

SCN2A verwandte Störungen

> Definition und Ursache

Die Ursache der Störungen ist eine Mutation (sehr oft neu entstehend aber auch vererbt möglich) im Natriumkanal-Gen SCN2A (2q24.3). Derzeit sind neun verschiedene Subtypen spannungsaktivierter Natriumkanäle bekannt. Der gebräuchlichen Nomenklatur entsprechend werden sie als Nav1.1 bis Nav1.9 bezeichnet. Der Index *v* steht für *voltage-activated* (dt. ‚spannungsaktiviert‘), die erste Ziffer kennzeichnet die Genfamilie (bisher nur eine bekannt), die zweite Ziffer steht für ein bekanntes Gen (zurzeit 1 bis 9, angeordnet in der Reihenfolge ihrer Entdeckung). Bei SCN2A handelt sich um Natriumkanal Nav1.2.

Besonders dicht sind spannungsaktivierte Natriumkanäle in Nervenzellen im Gehirn (und auch in Muskelzellen) konzentriert.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Da der Natriumkanal aufgrund der Mutation nicht richtig funktionieren kann, sind solche Mutationen eine seltene, aber zentrale Ursache für

- > kindliche Epilepsien und andere neurologischer Erkrankungen
- > Entwicklungsstörungen
- > physiologische Einschränkungen.

Varianten im SCN2A-Gen verursachen also ganz konkret in erster Linie ein breites Spektrum an unterschiedlich schwerwiegenden Epilepsie-Syndromen, wie z.B. *benigne neonatal-infantile Anfälle (BFNIS)* und *epileptische Enzephalopathien (EE)*, sowie neuropsychiatrische Erkrankungen wie *Autismus-Spektrum-Störungen* und *Schizophrenien*. Die jeweiligen Ausprägungen können eher leicht, aber auch schwer sein.

Weitere sekundäre Symptome einer SCN2A-verwandten Störung können

- > Fütterungs- oder Magen-Darm-Probleme
- > Entwicklungsverzögerungen
- > Bewegungsstörungen und/oder
- > ein schlechter Muskeltonus (Hypotonie) sein.

Dabei kommt es entweder zu einer Über- oder einer Unterfunktion des Natriumkanals
Unterfunktion (*Loss-of-function*)

Unterfunktionen, die mit einem späten Krankheitsbeginn einhergehen, zeichnen sich durch eine *Autismus-Spektrum-Störung* bzw. geistige Behinderung mit einer globalen Entwicklungsverzögerung (insbesondere sozialer und sprachlicher Kompetenz) in den ersten Lebensjahren, wobei (oft milde) epileptische Anfälle erst nach dem 2. Lebensjahr (mit 3 - 5 aber auch bis 7-8 Jahren) auftreten können.

Überfunktion (Gain-of-function)

Überfunktionen, die nur bei frühem Krankheitsbeginn zu finden sind, zeigen sich durch (oft starke) epileptische Anfälle ab dem Säuglingsalter (vor dem 12. Lebensmonat; oft kurz nach der Geburt) mit anschließender Entwicklungsverzögerung.

Es gibt aber auch Fälle, bei denen keine dieser Symptome trotz der Mutation oder auch andere Symptome trotz Über- bzw. Unterfunktion auftreten.

> Wie kann man SCN2A-verwandte Störungen erkennen?

SCN2A Mutationen mit Überfunktion des Natriumkanals werden aufgrund der epileptischen Anfälle kurz nach der Geburt oft durch Gentests diagnostiziert. Bei Unterfunktion bleibt die Mutation sehr oft lange unentdeckt, gerade weil hier die Epilepsie nicht so stark ausgeprägt ist.

> Behandlung und Therapie

Im Fokus steht hierbei insbesondere die möglichst optimale Behandlung der Epilepsie. Dabei hängt es von der Art der SCN2A Mutation ab, wie eine Therapie der Epilepsie der betroffenen Patienten aussehen muss. Überfunktionen werden demnach durch Natrium-Blocker (z.B. Lamotrigin) deutlich abgemildert. Unterfunktionen, die mit einem späten Krankheitsbeginn einhergehen, dürfen dagegen in der Regel nicht mit Natrium-Blockern behandelt werden. Hier verwendet man eher zum Beispiel den Wirkstoff Levetiracetam. Der Therapieeffekt bei einer SCN2A-Mutation kann also je nach Krankheitsbeginn und je nach Art der Epilepsie gut abgestimmt und beeinflusst werden.

> Förderung / Beratung der Familien

Autismus-Spektrum-Störungen, Entwicklungsverzögerungen sowie physische Einschränkungen können durch entsprechend bekannte Therapien in Form von Sprachtherapie, Ergotherapie und Physiotherapie günstig beeinflusst werden. Hier sollte die Förderung frühzeitig ansetzen.

Da es bundesweit keine eigene Selbsthilfevereinigung zu den SCN2A-verwandte Störungen gibt, sollten sich betroffene Eltern an Zentren wenden, die mit diesem Krankheitsbild überdurchschnittliche Erfahrungen gesammelt haben. Zu den Experten in Deutschland zählen insbesondere:

- > Dr. Markus Wolff, Zentrum für Sozialpädiatrie und Neuropädiatrie, Vivantes Klinikum Neukölln
- > Prof. Holger Lerche, Ärztlicher Direktor der Tübinger Abteilung Neurologie mit Schwerpunkt Epileptologie und am Hertie-Institut für Klinische Hirnforschung der Universität Tübingen

> [Mehr Infos zu den SCN2A-verwandte Störungen sind zu finden unter:](#)

scn2a@web.de für Deutschland und Europa – Kontaktperson: Nicolas Lorente (SCN2A Europe)

www.scn2a.org.weltweit – Family SCN2A Foundation in den Vereinigten Staaten

Text gemeinsam erstellt von Nicolas Lorente und dem knw.