



Cure CLCN4

Willkommenspaket

*Gehe deinen Weg
nicht allein*



Eine Willkommensnachricht Von Cure CLCN4

Wenn du diese Reise mit einer *CLCN4*-Diagnose beginnst, willkommen wir dich herzlich in unserer Gemeinschaft. Wir verstehen die Herausforderungen und Emotionen, die mit der Bewältigung dieses neuen Terrains einhergehen, und wir sind hier, um Unterstützung, Informationen und Kontakte anzubieten.

In diesem Willkommenspaket findest du einen umfassenden Leitfaden zum Verständnis der grundlegenden Biologie der *CLCN4*-bedingten Erkrankung, zur Erkennung von Symptomen und zur Erkundung von Behandlungsstrategien. Diese Ressourcen sollen dich stärken und dir Trost spenden, während du die ersten Schritte im Umgang mit dieser Diagnose unternimmst.

Auf diesen Seiten erfährst du auch mehr über Cure CLCN4 – unsere Mission, unsere Arbeit und wie wir etwas bewirken. Noch wichtiger ist, dass du erfährst, wie du dich mit unserer Gemeinschaft verbinden kannst, einer Gruppe von Familien und Experten, die Erfahrungen austauschen und sich gegenseitig stärken.

Wenn du bereit bist, laden wir dich ein, dich tiefer für unsere Bemühungen zu engagieren. Ob durch die Teilnahme an der Forschung, die Anmeldung für unser Patientenregister oder die Unterstützung von Spendenaktionen – dein Engagement kann entscheidende Fortschritte vorantreiben und eine stärkere Gemeinschaft fördern.

Bitte denkt daran, dass die hier bereitgestellten Informationen die Beratung durch professionelle medizinische Berater unterstützen, aber nicht ersetzen sollen. Wir bitten euch dringend, alle gesundheitsbezogenen Entscheidungen mit eurem genetischen Berater oder Hausarzt zu besprechen, um sicherzustellen, dass eure Versorgung perfekt auf eure Bedürfnisse zugeschnitten ist.

Ihr seid nicht allein. Wir sind hier, um eure Fragen zu beantworten, euch dabei zu helfen, mit anderen in Kontakt zu treten, und euch auf eurem Weg mit Wärme und Verständnis zu unterstützen.

Mit herzlichen Grüßen,

Cure CLCN4

Cure CLCN4: *Inhaltsverzeichnis*

Eine Willkommensnachricht	<u>1</u>
Cure CLCN4: Über uns	<u>3</u>
Deine Checkliste	<u>4</u>
Biologie	<u>5</u>
Diagnose	<u>8</u>
Symptome	<u>9</u>
Pflege	<u>10</u>
Häufig gestellte Fragen	<u>12</u>
Leben mit CLCN4-Syndrom	<u>17</u>
Cure CLCN4: Etwas bewirken	<u>20</u>
Patientenregister	<u>21</u>
Mach mit	<u>23</u>
Verfügbare Ressourcen	<u>24</u>
Glossar	<u>25</u>
Notizen	<u>30</u>

Schau dir unbedingt
das **Glossar an**,
um dir unbekannte Begriffe
oder Ausdrücke
nachzuschlagen, während
du die Broschüre durchliest!



Cure CLCN4: Über uns

Cure CLCN4 ist eine Großbritannienische Wohltätigkeitsorganisation, die sich zum Ziel gesetzt hat, **Unterstützung zu bieten, Aufklärung zu betreiben** und die **medizinische Forschung** für wirksame Behandlungsmethoden für Erkrankungen im Zusammenhang mit CLCN4 zu finanzieren. Cure CLCN4 wurde von Peter Trill und Gina Tan gegründet, den Eltern von Daphne, einem kleinen Mädchen mit einer Erkrankung im Zusammenhang mit CLCN4.



Klicke [hier](#), um unsere Geschichte zu lesen



Cure CLCN4 wurde mit dem Ziel gegründet, die dringend benötigte Grundlagenforschung und translationale Forschung in diesem Bereich voranzutreiben. Sie basiert auf der Hoffnung und dem Engagement, dass es eines Tages eine Heilung für Daphne und Kinder wie sie geben wird.



Unsere Mission

Unsere Mission ist es, das Verständnis und die Behandlung von CLCN4-bedingten Erkrankungen durch Forschung zu verbessern, betroffene Personen und ihre Familien zu unterstützen und Aufklärungsinitiativen voranzutreiben. Wir setzen uns für die Förderung der Zusammenarbeit zwischen Wissenschaftlern, medizinischen Fachkräften und Gemeinschaften ein, um wirksame Behandlungsmethoden zu finden und die Lebensqualität der von CLCN4-bedingten Erkrankungen Betroffenen zu verbessern.



Unsere Vision

Unsere Vision ist eine Welt, in der die Diagnose einer CLCN4-bedingten Erkrankung mit Hoffnung und Unterstützung und nicht mit Unsicherheit verbunden ist. Unser Ziel ist es, die Landschaft der CLCN4-Forschung zu verändern und sicherzustellen, dass jede Familie Zugang zu präzisen, umfassenden Informationen, wirksamen CLCN4-spezifischen Therapien und einer unterstützenden Gemeinschaft hat.





Deine Checkliste

Während du dich durch dieses neue Kapitel navigierst, haben wir eine Liste mit ersten Schritten zusammengestellt, die du unternehmen kannst, um dich besser zu informieren, unterstützt zu werden und dich zu engagieren. Jede Aktion wird dir dabei helfen, mit anderen in Kontakt zu treten, auf wertvolle Ressourcen zuzugreifen und zu unserem gemeinsamen Verständnis der *CLCN4*-bedingten Erkrankung beizutragen.

Besuche unsere Website und folge uns in den sozialen Medien



Unsere Plattformen bieten Informationen zu *CLCN4*, Forschungsaktualisierungen, Geschichten aus der Gemeinschaft und vieles mehr. Klicke auf die Symbole, um über die neuesten Nachrichten auf dem Laufenden zu bleiben!



Tritt der Facebook-Gruppe „CLCN4 Families“ bei



Du kannst dich mit anderen Familien, die mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung leben, über eine private Facebook-Selbsthilfegruppe vernetzen, um Erfahrungen auszutauschen und zu erfahren, was anderen geholfen hat.



[Jetzt beitreten](#)

Melde dich für unseren Newsletter an



Bleibe auf dem Laufenden und abonniere unseren Newsletter. So erhältst du regelmäßig aktuelle Informationen direkt in deinen Posteingang.



[Registriere dich](#)

Melde dich für das CLCN4-Patientenregister an



Trage zur Forschung zu *CLCN4* bei, indem du dich in unser Patientenregister einträgst. Deine Teilnahme hilft Forschern, ein tieferes Verständnis der Krankheit zu erlangen, und gibt dir außerdem wichtige Updates zu dem, was wir über *CLCN4*-bedingte Krankheiten wissen.

[Erfahre mehr](#)

CLCN4-related Condition: *Biologie*

Was ist eine CLCN4-bedingte Erkrankung?

