetischen Phänotyp, Komorbiditäten, Bildgebung und Therapieansprechen ausgewertet.

Ziel ist es, die Beratung der betroffenen Familien zu verbessern, die Behandlung der pädiatrischen Patientinnen und Patienten mit Myoklonus-Dystonie-Syndrom substantiell zu verbessern und einen Behandlungsleitfaden zu erstellen.

### **Einschlusskriterien:**

Patientinnen und Patienten im Alter von 6 Lebensmonaten bis 25 Jahre mit klinisch diagnostiziertem Myoklonus-Dystonie-Syndrom mit oder ohne Nachweis einer pathogenen Mutation im SGCE.

### **Ablauf der Studie:**

Sollten Sie Patientinnen und Patienten mit Myoklonus-Dystonie-Syndrom betreuen und unser Projekt unterstützen wollen, bitten wir Sie, auf diese E-Mail zu antworten und uns die Anzahl der möglichen Teilnehmerinnen und Teilnehmer zu nennen. Wir schicken Ihnen dann die entsprechende Anzahl an Datenerhebungs- und Informationsbögen zu, mit denen die Patientinnen und Patienten und ihre Familien über unsere Studie informiert werden und uns ihr Einverständnis zukommen lassen können.

### **Ethik:**

Ethikkommission Medizinische Fakultät Universität zu Köln, schriftliches Votum bis 04/26 erwartet.