

Laudatio Zacher

Frau Pia Zacher erhält den Dieter Janz – Preis zur Förderung des epileptologischen Nachwuchses 2022 für ihre Arbeit "The genetic landscape of intellectual disability and epilepsy in adults and the elderly: a systematic genetic work-up of 150 individuals".

Bei den 150 Patienten mit IQ <70 des EZ Kleinwachau im Alter von 18 – 84 Jahren, davon 72 Frauen hat Frau Zacher eine genetische Analyse nach bestem aktuellem Standard durchgeführt. Sie umfasste Karyotypisierung, Testung auf FMR1, chromosomalen Microarray, Panelsequenzierung und bei ungeklärten Fällen Exomsequenzierung. Fast in der Hälfte der Fälle konnten pathogene Befunde erhoben werden und zwar paradoxerweise häufiger (in fast 60%) bei den Patienten, bei denen exogene Ursachen wie Nabelschnurumschlingung und andere Perinataleschäden oder Schädeltrauma angeschuldigt worden waren, was durch die Untersuchung widerlegt wurde, als bei denen, die als ursächlich ungeklärt galten. Bei fast der Hälfte der genetisch charakterisierten Patienten ergaben sich Indikationen zur gezielten Suche nach typischen Comorbiditäten. In vielen Fällen ergaben sich Behandlungskonsequenzen, darunter ein präzisionstherapeutisches Vorgehen in 9 Patienten. Die Autorin hebt einen 80-jährigen Patienten hervor, bei dem eine GLUT1-Defizienz festgestellt wurde, vermutlich der Ältteste, der je auf eine ketogene Diät eingestellt wurde.

Ausschlaggebend für die Preisentscheidung war die klar formulierte Schlussfolgerung der Arbeit: dass es sich lohnt, auch und sogar besonders erwachsene und ältere Patienten mit geistiger Behinderung gründlich genetisch zu testen. Daraus ergeben sich oft wichtige diagnostische und therapeutische Konsequenzen und dadurch, dass diese Patienten oft langfristig in Behinderteneinrichtungen betreut und beobachtet werden, besteht hier ein grosser Fundus an Wissen über Langzeitverläufe, bei dem es ein grosser Gewinn ist, wenn sie mit spezifischen Ätiologien identifiziert werden können. Der Jury hat gefallen, dass in der Arbeit die Freude der Autorin darüber durchklingt, dass durch ihre Befunde manchen Patienten, die lange ein benachteiligtes Leben geführt hatten, eine bessere Lebensqualität ermöglicht wurde.