



Universitätsmedizin Essen
Universitätsklinikum

ESNEK

Erhebung seltener neurologischer
Erkrankungen im Kindesalter

UNIVERSITÄT
DUISBURG
ESSEN

Offen im Denken

Identifikation von PatientInnen mit *FIG4*-assoziierten Erkrankungen des Kindesalters

Studienleitung: Frau Dr. med. Andrea Gangfuß
Abt. für Neuropädiatrie, Klinik für Kinderheilkunde I
Ltd. Ärztin Frau Prof. Dr. med. Ulrike Schara-Schmidt
Hufelandstraße 55, 45147 Essen
Tel. 0201 723 2508, andrea.gangfuss@uk-essen.de

Ziel der Studie: Das Ziel dieser ESNEK-Umfrage ist es, mehr über die unterschiedlichen *FIG4*-assoziierten Phänotypen und ihre Häufigkeit im Kindesalter zu erfahren, ein verbessertes Verständnis der Genotyp-Phänotyp-Korrelation zu erhalten um damit in Zukunft auf verbesserte Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten für *FIG4*-Patienten zurückgreifen zu können.

Insbesondere sollen in diesem Kontext folgende Fragen adressiert werden:

1. Wie häufig treten *FIG4*-assoziierte Erkrankungen des Kindesalters im deutschsprachigen Raum auf?
2. Welche unterschiedlichen Phänotypen zeigen die Patienten?
3. Welche Genotypen liegen dem zu Grunde?

Hintergrund: Bislang wurden fünf neurologische Phänotypen beschrieben, die durch pathogene Varianten verursacht werden, die das *Faktor-induzierte Gen 4 (FIG4)* betreffen: Die bilaterale temporooccipitale Polymikrogyrie und das Yunis-Varon-Syndrom, die sich im Kindesalter manifestieren, sowie die Charcot-Marie-Tooth-Krankheit (CMT) Typ 4J, die im Kindes- oder Erwachsenenalter auftreten kann. Die Amyotrophe Lateralsklerose 11 und eine Kombination aus CMT 4J und Parkinsonismus sind bisher nur bei Erwachsenen beschrieben. Alle *FIG4*-assoziierten Krankheiten werden als

sehr selten eingestuft. Der Schweregrad der *FIG4*-assoziierten Phänotypen reicht von leichten klinischen Symptomen bis hin zu schweren Behinderungen. Das *FIG4*-Protein ist an der Vakuolenmembran lokalisiert und ist am endolysosomalen Transport und an der Autophagie beteiligt. Molekulare Marker von pathophysiologischer Relevanz, die zwischen den verschiedenen klinischen Manifestationen unterscheiden, fehlen derzeit noch.

Einschlusskriterien: Kinder und Jugendliche (<18 Jahren) mit (pathogenen) biallelischen Varianten im *FIG4*-Gen.

Ablauf der Studie: Sie betreuen PatientInnen mit *FIG4*-assoziiierter Erkrankung und möchten diese zu unserem Projekt beitragen? Dann antworten Sie bitte auf diese E-Mail, Ihre Rückmeldung wird uns weitergeleitet. Teilen Sie uns die Anzahl Ihrer PatientInnen mit und wir schicken Ihnen die entsprechende Anzahl an Datenerhebungsbögen (inkl. Rückumschlag) zu. Die Daten werden anonymisiert erhoben und ausgewertet. Für Rückfragen stehen wir Ihnen natürlich jederzeit zur Verfügung.

Ethikvotum: Liegt vor (Ethikkommission der Universitätsmedizin Essen, 25-12477-BO).

Literatur: Wird gerne auf Anfrage zugeschickt, zum Beispiel: Sadjadi R, Picher-Martel V, Morrow JM, et al. Clinical Characteristics of Charcot-Marie-Tooth Disease Type 4J. *Neurology*. 2024;103(5):e209763. doi:10.1212/WNL.000000000209763.