

Natural-History-Studie zu KCNH1-bedingten Erkrankungen

Kontakt:

Dr. Leonie Grosse und Dr. Malin Zaddach, Epilepsiezentrum für Kinder und Jugendliche, Dr. von Haunersches Kinderspital, Universitätsklinikum LMU München, Lindwurmstraße 4, 80337 München, Telefon: 089 4400 – 7844, Email: leonie.grosse@med.uni-muenchen.de, malin.zaddach@med.uni-muenchen.de

Zielsetzung:

Natural History Studie zu KCNH1-bedingten Erkrankungen mit besonderem Schwerpunkt auf Entwicklung, kognitive und motorische Funktionen und Epilepsie auf der Grundlage von Informationen der Eltern/Betreuenden.

Hintergrund:

Varianten in Genen, die für Kaliumkanäle kodieren, können zu neuronalen Erregungsstörungen führen, die sich in Epilepsie und neurologischen Entwicklungsstörungen äußern. KCNH1 kodiert für Kv10.1, eine der 12 Unterfamilien der spannungsabhängigen Kaliumkanäle. KCNH1-Varianten werden mit seltenen Entwicklungsspektrumserkrankung in Verbindung gebracht, die in Zimmermann-Laband- (ZLS) und Temple-Baraitser-Syndrom (TBS) unterschieden wurden. Heute ist bekannt, dass KCNH1-bedingte Erkrankungen jedoch mit einem viel breiteren phänotypischen Spektrum assoziiert sind, einschließlich u.a. Phänotypen mit überlappenden Merkmalen der genannten Syndrome, isolierter Epilepsie und Erkrankungen aus dem Bereich der Autismus-Spektrum-

Störungen. Bislang beschränken sich die phänotypischen Daten auf Einzelfallberichte oder Fallserien, und es fehlen zuverlässige Daten als solide Grundlage zur sicheren Einordnung der Ergebnisse von Interventionsstudien. Zu den derzeit in der Entwicklung befindlichen therapeutischen Ansätzen gehören allelspezifische und alleldiagnostische Antisense-Oligonukleotide, Entwicklung von „small molecules“ und „drug repurposing“-Strategien.

Einschlusskriterien:

Patienten mit einer (wahrscheinlich) pathogenen Variante in KCNH1.

Ablauf der Studie:

Wir bitten Sie, die in Frage kommenden Patienten und ihre Familien über unsere Studie zu informieren und ihnen Informationen über das Patientenregister zukommen zu lassen, das von der in den USA ansässigen CureKCNH1-Stiftung eingerichtet wurde. Dieses Register wird die Grundlage für unsere Verlaufsstudie bilden. Wenn Sie einen Patienten kennen, der für eine Teilnahme in Frage kommt, werden wir Ihnen ein Informationsschreiben der Stiftung zukommen lassen, das weitere Informationen für die Familien und die Kontaktdaten des Registers enthält.

Ethik:

Bewilligt in den USA. In Arbeit an der LMU, München.