

Psychopathologische Symptomatik bei Patienten mit *PCDH19*-Mutation

Studienleitung

Dipl.-Psych. Dr. Michael Lingen, M. Sc. Psych. Caroline Waldmann, Prof. Dr. Knut Brockmann, Sozialpädiatrisches Zentrum Göttingen, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen
Email: mlingen@gwdg.de

PCDH19-Syndrom

Ursprünglich als „Epilepsy, female-restricted, with mental retardation (EFMR)“ wurde ein Krankheitsbild bezeichnet, das fast nur bei Mädchen und Frauen auftritt und durch eine früh beginnende Epilepsie sowie eine kognitive Entwicklungsstörung gekennzeichnet ist (OMIM #300088). Nach Entdeckung der Assoziation der EFMR mit ursächlichen Varianten im *Protocadherin-19*-Gen (*PCDH19*) auf Chromosom Xq22.1 in 2008 wird überwiegend vom PCDH19-Syndrom gesprochen. In der Folge wurden zwar die molekulargenetischen und epileptologischen Merkmale differenziert in zahlreichen wissenschaftlichen Publikationen berichtet, die psychiatrische und psychopathologische Symptomatik hingegen ist weiterhin nur bruchstückhaft erforscht und beschrieben. Einzelne betroffene männliche Patienten mit Mosaik *PCDH19*-Mutationen sind bekannt.

Ziel der Studie

Wir wollen die psychopathologische Symptomatik bei Patient*innen mit gesicherter *PCDH19*-Mutation näher untersuchen, indem wir betroffene Patient*innen mittels standardisierter Fragebögen und testpsychologischer Verfahren hinsichtlich ihrer allgemeinen Lern- und Leistungsmöglichkeiten sowie Verhaltensbesonderheiten untersuchen.

Ablauf der Studie

Vorzugsweise im SPZ Göttingen, sonst auch wohnortnäher in kooperierenden SPZs (Jena, Tübingen, ggf. weitere nach individueller Absprache), soll die testpsychologische Untersuchung (Zeitaufwand ca. 2 Stunden) erfolgen. Anamnese und Fragebögen können in diesem Rahmen, aber auch telefonisch bzw. zuhause ergänzt werden.

Einschlusskriterien:

1. Patient*innen im Alter ab 4 Jahren (Kinder, Jugendliche, Erwachsene) mit genetisch gesicherter pathogener oder wahrscheinlich pathogener Variante im *PCDH19*-Gen.
2. Informierte Einwilligung der / des Patient*in bzw. der Sorgeberechtigten.

Bitte stellen Sie Kontakt zu Ihren Patient*innen her und bitten Sie die Eltern um Mitarbeit bei dieser Studie! Wir senden Ihnen dann Informationsschrift und Einwilligungserklärung zu, die Sie bitte an die Familien weitergeben.

Ethik-Votum

Dieses Forschungsprojekt wurde von der Ethik-Kommission der Universitätsmedizin Göttingen genehmigt (Nr. 22/3/15).

Literatur

1. Camacho A, et al. Cognitive and behavioral profile in females with *PCDH19* mutation: two novel mutations and review of the literature. *Epilepsy Behav.* 2012;24:134-7.
2. Cappelletti S, et al. Cognitive development in females with *PCDH19* gene-related epilepsy. *Epilepsy Behav.* 2015 Jan;42:36-40.
3. Dibbens, L. M., et al. X-linked protocadherin 19 mutations cause female-limited epilepsy and cognitive impairment. *Nature Genet.* 2008;40:776-781.
4. Kolc KL, et al. *PCDH19* Pathogenic Variants in Males: Expanding the Phenotypic Spectrum. *Adv Exp Med Biol.* 2020;1298:177-187.