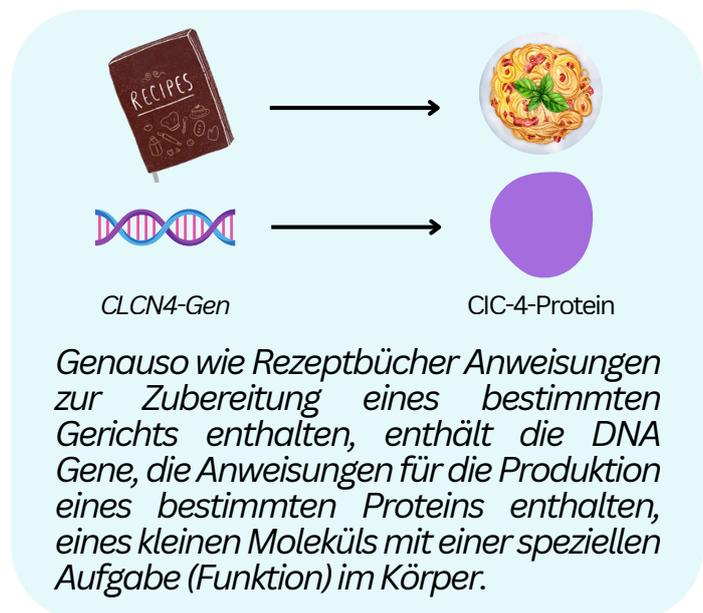
Die CLCN4-assoziierte Erkrankung ist eine seltene genetische neurologische Entwicklungsstörung, die zu Unterschieden beim Lernen, bei der Neurodiversität und der Gesundheit führen kann.

Was ist CLCN4?

- **CLCN4** ist ein **Gen**, das die **Produktion des ClC-4-Proteins** kodiert (Anweisungen gibt).
- Wir sind uns noch nicht sicher, was die **genaue Funktion** von ClC-4 ist, aber wir wissen, dass es wichtig ist, um unser **Gehirn bei der Entwicklung und Arbeit** zu unterstützen.

Was sind die Ursachen für CLCN4-bedingte Erkrankungen?

- Die CLCN4-Erkrankung wird durch **Veränderungen** (auch als pathogene Varianten bekannt) im **CLCN4-Gen verursacht**.
- Diese Veränderungen beeinträchtigen die **Funktion** des ClC-4-Proteins und führen zur CLCN4-Erkrankung.
- Veränderungen im CLCN4-Gen können durch **genetische Tests** festgestellt werden.



Betrifft die CLCN4-Erkrankung alle Menschen gleichermaßen?

Keine zwei Personen mit einer CLCN4-r-bedingten Erkrankung sind ähnlich. Die Art und der Schweregrad der Symptome hängen von vielen Faktoren ab, darunter das Geschlecht und die Art der Variante. Selbst bei Familienmitgliedern mit derselben genetischen CLCN4-Veränderung können **unterschiedliche Symptome** in unterschiedlichem Ausmaß auftreten. Es ist wichtig zu wissen, dass wir, obwohl in den letzten Jahren Fortschritte erzielt wurden, **immer noch dabei sind, diese Erkrankung zu erforschen**.

Betrifft die *CLCN4*-Erkrankung sowohl Frauen als auch Männer?



Was musst du wissen?

- Beim Menschen wird das biologische Geschlecht durch die Geschlechtschromosomen bestimmt. Frauen haben zwei X-Chromosomen (XX), Männer ein X- und ein Y-Chromosom (XY).
 - Das *CLCN4*-Gen befindet sich auf dem X-Chromosom.
 - Das bedeutet, dass Variationen im *CLCN4*-Gen sich auf Männer und Frauen unterschiedlich auswirken können, da Frauen zwei Kopien des *CLCN4*-Gens haben, während Männer nur eine Kopie haben.
-
- **Frauen und Männer können beide** von der *CLCN4*-bedingten Erkrankung betroffen sein, aber das Ausmaß und der Schweregrad der Symptome können je nach biologischem Geschlecht variieren.
 - Da Männer nur ein X-Chromosom haben, d. h. nur eine Kopie des *CLCN4*-Gens – sie haben keine „Sicherungskopie“, wenn sie eine pathogene Variante im *CLCN4*-Gen haben, die die Funktion von ClC-4 beeinträchtigt. **Männer mit einer pathogenen *CLCN4*-Genveränderung**, die entweder von der Mutter geerbt wurde oder auf eine *de novo* (neue) Veränderung zurückzuführen ist, **zeigen Symptome einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung** – diese können jedoch in Schweregrad und Häufigkeit stark variieren.
 - Bei Frauen ist die Situation komplizierter. **Die Auswirkungen auf Frauen variieren oft**, je nachdem, ob sie die erste Person in der Familie sind, die die *CLCN4*-Genveränderung (*de novo*) aufweist, oder ob sie die Genveränderung von einem Elternteil geerbt haben.

Zusammenfassung...

- Männer mit einer pathogenen *CLCN4*-Variante zeigen immer Symptome.
- Frauen mit einer pathogenen *CLCN4*-Variante können völlig unbeeinträchtigt sein, leichte Symptome aufweisen oder schwerere Symptome zeigen.
- Frauen sind eher betroffen, wenn die Genveränderung *de novo* (bei der Empfängnis) stattgefunden hat, anstatt von einem Elternteil vererbt worden zu sein. Wir müssen noch viel lernen, um diese Komplexität besser zu verstehen.

Bei den meisten (aber nicht allen) Frauen, die signifikant betroffen sind, ist die Veränderung im *CLCN4*-Gen *de novo* (d. h. sie wurde nicht vererbt und sie sind die erste Person in der Familie, die die genetische Veränderung aufweist).

Frauen, die ein X-Chromosom mit einer *CLCN4*-Genveränderung haben (ob vererbt oder *de novo*), werden oft als „Trägerinnen“ bezeichnet. Trägerinnen können überhaupt keine Symptome aufweisen oder einige Symptome einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung aufweisen, die in der Regel (aber nicht immer) am milden Ende des Spektrums liegen. Einige Trägerinnen können beispielsweise leichte Lern- oder Sprachprobleme haben oder ein erhöhtes Risiko für psychische Erkrankungen (Angstzustände und/oder Depressionen) aufweisen.

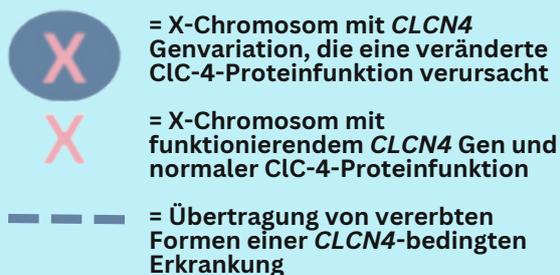
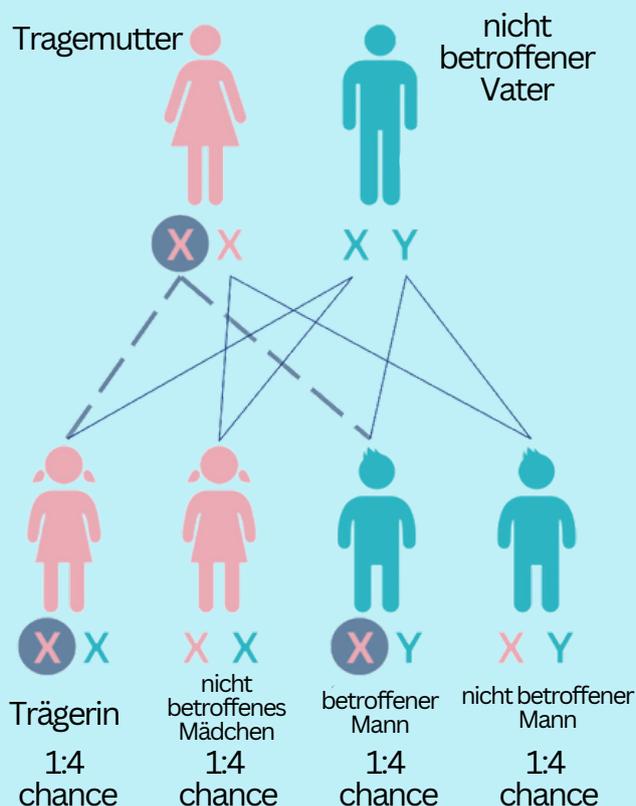
Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass eine weibliche Trägerin ein Kind mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung bekommt?

