

# Epilepsie Symposium 2016

Am 14. September 2016 fand in der Magdeburger „Sichtbar“ das sich jährlich erfolgreich wiederholende Symposium aus dem Bereich der Epilepsie statt. Dr. Friedhelm C. Schmitt, Leiter der Epileptologie der Uniklinik für Neurologie und Organisator des Abends, eröffnete die Veranstaltung und begrüßte die zahlreich erschienen Gäste sowie seine geladenen Referenten.



Prof. Dr. Martin Zenker, Dr. Friedhelm C. Schmitt, Dr. Stefan R.G. Stodieck und Dr. Martin Finzel (v.l.), Foto: Melitta Dybiona

Zunächst stellte Dr. Schmitt drei klinische Fallbeispiele mit Patienten vor, die eine schwer zu therapierende Form der Epilepsie haben und die im Rahmen einer Kooperation mit den anderen Referenten des Symposiums bereits besprochen worden sind. So ging es zum Beispiel um einen Patienten, der bereits auf alle medikamentösen und nicht-operativen Therapien nicht angesprochen hat und dem eine neue Form der Tiefenhirnstimulation angeboten werden konnte.

Nach der kurzen Vorstellung übergab Dr. Schmitt das Wort an Prof. Dr. Martin Zenker, Direktor des Instituts für Humangenetik, der zum Thema Seltene Erkrankungen – Epilepsie und Genetik berichtete. Zu Beginn seiner Ausführungen erläuterte er, was sich unter dem Begriff seltene Erkrankungen verbirgt. Zenker sagte, dass man aktuell fünf- bis achttausend seltene Erkrankungen kenne und diese häufig genetisch bedingt seien. Rund vier Millionen Menschen weltweit seien betroffen. Er informierte kurz darüber, dass es seit dem 29. Januar 2014 das Mitteldeutsche Kompetenznetz Seltene Erkrankungen un-

ter der Leitung von Prof. Dr. Klaus Mohnike gibt. Zu der Fragestellung „Wieviel Genetik gibt es in der Epileptologie?“ erläuterte Prof. Zenker, dass die genetische Ursache eine ungeahnt große Rolle bei Epilepsie spiele. Er stellte eine wichtige Gruppe an Patienten vor, für die die Genetikdiagnostik eine besondere Bedeutung hat: Es handelt sich dabei um syndromale Erkrankungen, wie z. B. Tuberöse Sklerose, Fragiles-X-Syndrom, Rett-Syndrom, Angelman-Syndrom, Mowat-Wilson Syndrom und weitere.

Prof. Zenker betonte, dass Epilepsien aus Sicht des Genetikers schwierig zu fassen bleiben, auch wenn inzwischen über 300 Gene für verschiedene Epilepsieformen identifiziert worden seien. Die humangenetische Diagnostik biete weiter zunehmend diagnostische Möglichkeiten, ein Umstand, der den vielfältigen technischen Entwicklungen, die sich in den letzten Jahren entwickelt haben, zu verdanken ist. Ein Beispiel hierfür sei – bei spezifischer Verdachtsdiagnose – die Array-Analyse.

Die Array-CGH erfasst – wie die Chromosomenanalyse – das gesamte Genom, jedoch mit einer wesentlich höheren Auflösung, die in der Routinediagnostik mittlerweile unter 200 kb liegen sollte. Durch diese vergleichende Hybridisierung können sehr kleine, submikroskopische Veränderungen (Deletionen, Duplikationen) beim Patienten nachgewiesen und durch den Einsatz spezieller Software-Programme, die an den Veränderungen beteiligten Gene identifiziert werden. In Bezug auf die Vererbung sagte Prof. Zenker, dass familiäre Epilepsien überwiegend autosomal-dominant seien, aber oft unvollständige Penetranz hätten. Im Gros der vielen verschiedenen Epilepsieerkrankungen bleibt eine familiäre fokale Epilepsie aber eine Seltenheit. Aus seiner Sicht gehört die Sicherung einer exakten Diagnose und in (noch) wenigen Fällen, die Entwicklung ei-

## Dienstjubiläum

### Wir gratulieren zum 40-jährigen Dienstjubiläum

- Frau Heike Mayer, Universitätsklinik für Reproduktionsmedizin und Gynäkologische Endokrinologie.

### Wir gratulieren zum 25-jährigen Dienstjubiläum

- Frau Marit Borchardt, Universitätsklinik für Kardiologie und Angiologie,
- Frau Liane Hohmann, Institut für Medizinische Mikrobiologie und Krankenhaushygiene,
- Frau Constanze Nowak, Universitätsfrauenklinik,
- Frau Marion Paarmann, Universitätsklinik für Anästhesiologie und Intensivtherapie,
- Herrn Thorsten Plate, Geschäftsbereich Logistik und Zentrale Dienstleistungen,
- Herrn Michael Preim, Geschäftsbereich Logistik und Zentrale Dienstleistungen,
- Herrn Uwe Würger, Geschäftsbereich Technik und Bau,
- Frau Silke Berndt, Universitätsklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie,
- Frau Barbara Geister, Universitätsklinik für Kardiologie und Angiologie,
- Frau Sabine Pils, Geschäftsbereich Finanzen und Controlling,
- Frau Steffi Feistner, Geschäftsbereich Technik und Bau, und
- Frau Sylvia Linde, Universitätskinderklinik.

