

## Selbstlimitierte (familiäre) neonatal-infantile Epilepsie (SeLFNIE) bei Patienten mit SCN2A-Variante

### Ansprechpartner:

Priv.-Doz. Dr. med. Walid Fazeli, Stellvertretender Direktor, Klinik für Neuropädiatrie und SPZ, Universitätsklinikum Bonn

Dr. med. Daniel Bamborschke, Facharzt für Kinderheilkunde mit Schwerpunkt Neuropädiatrie, Klinik für Neuropädiatrie und SPZ, Universitätsklinikum Bonn

Kontakt: Venusberg-Campus 1, Gebäude B31, 53127 Bonn

Tel.: +49(0)228/287-33594

E-Mail: SCN2A-kinderneurologie@ukbonn.de

### Ziel der Studie:

Im Rahmen unseres SCN2A-Patientenregisters (*Natural History Study*) in Bonn erheben wir klinische Daten zum natürlichen Krankheitsverlauf von Patienten mit SCN2A-assoziierten Erkrankungen. Hier sind Patienten mit gutartigen Verläufen bisher unterrepräsentiert.

Die vorliegende Studie hat zum Ziel, detaillierte Daten zum Krankheitsverlauf bei Patienten mit SCN2A-assoziiertes selbstlimitierter (familiärer) neonatal-infantiler Epilepsie (SeLFNIE) zu erheben.

Es soll insbesondere der Verlauf der Epilepsie sowie der anfallssuppressiven Medikation (ASM) erfasst werden, mit der Frage nach dem bestmöglichen Zeitpunkt einer Beendigung der ASM.

Darüber hinaus soll die langfristige Entwicklungsprognose untersucht werden, um bessere Daten als Grundlage für die Beratung der Familien sowie zur Planung von Follow-Up Untersuchungen zu erhalten.

### Hintergrund:

Mutationen im Gen *SCN2A* sind eine häufige Ursache der selbstlimitierten (familiären) neonatal-infantilen Epilepsie (SeLFNIE).<sup>1</sup> Bei vielen Patienten mit SeLFNIE sistieren die Anfälle im Verlauf. Die Entwicklungsprognose wird im Allgemeinen als gut eingeschätzt.<sup>2</sup> Dennoch zeigen manche Patienten wiederholte Anfallsrezidive über das zweite Lebensjahr hinaus. Die langfristige neurokognitive Entwicklung wurde bisher nicht systematisch untersucht. Umfangreiche Daten zum Krankheitsverlauf für Patienten mit *SCN2A* assoziierter SeLFNIE fehlen bisher.

### Einschlusskriterien:

- (wahrscheinlich) pathogene Variante im Gen *SCN2A*
- (Verdacht auf) SeLFNIE Phänotyp

### Logistik für meldende Ärzte und teilnehmende Familien:

- Sie melden die Zahl Ihrer Patienten an ESNEK.
- Wir schicken Ihnen eine kurze Studieninformation sowie ein Formular zum Einverständnis der Kontaktaufnahme zu, welches Sie bitte an entsprechende Familien weiterleiten.
- Die Familie erhält nach dem Einschluss den Link zu einem online Fragebogen.
- Ggf. werden wir die Familie und/oder Sie um zusätzliche Befunde bitten.

**Ethikvotum:** Keine berufsethischen oder berufsrechtlichen Bedenken.  
(Ethikkommission Universität Bonn, Kennnummer 298/22).

<sup>1</sup> Wolff M, Johannesen KM, Hedrich UBS, et al. Genetic and phenotypic heterogeneity suggest therapeutic implications in SCN2A-related disorders. *Brain*. 2017;140(5):1316-1336. doi:10.1093/BRAIN/AWX054

<sup>2</sup> Goad BS, Rodda J, Allen M, et al. Development and Adaptive Function in Individuals With SCN2A-Related Disorders. *Neurology*. 2025;105(3). doi:10.1212/WNL.000000000213868