Menschen mit *CLCN4* oder Träger von *CLCN4* haben bei der Familienplanung verschiedene Möglichkeiten, die mit einem **klinischen Genetiker** oder **genetischen Berater** besprochen werden können.

Wenn eine weibliche Trägerin Kinder bekommt, besteht bei jeder Schwangerschaft eine 50-prozentige Chance, das X-Chromosom mit dem funktionsfähigen *CLCN4*-Gen weiterzugeben, und eine 50-prozentige Chance, das X-Chromosom mit der *CLCN4*-Genveränderung weiterzugeben (siehe Diagramm unten).

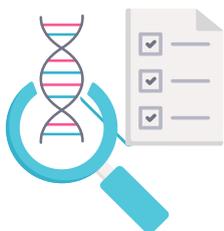
Das bedeutet, dass eine weibliche Trägerin von *CLCN4* bei jeder Schwangerschaft Folgendes hätte:

- 1 von 4 (25 %) ist ein betroffener Junge.
- 1 von 4 (25 %) ist eine Frau, die Trägerin ist (kann völlig gesund oder leicht betroffen sein).
- 1 von 2 (50 %) ist ein Kind, das nicht von *CLCN4* betroffen ist und die mit *CLCN4* zusammenhängende Erkrankung nicht an seine Kinder weitergeben kann.



CLCN4-bedingte Erkrankung: Diagnose

Wie wird eine CLCN4-bedingte Erkrankung diagnostiziert?



Eine mit CLCN4 zusammenhängende Erkrankung wird **durch einen genetischen Test** diagnostiziert. Ein häufig verwendeter Test ist die sogenannte „Gesamt-Exom-Sequenzierung“, bei der die DNA einer Person ausgelesen und Veränderungen oder Varianten identifiziert werden, die einen klinischen Phänotyp (Symptom oder eine Reihe von Symptomen) erklären können.

Nach der Untersuchung wird ein detaillierter **genetischer Bericht** erstellt, in dem die Ergebnisse zusammengefasst werden. Es ist **äußerst wichtig**, dass dieser Bericht von einem **erfahrenen medizinischen Fachpersonal**, wie einem genetischen Berater oder einem klinischen Genetiker, **geprüft und besprochen** wird, der bei der Interpretation der Ergebnisse helfen, über mögliche Auswirkungen beraten und mögliche nächste Schritte in Bezug auf die Behandlung und Pflege besprechen kann. Sie können dir auch bei Fragen zur Vererbung der Erkrankung und zur Familienplanung helfen.

Die Nachricht erhalten

Für manche Familien ist die genetische Diagnose eine Erleichterung. Andere wiederum fühlen sich überfordert und traurig. Es ist sehr üblich, dass man unterschiedliche Gedanken und Gefühle bezüglich der Neuigkeiten hat, und die eigenen Hoffnungen und Erwartungen für die Zukunft können sich im Laufe der Zeit verschieben und ändern.

Auch wenn Erfahrungen geteilt werden können, können Einzelpersonen und Familien unterschiedlich reagieren und unterschiedliche Informations- und Unterstützungsbedürfnisse haben. Viele Eltern beschreiben einen fortlaufenden Prozess der Anpassung an einen anderen Fokus und der Suche nach Möglichkeiten, die Fortschritte ihres Kindes auf ihre eigene Art und Weise und in ihrem eigenen Tempo zu feiern. Es ist sehr wichtig, sich daran zu erinnern, dass die Diagnose nur eines von vielen Dingen ist, die dein Kind einzigartig machen.

Es kann überwältigend sein, seinen genetischen Bericht zu verstehen. Aus diesem Grund fügen wir einen Abschnitt „**Verständnis deines genetischen Berichts**“ in unser kommendes Cure CLCN4 Deep Dive-Paket (Dezember 2024) ein. Dies wird dir helfen, die wesentlichen Punkte deines Berichts zu verstehen, aber für detaillierte Einblicke solltest du einen genetischen Berater oder einen erfahrenen Arzt konsultieren.



CLCN4-bedingte Erkrankung: Symptome der

Wenn du mehr über die *CLCN4*-bedingte Erkrankung erfährst, ist es wichtig, **dich mit den möglichen Symptomen** vertraut zu machen. Hier findest du eine Liste der bisher beobachteten Symptome. Denke jedoch daran, dass ihr Auftreten und ihre Schwere stark variieren können. Nicht bei jedem Patienten treten alle aufgeführten Symptome auf, und die Symptome können selbst innerhalb derselben Familie stark variieren. Diese Informationen sollen als Leitfaden dienen, der dir hilft, mögliche Symptome zu erkennen, damit die entsprechende Pflege und Vorbereitung erfolgen kann. **Wenn du verstehst, was auftreten könnte, kannst du dich besser für die gesundheitlichen Bedürfnisse deines Kindes einsetzen und es unterstützen.**

Geistige Behinderung

Die meisten Männer und Frauen mit einer de novo *CLCN4*-Veränderung weisen eine geistige Behinderung auf, die von leicht bis schwer reichen kann. Bei Frauen mit einer vererbten *CLCN4*-Variante weisen nur etwa 25 % eine geistige Behinderung auf.

Sprach- und Sprechschwierigkeiten

Männer: >95 %
Frauen (de novo): 95 %
Frauen (vererbt): 15 %

Epilepsie

Männer: 60 %
Frauen (de novo): 25 %
Frauen (vererbt): 5 %

Mikrozephalie

(*kleinere Kopfgröße)

Männer: 20 %
Frauen (de novo): 70 %
Frauen (vererbt): <5 %

Magen-Darm-Reflux

Männer: 15 %
Frauen (de novo): 25 %
Frauen (vererbt): <5 %

Bewegungsstörungen (z. B. Ataxie)

Allgemeine Beobachtungen bei Einzelpersonen: 10 %

***Prozentangaben zuletzt aktualisiert im Februar 2023 (Palmer et al., 2023)**

Psychische Erkrankungen (z. B. Angstzustände)

Männer: 30 %
Frauen (de novo): 45 %
Frauen (vererbt): 10 %

Verhaltensstörungen (z. B. Autismus)

