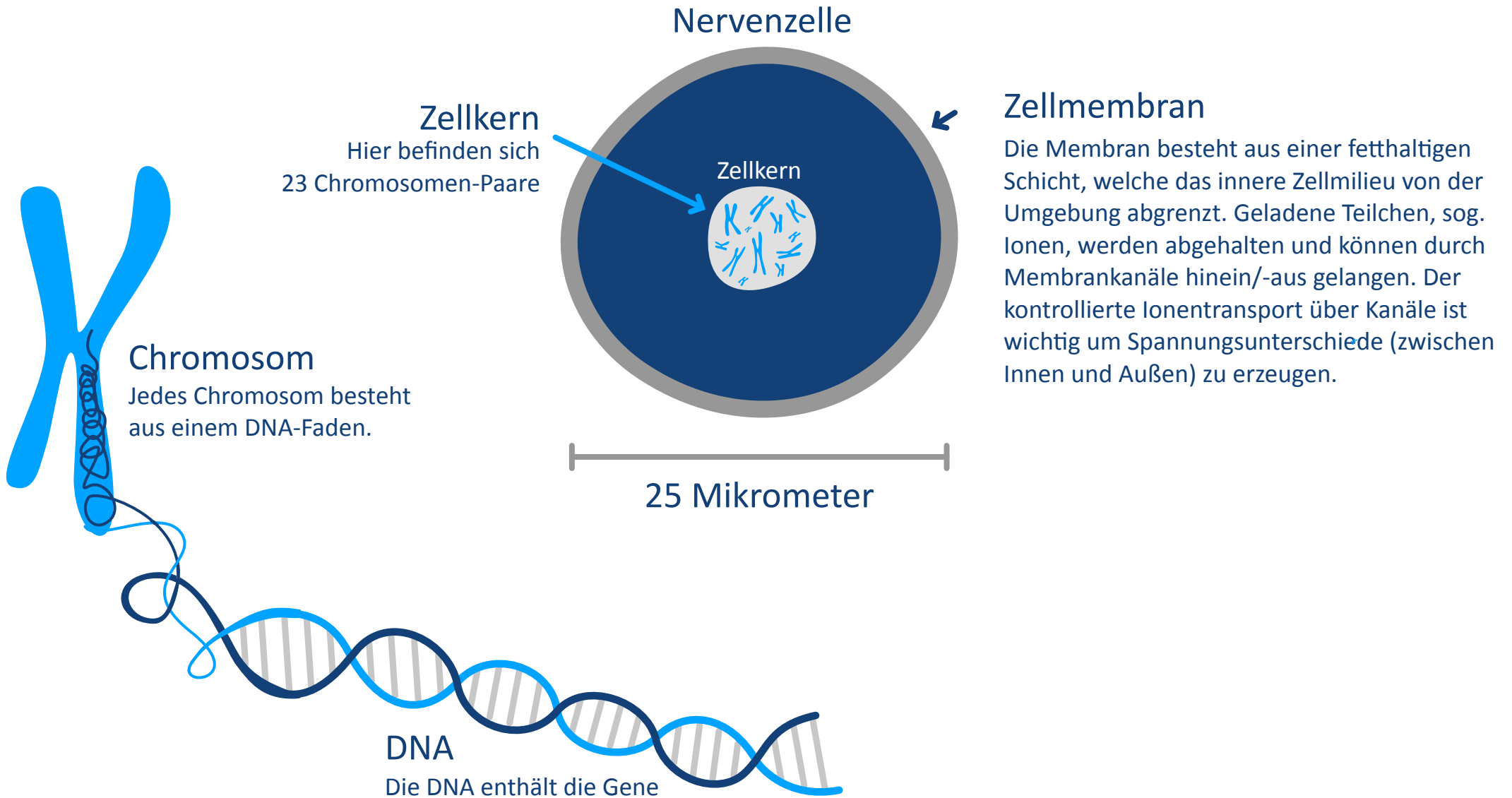


Allgemeine Info

MENSCHLICHE ZELLEN

Es gibt unterschiedliche Zellenarten, z.B. Epithelzelle, Muskelzelle, Nervenzelle, Bindegewebezelle