Die Fakultäts- und Klinikumsleitung dankt den Jubilarinnen und Jubilaren herzlich für die langjährige Tätigkeit.

ner gezielten syndrom-orientierten Therapie zum potentiellen Nutzen eines Gentest. Ein anderer Vorteil seien die Ermöglichung einer Untersuchung asymptomatischer Familienangehöriger und die daraus resultierende genetische Beratung. Bei einer epileptischen Enzephalopathie sollte, so Prof. Zenker, immer eine genetische Diagnostik in Betracht gezogen werden. In Bezug auf Zukunftsszenarien fasste der Humangenetiker folgende Punkte zusammen:

- Multiple Panels für verschiedene Epilepsieformen sind in der Routine verfügbar.

- Multiple Panels werden wahrscheinlich später von breiteren Analysen (Exom, Genom) abgelöst.

Dr. Martin Finzel, vom Sächsischen Epilepsiezentrum Radeberg, Kleinwachau, berichtete als nächster Referent über seine langjährigen Erfahrungen über seltene angewandte Medikamente bzw. sogenannte Orphan Drugs. Er sagte, dass es sich im Einzelfall lohne, exotisch zu probieren, wobei diese Vorgehensweise als Off-Label-Use bezeichnet wird. Von Off-Label-Use spricht man, wenn Arzneimittel außerhalb der ursprünglichen Zulassung eingesetzt werden. Er wies darauf hin, dass es in der Ambulanz eine größere therapeutische Freiheit gebe, als zum Beispiel bei niedergelassenen Neurologen. Eine andere

legale Möglichkeit Arzneimittel anzuwenden, wäre der sogenannte Compassionate Use oder „individuelle Heilversuch“. In den USA gibt es seit 1983 eine erleichterte Zulassung zu diesen sogenannten Orphan Drugs, also Arzneimittel, die nur für seltene Erkrankungen zugelassen sind. Finzel zeigte eine Reihe von Medikamenten, wie z. B. Stiripintol, das ein Orphan Drug für das Dravet-Syndrom ist, aber als Off-Label-Use auch anderen Patienten gegeben werden kann. Dieses Präparat sei seiner Meinung und Erfahrung nach am interessantesten, bleibe aber trotzdem ein absolutes Nischenprodukt. Er betonte dennoch, dass viele Medikamente Einzelfällen vorbehalten bleiben, weil die Vergabe dieser Medikamente zu hohe Risiken mit sich bringen können. Er sprach u. a. auch über

seine individuellen Erfahrungen mit dem bekannten aber nebenwirkungsträchtigen Medikament Brom an. Zum Schluss sagte Dr. Finzel, dass auf Sicht ein Register bzw. eine Art klinikübergreifende Dokumentation zur Sammlung der einzelnen Erfahrungen mit seltenen Medikamenten interessant sein könnte.

Abschließend hielt Dr. Stefan R. G. Stodieck, Ärztlicher Leiter des Fachbereichs Neurologie und Epileptologie am Evangelischen Krankenhaus Alsterdorf, einen Vortrag zum Thema Seltene klinische Bilder - Anfälle, DNA und Videos.

Ögelin Düzel  
Dr. Friedhelm C. Schmitt

## Tagungen und Veranstaltungen an der Medizinischen Fakultät und am Universitätsklinikum

Datum	Zeit, Ort	Referent, Thema	Veranstalter
10./11.01.2017 Di./Mi.	9.00 Uhr - 17.00 Uhr Raum wird bekannt gegeben	Seminar „Konfliktgespräche - Vertrag kommt von „sich ver-tragen““ Referent: Stefan Schönfeld (Verhaltenstrainer)	Programm Universitätsklinikum Januar 2017 - Dezember 2017 Anmeldung über Aus-, Fort- und Weiterbildung
12.01.2017 Do.	13.30 Uhr - 14.30 Uhr Raum wird bekannt gegeben	PKMS-Anwender-Treffen Referentin: Stefanie Klaas, PKMS-Beauftragte des UKMD	Programm Universitätsklinikum Januar 2017 - Dezember 2017
13. u. 27.01.2017 Fr.	13.1.: 8.30 Uhr - 17.00 Uhr 27.1.: 13.00 Uhr - 15.00 Uhr Raum wird bekannt gegeben	Seminar „Deeskalation Coaching Sicherheitstraining“, Referent: Andreas Heilemann (Leiter einer Karateschule)	Programm Universitätsklinikum Januar 2017 - Dezember 2017
26.01.2017 Do.	9.00 Uhr - 16.00 Uhr Raum wird bekannt gegeben	Seminar „Amyotrophe Lateralsklerose - ALS - Herausforderung in der Pflege“ Referentin: Christine Schmidt-Statzkowski (Pflegesachverständige)	Programm Universitätsklinikum Januar 2017 - Dezember 2017 Anmeldung über Aus-, Fort- und Weiterbildung
27.01.2017 Fr. (oder 12.5.)	8.00 Uhr - 15.30 Uhr Haus 15, Raum 147	Seminar „Handling und Transfer schwerst-betroffener Patienten in der Pflege“ Referentin: Melanie Lindau (Ergotherapeutin)	Programm Universitätsklinikum Januar 2017 - Dezember 2017
29.01.2017 So.	Uni-Hörsaal 1 Pfälzer Str.	131. Medizinischer Sonntag „Die kranke Hüfte“ Referenten: Prof. Dr. Christoph Lohmann und Arzt, Orthopädische Universitätsklinik	Universitätsklinikum Pressestelle Tel.: 0391/67-15162
30.01.2017 Mo.	14.00 Uhr - 16.00 Uhr Raum wird bekannt gegeben	Seminar „Trösten zwischen Tür und Angel“ Referentin: Maria Schulze (Diplomtheologin)	Programm Universitätsklinikum Januar 2017 - Dezember 2017