Männer: 55 %
Frauen (de novo): 40 %
Frauen (vererbt): 15 %

Ernährungsschwierigkeiten

Männer: 20 %
Frauen (de novo): 55 %
Frauen (vererbt): 10 %

Kleinwuchs

Männer: 15 %
Frauen (de novo): 30 %
Frauen (vererbt): <5 %

Verstopfung

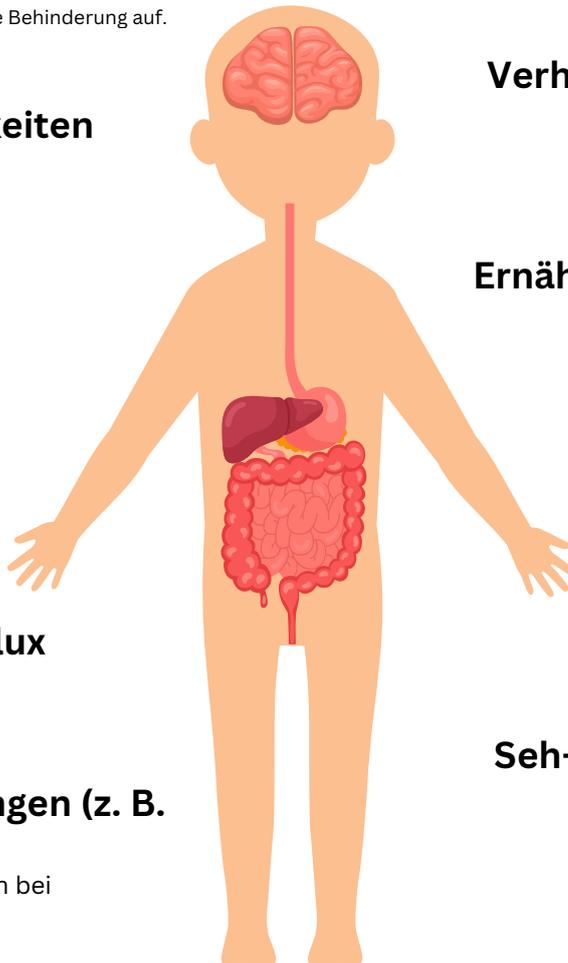
Männer: 15 %
Frauen (de novo): 35 %
Frauen (vererbt): <5 %

Seh- und Hörbehinderung

Männer: 10 %
Frauen (de novo): 15 %
Frauen (vererbt): <5 %

Schlafprobleme

Männer: <5 %
Frauen (de novo): 25 %
Frauen (vererbt): <5 %





CLCN4-bedingte Erkrankung: Pflege und Betreuung

Das spezifische Pflorgeteam hängt davon ab, welche Hauptsymptome die CLCN4-Erkrankung in deiner Familie aufweist und wie sie sich im Laufe der Zeit verändern. Die CLCN4-Erkrankung kann von Person zu Person sehr unterschiedlich sein. Regelmäßige Termine beim Kinderarzt helfen daher, Symptome zu erkennen, die möglicherweise eine **frühzeitige Intervention** und eine **fachärztliche Behandlung** erfordern, und unterstützen dich bei der koordinierten und proaktiven **Versorgung und Unterstützung**.



Neurologe

bei Anfällen/Epilepsie und unkoordinierten Bewegungen (Ataxie)

Logopäde

für Sprachverzögerung und Sprachentwicklung



Kinderarzt
für die allgemeine Pflege

Psychiater

bei psychischen Erkrankungen (wie Angstzuständen, Depressionen oder bipolaren Störungen). Idealerweise bei neurologischen Entwicklungsstörungen.

Wer könnte dein Pflorgeteam bilden?

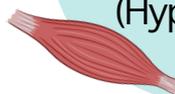
Schlafmediziner

bei Ein- und Durchschlafproblemen



Physiotherapeut

bei niedrigem Muskeltonus (Hypotonie)



Augenarzt

bei Sehproblemen



Neurogastroenterologe

bei Verdauungsproblemen (z. B. Verstopfung und gastrointestinaler Reflux)



Endokrinologe

bei langsamem Wachstum/Wachstumsverzögerung

Es ist sehr wichtig zu wissen, dass wir zwar derzeit noch keine Heilung für die CLCN4-bedingte Erkrankung haben, **es gibt aber professionelle Unterstützung, die einen großen Unterschied für die zukünftige Gesundheit, Entwicklung und das Wohlbefinden eures Kindes machen wird.**



Für viele der Komplikationen, die bei einer CLCN4-Erkrankung auftreten können, gibt es Therapien. Eine frühzeitige Behandlung fördert die Lern- und soziale Entwicklung deines Kindes. Daher ist es wichtig, dass diese Therapien so schnell wie möglich begonnen werden.

Für eine gute Lebensqualität sind drei Bereiche besonders wichtig:



Anfallskontrolle
(falls Anfälle vorliegen)



**Unterstützung bei psychischen
Problemen**



Schlaf

Ressourcen – zum Teilen mit deinem Arzt

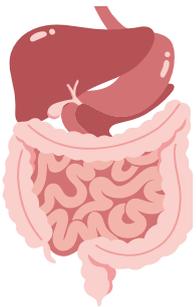
- Die “Gene Review” zu CLCN4 – eine hervorragende Ressource, die du mit deinem Arzt und anderen medizinischen Fachkräften teilen kannst! Diese Veröffentlichung enthält aktuelle Informationen über CLCN4-bedingte neurologische Entwicklungsstörungen, einschließlich Diagnose, klinische Merkmale, Behandlung und Ressourcen.
- Ein Link zur “Human Disease Gene Webseries”-Website, auf der sie direkt mit unseren klinischen und wissenschaftlichen Spezialisten, Dr. Emma Palmer und Dr. Vera Kalscheuer, in Kontakt treten können.



CLCN4-bedingte Erkrankung: Häufig gestellte Fragen

Symptome einer CLCN4-bedingten Erkrankung

Gibt es Probleme mit der Ernährung oder dem Darm im Zusammenhang mit CLCN4?



Darmprobleme sind nicht ungewöhnlich, darunter gastrointestinaler Reflux und Verstopfung sowie auch Fütterungsprobleme. Dies ist wahrscheinlich darauf zurückzuführen, dass *CLCN4* für die Funktion des Nervensystems wichtig ist, nicht nur im Gehirn, sondern auch im Nervensystem des Darms. Ein Darm, der langsam ist oder nicht funktioniert, kann zu Schmerzen und Unwohlsein führen, und es kann schwieriger sein, zu schlafen, zu essen und zu lernen. Wenn du Bedenken hast, bitte um eine Überweisung an einen Gastroenterologen (Darmspezialisten).

Mein Kind leidet unter sehr starker Verstopfung. Was kann ich tun?

Wenn dein Kind Probleme hat, regelmäßig seinen Darm zu entleeren, ist es wichtig, dass du einen Gastroenterologen aufsuchst. Obwohl die Einnahme von Abführmitteln in der Regel bei diesem Problem helfen kann, gibt es noch andere Möglichkeiten, deinem Kind bei der Darmentleerung zu helfen. Es ist wichtig, dass dies jeden zweiten Tag oder idealerweise jeden Tag geschieht, da Verstopfung andere Symptome wie Sodbrennen oder Bauchschmerzen verursachen kann.

Können Anfälle in jedem Alter auftreten?

Etwa ein Drittel der Personen (weitere Informationen siehe Seite 9) mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung entwickeln Anfälle, die in der Regel mit Standardmedikamenten gegen Krampfanfälle gut kontrolliert werden können. Anfälle treten am häufigsten in den ersten drei Lebensjahren auf, obwohl es auch einige Fälle mit späterem Beginn (im Jugendalter) gab.



Ich habe Angst, dass mein Kind Anfälle bekommen könnte. Was kann ich tun?

Sei vorbereitet. Erfahre, wie ein Anfall aussehen kann, und sprich mit dem Kinderarzt deines Kindes darüber, was zu tun ist, wenn du eine ungewöhnliche Bewegung oder ein ungewöhnliches Verhaltensmuster feststellst. Wenn du eine ungewöhnliche Bewegung/ein ungewöhnliches Verhalten feststellst, zeichne es auf deinem Telefon auf, damit du es deinem Arzt zeigen kannst. Es ist auch hilfreich, sich über Erste-Hilfe-Kurse auf dem Laufenden zu halten.

