

medgen 2018 · 30:305

<https://doi.org/10.1007/s11825-018-0210-6>

Online publiziert: 11. Oktober 2018

© Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von Springer Nature 2018



CrossMark

Dagmar Wieczorek¹ · Christiane Zweier²

¹ Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum, Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf, Düsseldorf, Deutschland

² Humangenetisches Institut, Universitätsklinikum Erlangen, Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg, Erlangen, Deutschland

Genetik von Intelligenz und kognitiven Störungen – ein komplexes, aber relevantes Thema nicht nur für die Humangenetik

Die Intelligenzminderung bzw. geistige Behinderung ist sowohl klinisch als auch genetisch extrem heterogen. Sie ist definiert als eine Beeinträchtigung der kognitiven und adaptiven Funktionen mit einem Beginn im frühen Kindesalter und einem IQ von weniger als 70. Die Prävalenz für die Intelligenzminderung ist mit 1,5–2% für milde Formen (IQ < 70) und mit 0,3–0,5% für schwerere Formen (IQ < 50) anzugeben.

Das letzte Schwerpunktheft mit dem Thema „Genetik der geistigen Behinderung“ ist 2009 erschienen. Damals standen die CNV-Analysen bei der Abklärung der geistigen Behinderung noch sehr im Vordergrund. Während der letzten neun Jahre haben die neuen Hochdurchsatz-Sequenzierungsverfahren, die Exom-Sequenzierung und die Genom-Sequenzierung, zur Identifizierung von zahlreichen neuen Genen für die autosomal dominante, autosomal rezessive und X-gebundene Intelligenzminderung geführt. Dennoch sind noch längst nicht alle krankheitsverursachenden Gene und deren zugrundeliegenden Signalwege identifiziert worden.

Es finden sich in dem vorliegenden Heft Artikel zur Genetik der allgemeinen kognitiven Fähigkeit von André Reis und Frank M. Spinath und zu autosomal dominanter geistiger Behinderung von Dagmar Wieczorek. Mit der autosomal rezessiven geistigen Behinderung

beschäftigt sich Rami Jamra. Die beiden letztgenannten Artikel erscheinen in englischer Sprache. Ferner hat Andreas Tzschach einen Artikel über die X-chromosomale geistige Behinderung bei Jungen verfasst, und die beiden Autorinnen Anna Fliedner und Christiane Zweier geben einen Überblick über X-chromosomale geistige Behinderung bei Mädchen. Strukturelle Chromosomenaberrationen bei Intelligenzminderung sind der Inhalt des Übersichtsbeitrags von Hartmut Engels. Der ebenfalls für die Ausgabe geplante Artikel zu Klinisch-bioinformatische Analyse bei Intelligenzminderung von Peter Krawitz wird in der Ausgabe 1-2019 erscheinen.

Weitere Forschung ist nötig, um noch nicht identifizierte Gene und genetische Mechanismen für die Intelligenzminderung/geistige Behinderung zu finden, die zugrundeliegenden Signalwege zu verstehen und um Therapien für die meist seltenen einzelnen Ursachen entwickeln zu können.

Uns hat es Freude bereitet, dieses Themenheft zusammen zu stellen. Wir bedanken uns bei allen Autoren sehr herzlich für die interessanten Manuskripte. Vielen Dank auch an Frau Dr. Christine Scholz, die uns hervorragend betreut hat und den Zeitplan im Auge behalten hat. Wir bedanken uns auch bei Herrn Prof. Dr. Christian Kubisch, der als Schriftleiter der Zeitschrift *medizinische Genetik*

die Entstehung dieses spannenden Themenhefts unterstützt hat.

Wir wünschen Ihnen viel Freude beim Lesen.

Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek
Prof. Dr. med. Christiane Zweier

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek
Institut für Humangenetik,
Universitätsklinikum,
Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf
Universitätsstr. 1, 40225 Düsseldorf,
Deutschland
dagmar.wieczorek@hhu.de

Interessenkonflikt. D. Wieczorek und C. Zweier geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.