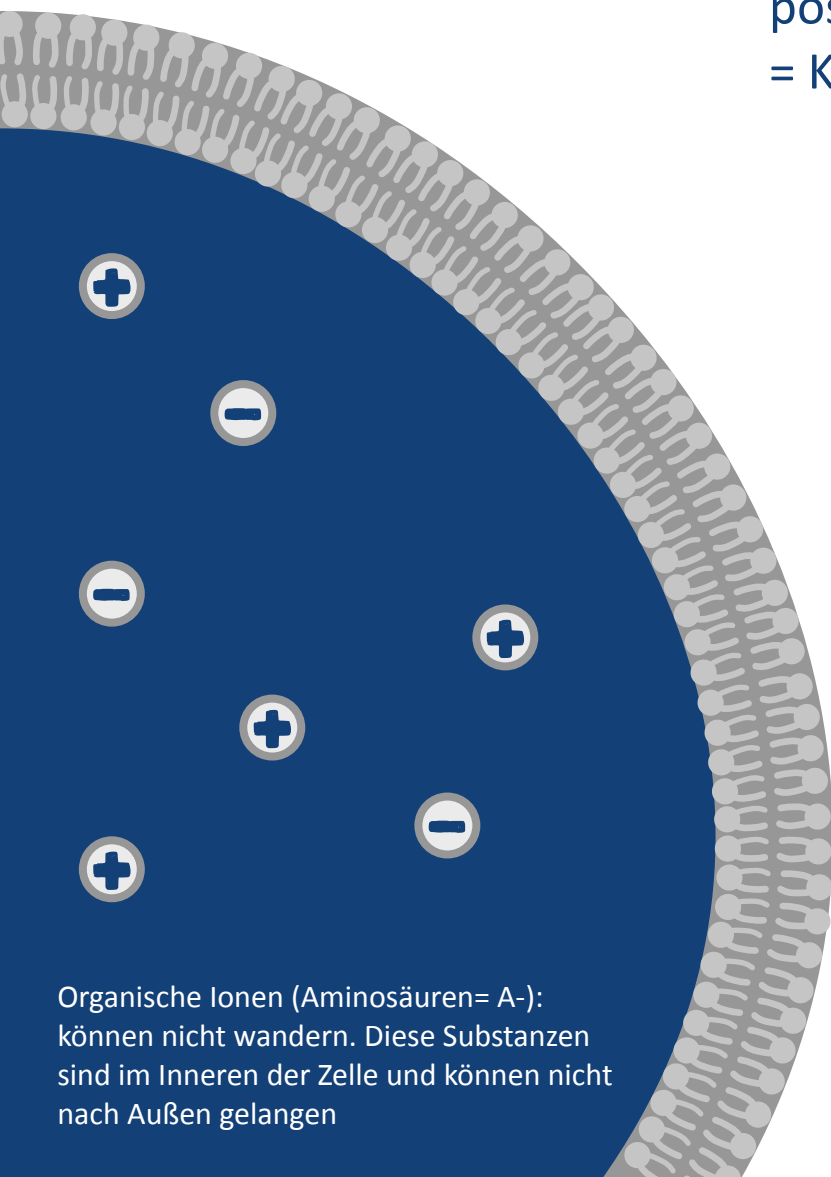
IONEN



positiv geladen
= Kationen



negativ geladen
= Anionen



Nur anorganische Ionen können wandern:

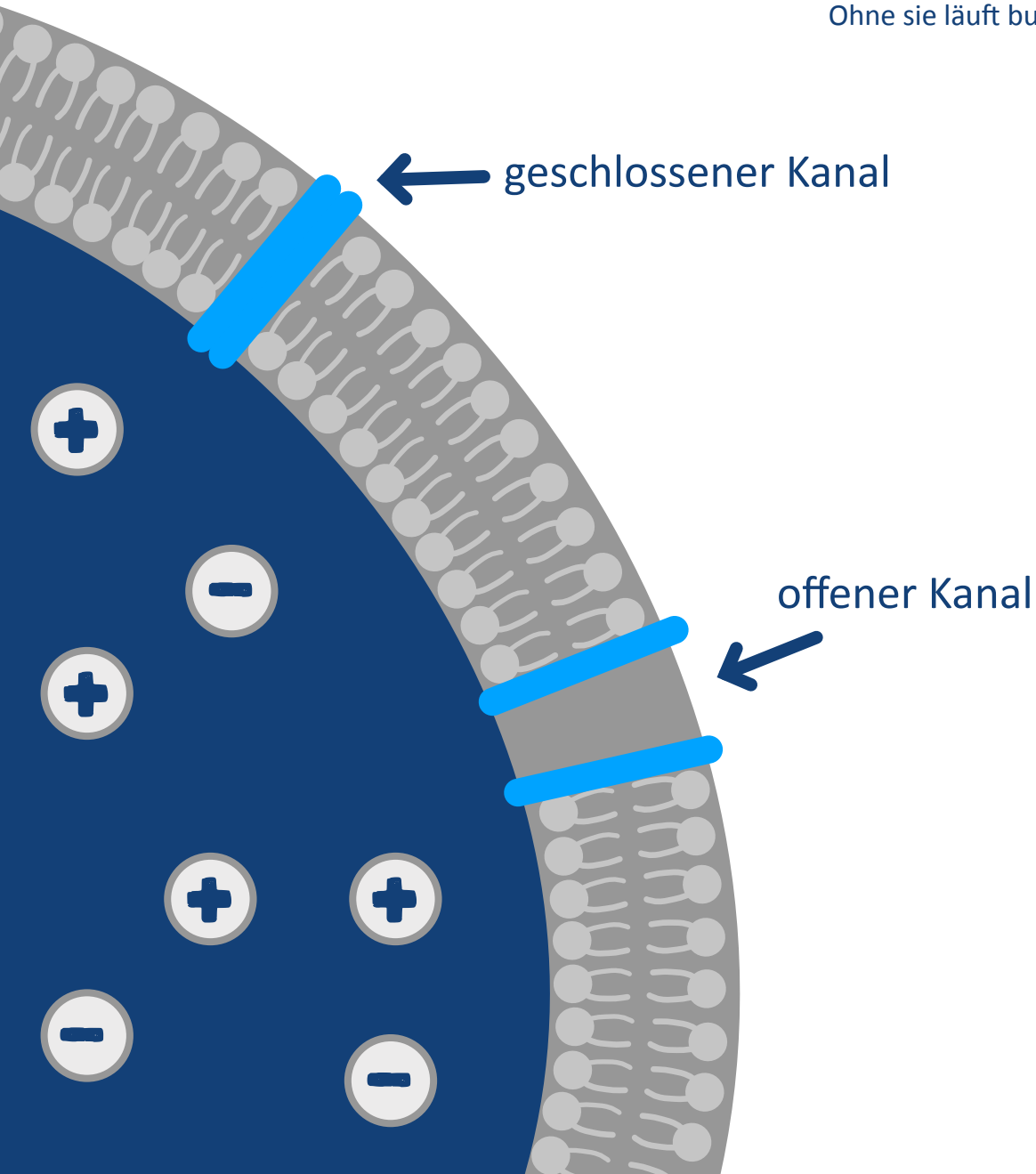


Spannungsunterschiede entstehen durch schnellen und kontrollierten Ionen-Ein- bzw. Ausstrom. Für jedes anorganische Ion gibt es einen entsprechenden Kanal.

Organische Ionen (Aminosäuren= A⁻):
können nicht wandern. Diese Substanzen
sind im Inneren der Zelle und können nicht
nach Außen gelangen

KANAL

In Ionenkanälen verbirgt sich der Schlüssel zum Verständnis der elektrischen Aktivität von Nervenzellen.
Ohne sie läuft buchstäblich: Nichts.