Wie sehen die Meilensteine der Entwicklung, wie z.B. das Toilettentraining, das Sprechen, die motorischen Fähigkeiten usw., bei Menschen mit *CLCN4*-bezogener Erkrankung aus?

Menschen mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung entwickeln sich in ihrem eigenen Tempo, und keine zwei Personen sind genau gleich. Diese Unterschiede werden sogar bei Geschwistern mit der Krankheit innerhalb derselben Familie beobachtet.

Wichtig ist, dass die Menschen mit der Zeit ihre Fähigkeiten nicht verlieren, sondern sie sogar noch weiter ausbauen, vor allem dank moderner Therapien. Die Geschwindigkeit, mit der sie diese Fähigkeiten entwickeln, folgt in der Regel ihren bisherigen Entwicklungsmustern. Deshalb erwarten wir, dass sich jedes Kind in seinem eigenen Tempo weiterentwickelt.



Welche Schritte sollten unternommen werden, um sicherzustellen, dass ein Kind mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung eine angemessene Entwicklungsförderung erhält?

Um eine optimale Entwicklung zu gewährleisten, ist es wichtig, dass das Kind eine umfassende Entwicklungsbeurteilung erhält. Auf der Grundlage dieser Beurteilung sollten geeignete Therapien wie Logopädie, Physiotherapie und Ergotherapie in Anspruch genommen werden.

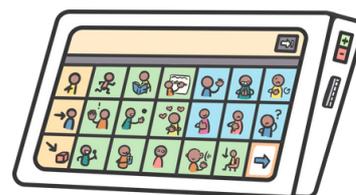
Sind Sprache und Sprechen in der Regel bei *CLCN4*-bedingten Erkrankungen betroffen?



Untersuchungen haben gezeigt, dass 100 % der männlichen Betroffenen mit *CLCN4* und 95 % der weiblichen Betroffenen mit de novo-Varianten* Sprach- und Sprechprobleme haben. Die Betroffenen lernen möglicherweise langsamer sprechen, haben Schwierigkeiten, sich zu artikulieren oder klar und fließend zu sprechen, und benötigen möglicherweise spezielle Unterstützung durch einen Sprachpathologen (*<15% der Frauen mit vererbten Varianten haben diese Schwierigkeiten).

Was kann getan werden, um die Kommunikation von Menschen mit *CLCN4* zu fördern?

Auch wenn viele Menschen mit *CLCN4* nicht in der Lage sind, mit Worten zu kommunizieren, können sie sich dennoch auf andere Weise ausdrücken. Es ist wichtig, dass du dich an einen Sprach- und Sprechwissenschaftler wendest, der dein Kind untersucht und alle möglichen Kommunikationsmethoden ausprobiert. Unterstützte Kommunikation (AAC), wie z. B. iPads mit Kommunikations-Apps und Geräte, die Piktogramme verwenden, können sehr hilfreich sein.



Beeinflusst eine *CLCN4*-bedingte Erkrankung die Lebenserwartung?

Erwachsene mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung können ein langes und erfülltes Leben haben. Die *CLCN4*-bedingte Erkrankung betrifft das Nervensystem. Es wurde nicht festgestellt, dass es lebenswichtige Organe (Herz, Leber, Lunge) oder die Lebenserwartung beeinträchtigt. Für eine gute Lebensqualität sind drei Elemente entscheidend: psychische Unterstützung, Schlaf und, wenn Anfälle auftreten, Anfallskontrolle.



Sind hormonbedingte Probleme ein Merkmal des *CLCN4*-Zustands?

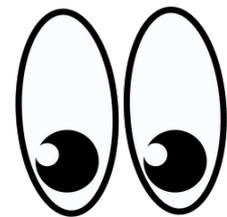
Es wurde nicht festgestellt, dass eine *CLCN4*-Erkrankung mit hormonellen Problemen in Zusammenhang steht. Es ist jedoch natürlich möglich, dass jemand mit einer *CLCN4*-Erkrankung auch eine hormonelle Erkrankung hat, die nicht damit in Zusammenhang steht (z. B. Schilddrüsenprobleme). In solchen Fällen gibt es keine Hinweise darauf, dass solche hormonellen Probleme bei jemandem mit einer *CLCN4*-Erkrankung anders behandelt werden sollten.

Ist das Wachstum bei Personen mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung beeinträchtigt?

Obwohl das Wachstum bei der Mehrheit der Personen mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung nicht beeinträchtigt ist, haben wir festgestellt, dass eine kleine Untergruppe von Personen, insbesondere Frauen mit einer bestimmten Art von *CLCN4*-Variante, tendenziell einen kleinen Kopfumfang und eine geringe Körpergröße aufweisen. Wir verstehen jedoch noch nicht, warum dies so ist.

Sind Seh- und Hörvermögen bei Personen mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung beeinträchtigt?

Ja, sowohl das Seh- als auch das Hörvermögen können beeinträchtigt sein, insbesondere das Sehvermögen. Daher ist es wirklich wichtig, dass sie untersucht werden. Sie sollten bei der Diagnose einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung, regelmäßig während der Kindheit, beim Eintritt ins Erwachsenenalter oder wenn es Gründe gibt, die vermuten lassen, dass dein Kind nicht richtig sehen oder hören kann, untersucht werden.



Genetik und Biologie der *CLCN4*-bedingten Erkrankung

Wie viele Menschen leiden an einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung?

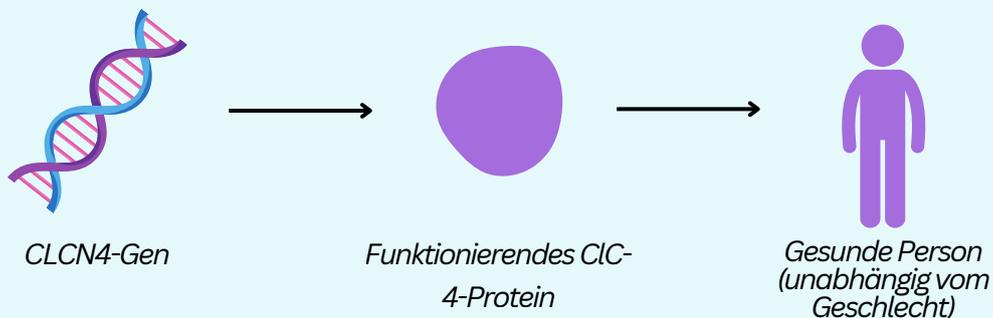
Wir kennen die tatsächliche Zahl der Personen mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung nicht. Bis Juli 2024 wurden 127 Familien in der Literatur veröffentlicht, und wir kennen mindestens 20 weitere Familien, die derzeit noch nicht veröffentlicht sind. Aufgrund von Faktoren wie der Komplexität der Erkrankung und dem fehlenden Zugang zu Gentests in einigen Teilen der Welt liegt die tatsächliche Zahl jedoch wahrscheinlich bei Hunderten oder sogar Tausenden.



