

DECADE- Deciphering the *CACNA1E*- Developmental and epileptic encephalopathy – a natural history study

Studienleitung

Prof. Dr. Holger Lerche, Abteilung Neurologie mit Schwerpunkt Epileptologie, Hertie-institut für klinische Hirnforschung, Universität und Universitätsklinikum Tübingen, Hoppe-Seyler Straße 3, 72076 Tübingen, holger.lerche@uni-tuebingen.de

Ansprechpartner

- Dr. med. Robert Lauerer-Braun
robert.lauerer@med.uni-tuebingen.de

Ziel der Studie

Ziel der Studie ist es den natürlichen Verlauf der *CACNA1E*-assoziierten Erkrankung mittels jährlicher Online-Fragebögen besser zu verstehen und geeignete Behandlungsmöglichkeiten zu finden. Zusätzlich möchten wir geno- und phänotypische Subpopulationen identifizieren.

Hintergrund

Die *CACNA1E*-DEE (OMIM # 618285) ist ein seltenes schweres Syndrom bei dem es zu einer kognitiven Entwicklungsverzögerung, einer oft pharmakoresistenten Epilepsie und einer komplexen Bewegungsstörung mit extrapyramidalmotorischen Aspekten und Hypotonie kommt. Die Erkrankung wird meist durch Varianten im *CACNA1E*-Gen ausgelöst, die zu einem Funktionsgewinn des durch das Gen kodierten spannungsgesteuerten R-Typ Calciumkanals führen. Das bisherige Wissen zur Erkrankung ist limitiert. Vor allen Dingen fehlen Daten zum natürlichen Verlauf und zur optimalen Behandlung der Erkrankung.

Einschlusskriterien

- Patienten, die eine nach ACMG-Kriterien pathogene oder wahrscheinlich pathogene Variante in *CACNA1E* tragen und mindestens eines der Kernsymptome der *CACNA1E*-DEE zeigen:
 - Epilepsie
 - Kognitive Entwicklungsverzögerung oder -regression
 - (extrapyramidalmotorische) Bewegungsstörung

Logistik für meldende Ärzte und teilnehmende Familien

Sollten Sie einen Patienten einschließen wollen, melden Sie sich bitte über ESNEK. Wenn Sie Fragen zur Studie haben, bitten wir um Kontaktaufnahme an decade@med.uni-tuebingen.de.

Wir würden uns freuen, wenn Sie als Kooperationspartner den RedCap-basierten online Fragebogen einmal jährlich gemeinsam mit Eltern und Patient ausfüllen und fakultativ Videos der Patienten zur Verfügung stellen, um die Bewegungsstörung besser zu klassifizieren. Sollte ein Einschluss durch Sie nicht möglich sein, bieten wir auch einen Einschluss über ein Online-Interview an.

Ethikvotum

Die Studie wurde unter der Nummer 353/2023BO1 von der Ethikkommission der Universität Tübingen genehmigt.

Literatur

Helbig KL, Lauerer RJ, et al. De Novo Pathogenic Variants in *CACNA1E* Cause Developmental and Epileptic Encephalopathy with Contractures, Macrocephaly, and Dyskinesias
Am J Hum Genet. 2018;103(5):666-678. doi:10.1016/j.ajhg.2018.09.006