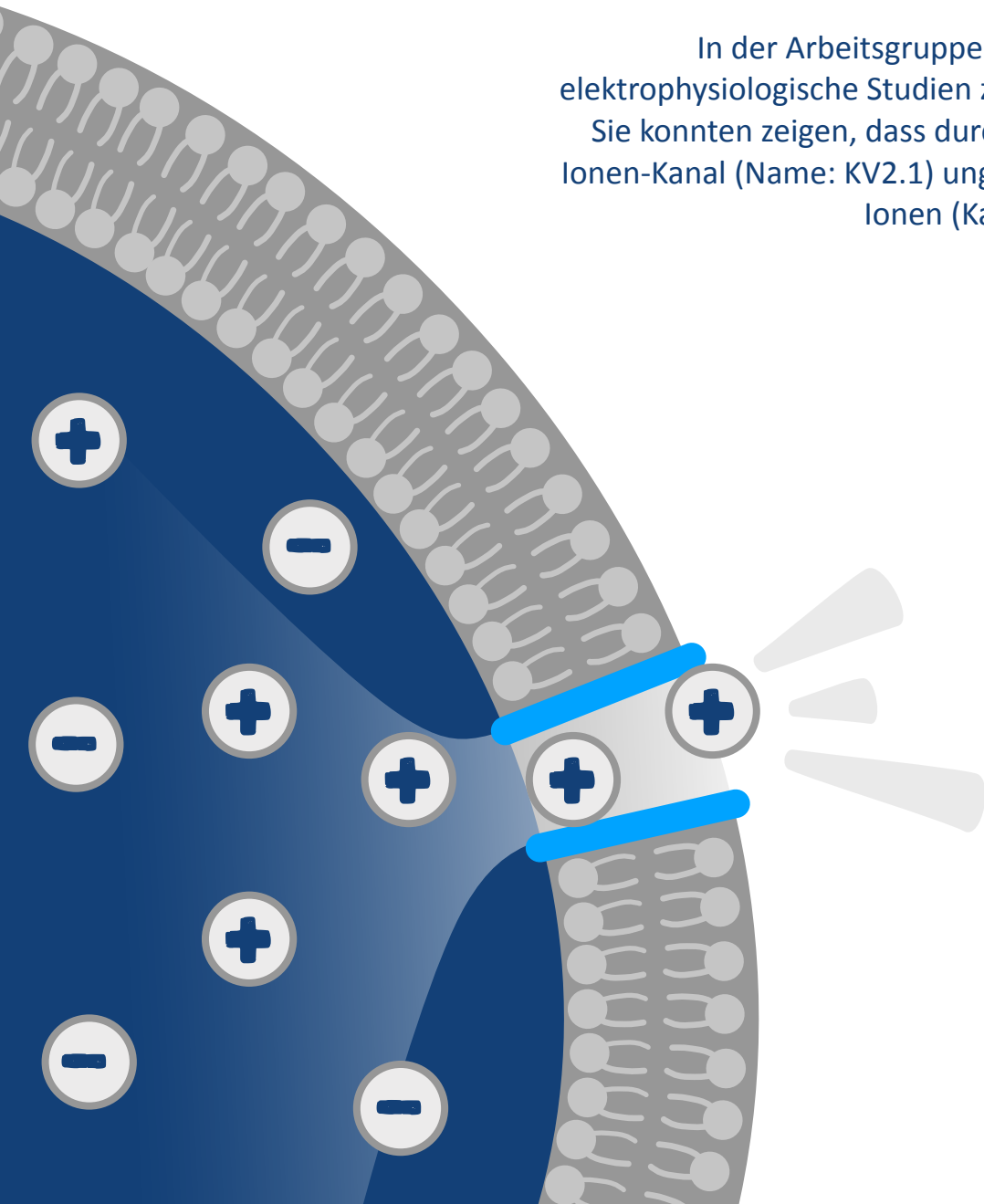
Ionenkanäle transportieren jeweils spezifisch ein Ion, d.h. durch einen Kalium-Kanal werden nur Kalium-Ionen geleitet. Öffnet sich ein Kalium-Kanal werden besonders schnell viele Kalium-Ionen passieren, dadurch entsteht ein Gradient, d.h. ein

DEFEKT

Das KCNB1-Gen ist Bestandteil eines Kalium-Kanals spezifischer Nervenzellen, vor allem im Gehirn (Hippocampus, Kortex, Pyramidenbahnen).

In der Arbeitsgruppe von Dr. Kearney in den USA werden elektrophysiologische Studien zur Funktion von Ionen-Kanälen durchgeführt.

Sie konnten zeigen, dass durch KCNB1-Gendefekt der Kalium-spezifische Ionen-Kanal (Name: KV2.1) ungenau wird und auch andere, positiv geladene Ionen (Kationen) passieren lässt.



Bei einem Defekt des Kalium-Kanals wird das geordnete Öffnen und Schließen ungenau bzw. für die Zellen weniger oder gar nicht mehr kontrollierbar.

Das Diagramm zeigt eine Querschnittsansicht einer Nervenzellenmembran. Die Membran ist als graue Kurve dargestellt, die von einer dunkelblauen Zelleinnenseite und einer hellblauen Zellenaußenseite getrennt ist. In der Membran sind mehrere Ionenkanäle eingebettet, die als graue Kreise mit einem Pluszeichen (+) oder einem Minuszeichen (-) markiert sind. Ein Kanal, der als KV2.1 bezeichnet wird, ist durch zwei dicke blaue Linien hervorgehoben. Ein grauer Pfeil zeigt auf diesen Kanal, was auf einen Defekt hinweist. Die Membran ist mit einer Reihe von grauen Kugeln besetzt, die die Lipidköpfe der Membran darstellen.

EPILEPSI ⚡

Der unkontrollierte Kationen-Fluss erzeugt unkontrollierte Spannungsverhältnisse an den Nervenzellen, dies zeigt sich in epileptischen Anfällen und auffälligen Hirnstrommessungen (EEG = Elektroenzephalogramm).

Die normale Gehirnentwicklung wird gestört und damit auch die motorische, kognitive und sprachliche Entwicklung.

Bei Patienten mit KCNB1-Gendefekt sind die Anfälle nur schwer durch Medikamente kontrollierbar.