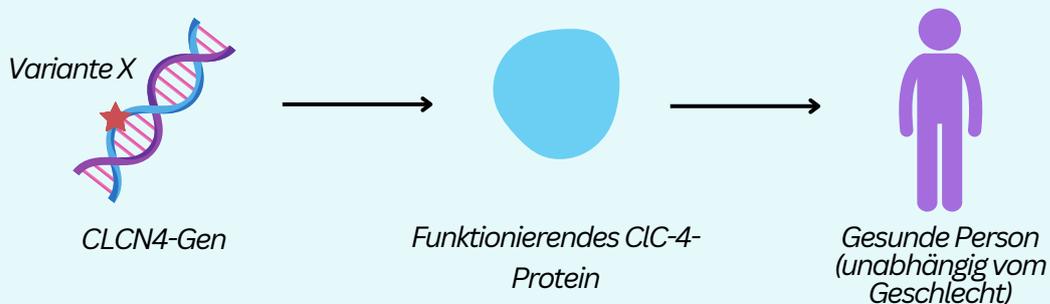
Sind alle *CLCN4*-Varianten pathogen (verursachen alle *CLCN4*-Varianten eine *CLCN4*-bedingte Erkrankung)?

Nein. Nicht alle *CLCN4*-Varianten sind pathogen. Aus Populationsdatenbanken, die Sequenzierungsergebnisse von gesunden Personen enthalten, wissen wir, dass das *CLCN4*-Gen gutartige Veränderungen aufweisen kann, die die Proteinfunktion höchstwahrscheinlich nicht beeinträchtigen. Wir wissen auch, dass bei einer kleinen Anzahl von Frauen eine partielle Deletion von *CLCN4* nicht zu Symptomen führt. Ob eine Genveränderung von *CLCN4* eine *CLCN4*-bedingte Erkrankung verursacht, hängt davon ab, ob diese spezifische Genveränderung die Funktion des ClC-4-Proteins beeinträchtigt. Im Folgenden werden drei Szenarien vorgestellt, die dies veranschaulichen sollen:

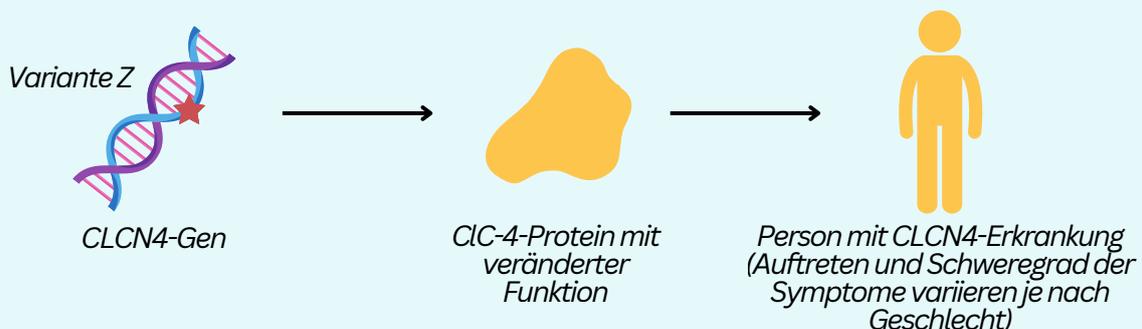
(A) Keine Veränderungen/Varianten im *CLCN4*-Gen



(B) Veränderung/Variante im *CLCN4*-Gen ohne Auswirkung auf das ClC-4-Protein (wir bezeichnen diese als nicht-pathogene oder gutartige Varianten)



(C) Veränderung/Variante im *CLCN4*-Gen, die das ClC-4-Protein beeinflusst (wir nennen diese Veränderungen „pathogene Varianten“)



Mein Kind hat eine Variante mit unbekannter Bedeutung. Ist es wahrscheinlich, dass sich dies ändert, oder sind die Informationen derzeit zu begrenzt?

Da immer mehr Menschen mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung diagnostiziert werden, ist die Wahrscheinlichkeit gering, dass wir dieselbe Variante bei einem anderen Kind oder einer anderen Familie finden (bekannt als „rezidivierend“). Forscher arbeiten jedoch daran, Studien zu neuen Varianten von *CLCN4* durchzuführen, um zu verstehen, ob Varianten mit ungewisser klinischer Bedeutung die Funktion des CLC-4-Proteins beeinflussen, und um zu verstehen, ob die Variante eine *CLCN4*-bedingte Erkrankung verursacht oder nicht. Darüber hinaus können Gentests bei informativen Familienmitgliedern und klinische Bewertungen weitere Erkenntnisse über die Bedeutung der Variante liefern und so zu genaueren Diagnosen beitragen.



Hast du oder ein Familienmitglied eine Variante von unbekannter Bedeutung?

Schickt uns eine E-Mail an info@cureclcn4.org und wir werden euch mit dem Forschungsteam in Verbindung setzen, das diese Varianten untersucht.

Ist die Gentherapie ein möglicher Ansatz für eine *CLCN4*-bedingte Erkrankung?

Gentherapie könnte ein möglicher Ansatz zur Behandlung von *CLCN4*-bedingten Erkrankungen sein. Obwohl dies vielversprechend ist, ist es wichtig zu beachten, dass dies wahrscheinlich eine langfristige Möglichkeit wäre, da die Entwicklung und Verfügbarkeit einer Gentherapie für *CLCN4* weitere wissenschaftliche Fortschritte in der grundlegenden Biologie der Erkrankung sowie klinische Studien zur Gewährleistung der Sicherheit und Wirksamkeit erfordern würde.



Hast du noch weitere Fragen?

Schreib uns eine E-Mail an info@cureclcn4.org, um mit uns in Kontakt zu treten.

Leben mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung: Teegan

Teegan, geboren 1986, trotzte allen Erwartungen, obwohl bei ihr eine *CLCN4*-bedingte Erkrankung diagnostiziert wurde. Ihr Weg, der von Herausforderungen und Siegen geprägt war, gibt anderen, die vor ähnlichen Herausforderungen stehen, Hoffnung. Anfangs gaben ihre Sprach- und Entwicklungsverzögerungen Anlass zur Sorge, aber durch frühzeitige Intervention begann sie zu kommunizieren. Teegan blühte in einer unterstützenden Sonderschulumgebung auf und gewann an Selbstvertrauen und Fähigkeiten. Mit 14 Jahren begann sie ein Praktikum und wurde zur Vorreiterin für Inklusion am Arbeitsplatz. Später absolvierte sie eine weitere Ausbildung und tauchte in eine autarke Gemeinschaft ein. Heute ist Teegan 38 Jahre alt, lebt unabhängig mit ihrem geliebten dreibeinigen Hund Fudge und geht Hobbys wie Fotografieren und Backen nach. Trotz aller Schwierigkeiten ist ihre Geschichte eine Geschichte von Resilienz, Freundschaft und Entschlossenheit, die Familien, die sich auf einem ähnlichen Weg befinden, Trost und Inspiration bietet. Teegans Bestreben, andere zu unterstützen, unterstreicht ihre altruistische Natur und verkörpert die Kraft der Hoffnung und der Gemeinschaft bei der Bewältigung von Herausforderungen.

„Teegan befindet sich auf einer unglaublichen Reise! Von einem kleinen Mädchen, das nicht sprach und kaum kommunizierte, zu einer jungen Frau, die ein tieferes Verständnis zeigen kann, als irgendjemand für möglich gehalten hätte!“

Klicke [hier](#), um Teegans Geschichte zu lesen.



Leben mit *CLCN4*-bedingter Erkrankung: Ashley-Jai



*„Die Diagnose *CLCN4* hat natürlich nicht neu definiert, wer Ashley-Jai ist, ein liebevoller kleiner Junge, der Zahlen und die Natur liebt, aber sie hat seinen Eltern ein Verständnis dafür vermittelt, warum Ashley-Jai bestimmte Verhaltensweisen und Bedürfnisse hat.“*

Klicke [hier](#), um Ashleys Geschichte zu lesen.

Bei Ashley-Jai, einem sanften und wissbegierigen 9-Jährigen aus Südwest England, wurde im Mai 2020 eine *CLCN4*-Genvariante diagnostiziert, die im Rahmen des 100.000-Genome-Projekts entdeckt wurde. Diese Diagnose brachte Erleichterung für seine Familie, da sie seine Symptome wie Sprachverzögerung, Autismus und Schlafprobleme erklärte und Einblicke in sein Verhalten und seine Bedürfnisse gab. Trotz der Diagnose bleibt Ashley-Jai ein liebevoller Junge, der sich für Zahlen und Spiele im Freien begeistert, besonders wenn er Zeit auf seiner Schaukel verbringt und Thomas, die kleine Lokomotive, schaut.

Ashley-Jais lebhaftes Persönlichkeitsprofil scheint trotz seiner Herausforderungen durch. Er findet Freude an einfachen Vergnügungen wie Zählen und Erkunden der Natur. Seine Liebe zu Thomas der kleine Lokomotivführer spiegelt seine neugierige und fantasievolle Natur wider. Ashley-Jais Familie schätzt seinen sanften Geist und seine unerschütterliche Neugier und sieht ihn als ein Leuchtfeuer der Liebe und Widerstandsfähigkeit in ihrem Leben.

Seine Mutter Dawn meistert die Komplexität der Pflege eines Kindes mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung und setzt sich für mehr Aufmerksamkeit und Unterstützung ein. Sie träumt von einer Zukunft, in der Ashley-Jais Erkrankung allgemein verstanden wird, sodass er nicht ständig Erklärungen abgeben muss und die Pflege und das Verständnis erhält, die er verdient. Ashley-Jais Weg zeigt, wie wichtig es ist, Individualität zu akzeptieren und eine unterstützende Gemeinschaft für Kinder wie ihn zu fördern.

Leben mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung: Gabryisia

Gabryisia, ein lebhaftes fünfjähriges Mädchen mit blonden Haaren und blauen Augen, kam im Januar 2019 gesund zur Welt. Es gab jedoch Bedenken, da sie sich nur ungern auf den Bauch legte und einen leicht schiefen Fuß hatte. Nach Beratungen und Physiotherapie waren ihre Entwicklungsmeilensteine deutlich verzögert. Mit neun Monaten wurde ihre Behandlung um eine Sprachtherapie erweitert. Weitere Bedenken führten zu Tests auf spinale Muskelatrophie (SMA), die negativ ausfielen, was zu Gentests führte. Sechs Monate später wurde die Diagnose einer *de novo CLCN4*-Variante bestätigt, einer seltenen Erkrankung, über die nur wenig wissenschaftliche Erkenntnisse vorliegen. Gabryisias Eltern nahmen verschiedene Therapien in Anspruch, darunter psychologische, sensorische, physische und Sprachtherapie. Trotz der Herausforderungen hat Gabryisia bemerkenswerte Fortschritte gemacht. Sie läuft, kommuniziert mit Worten und Gesten, ahmt Tiere nach und beschäftigt sich mit Aktivitäten wie Zeichnen und Doktorspielen. Allerdings hat sie Probleme mit der Konzentration und dem Gleichgewicht. Trotz der Ungewissheit über ihre Zukunft bleibt Gabryisias Familie hoffnungsvoll und engagiert sich für ihr Wohlergehen. Sie betont die Notwendigkeit von Forschung, um Kindern wie ihr mit einer *CLCN4*-bedingten Erkrankung zu helfen. Gabryisia wird als liebenswert, einfühlsam und neugierig beschrieben und bringt trotz der Herausforderungen, mit denen sie konfrontiert ist, Freude.

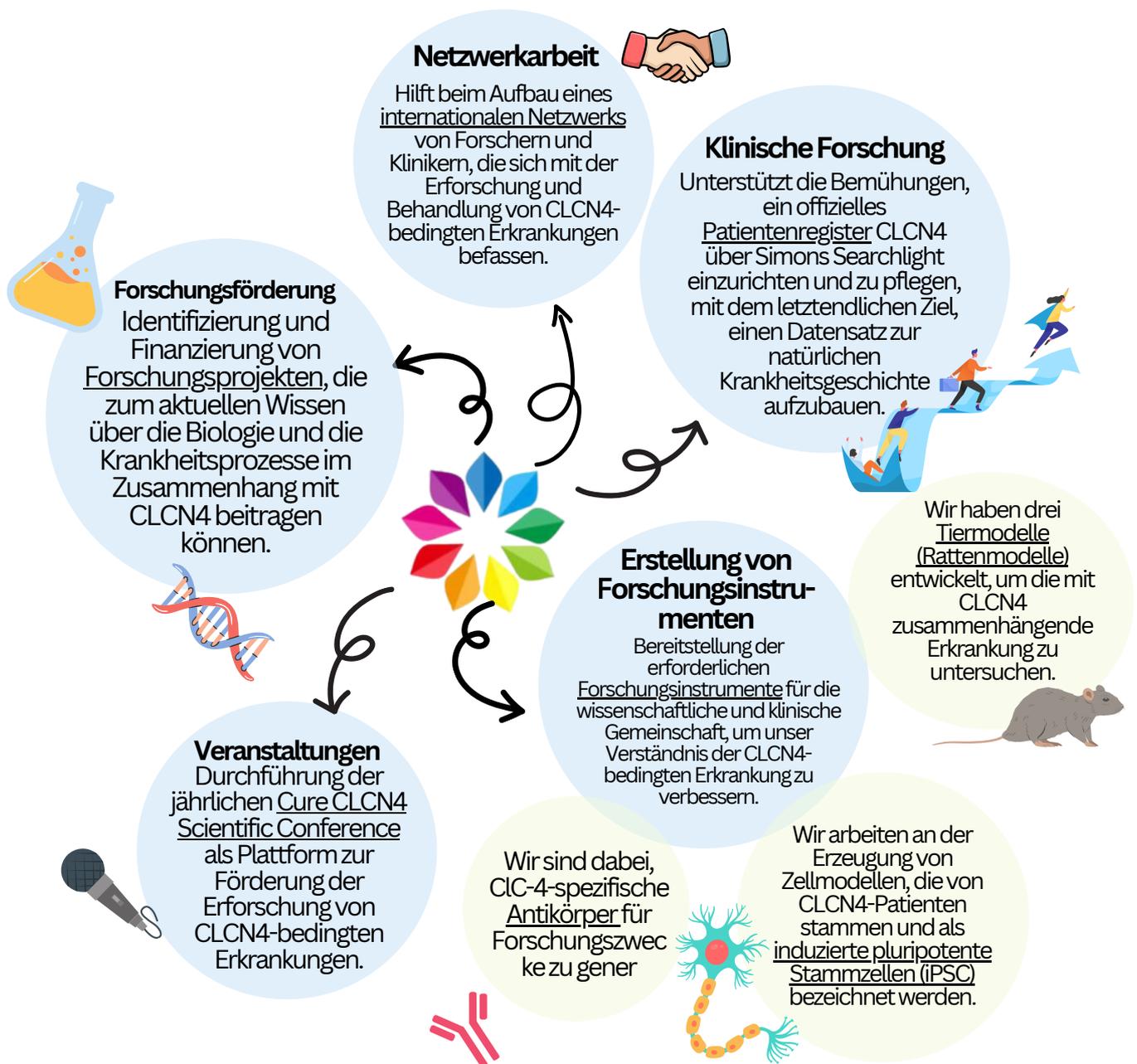


*„Wir hoffen das Beste für ihre Zukunft. Wir beten als Familie um die Kraft, die vor uns liegenden Herausforderungen zu meistern. Nur durch Forschung kann meiner Tochter und anderen Kindern wie ihr mit *CLCN4* geholfen werden.“*

Klicke [hier](#), um Gabryisias Geschichte zu lesen.

Cure CLCN4: Durch Forschung etwas bewirken

Von Tier- und Zellmodellen bis hin zu einem Patientenregister und Vernetzungsmöglichkeiten ist es unser Ziel, Wissenschaftler mit den Ressourcen auszustatten, um die Forschung zu CLCN4-bedingten Erkrankungen voranzutreiben.



Tritt dem Patientenregister



Ohne die **Beteiligung von Familien**, die mit einer CLCN4-bedingten Erkrankung leben, wären viele unserer **Ziele nicht möglich**. Eine der wichtigsten Möglichkeiten, sich zu **beteiligen und die Forschung voranzutreiben**, ist die **Teilnahme am CLCN4-Patientenregister!**

Wissenswertes

Ein Patientenregister ist wie ein großer Aktenschrank, in dem **organisierte Informationen** über Menschen mit einem **bestimmten Gesundheitszustand** aufbewahrt werden. Es enthält Details wie die Krankengeschichte, die Gesundheit der Familie, Medikamente und alle Veränderungen im Laufe der Zeit.



Warum sind Patientenregister wichtig?

Indem sie die Informationen vieler Menschen betrachten, können Forscher Muster im Verhalten der Krankheit erkennen, wie schwer sie verlaufen kann und welche Behandlungen am besten wirken. Dies **hilft ihnen, die Krankheit besser zu verstehen** und klügere Entscheidungen in der Forschung zu treffen. Im Wesentlichen sind Patientenregister wichtige Instrumente, um medizinische Studien in einer Weise voranzutreiben, die für Patienten und ihre Familien wirklich von Bedeutung ist.

Welche Vorteile bringt mir die Teilnahme an der Registrierung?

Wenn du dich direkt in unser Patientenregister einträgst, profitierst du davon, denn du erhältst **vierteljährliche Berichte**, die dir die **neuesten Informationen** über die mit CLCN4 zusammenhängende Erkrankung, ihre Symptome, die Standorte der Teilnehmer weltweit und den Vergleich deines Kindes oder eines geliebten Menschen mit anderen in der **CLCN4 Community** liefern!



Klicke hier, um den neuesten Bericht zu lesen

Wie kann ich mich in die Datenbank eintragen?

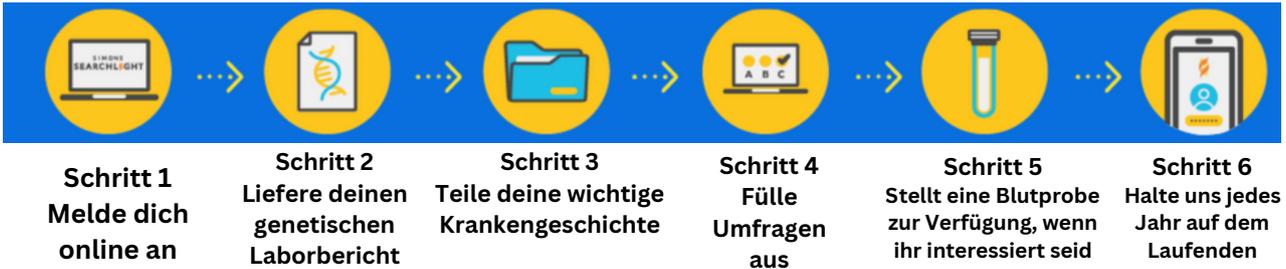
Das **CLCN4 Patientenregister** wird von unserem vertrauenswürdigen Partner und Kooperationspartner **Simons Searchlight** gehostet.

Die **Teilnahme** ist sehr einfach und **unkompliziert**. Alles, was du tun musst, ist, der Anmeldevorgang zu starten!

Hier klicken, um dich in unser Patientenregister einzutragen!

SIMONS
SEARCHLIGHT

Driven by science. United by hope.



Weitere Vorteile der Teilnahme am Patientenregister:

Patientenstimmen verstärken

Das Register wird dich bitten, deine **eigene Meinung** zu **wichtigen Themen** in Bezug auf dein Kind zu äußern. Zum Beispiel wird gefragt, welche Symptome deiner Meinung nach am wichtigsten sind, um Behandlungen zu finden, oder zu welchen bestehenden Behandlungen du dir bessere Informationen wünschst. Deine Meinung mitzuteilen ist **äußerst wirksam**, da es den Forschern hilft, zu lernen, wie sie deine Bedürfnisse am besten erfüllen können.

Verbesserung der Patientenversorgung

Je mehr wir über die mit CLCN4 zusammenhängende Erkrankung erfahren, desto **bessere Informationen** und **Behandlungen** können wir den **neu diagnostizierten** Patienten zur Verfügung stellen, insbesondere da einzelne Ärzte nur selten mit vielen Fällen konfrontiert werden. Mit jeder Familie, die ihre Erfahrungen und ihr Wissen teilt, werden der **Wissensdatenbank mehr Informationen hinzugefügt**, was die **Patientenversorgung verbessert**.

Die Chancen der Arzneimittelentwicklung zu verbessern

Die Entwicklung von Medikamenten ist schwierig, zeitaufwendig und teuer. Pharmaunternehmen sind viel **mehr daran interessiert, neue Therapien** für Gemeinschaften mit seltenen Erkrankungen zu entwickeln, die bereits über **Patientenregister mit nützlichen Daten** verfügen. Dies spart ihnen viel Zeit und Kosten und erhöht die **Erfolgschancen** bei der behördlichen Zulassung **erheblich**.

Mach mit: Weitere Möglichkeiten, wie du helfen kannst!



Spenden und Spendenaktionen

Spenden und Fundraising sind eine großartige Möglichkeit, **uns zu unterstützen**, da sie uns die **notwendigen finanziellen Mittel** zur Verfügung stellen, um unser Ziel der Finanzierung der **wissenschaftlichen Forschung** im Zusammenhang mit CLCN4 zu erreichen.

Es gibt **viele Möglichkeiten**, wie ihr uns bei der Mittelbeschaffung helfen könnt, z. B. durch die Einrichtung einer Facebook-Spendenaktion, um einen Lauf zu sponsern, einen Kuchenbasar oder eine Bingo-Nacht zu veranstalten. **Klickt [hier](#)**, um weitere Ideen für Spendenaktionen zu erhalten!

Bewusstseinsbildung

Die Sensibilisierung für die mit CLCN4 zusammenhängende Erkrankung ist **von entscheidender Bedeutung für unsere Wohltätigkeitsorganisation** und kann auch Teil eurer Mission sein! Ihr könnt helfen, indem ihr unsere Beiträge in den sozialen Medien verfolgt und teilt oder indem ihr eure Geschichte auf **unserer Seite “Community”** veröffentlicht.



Wenn du bereit bist, mehr zu tun, kannst du einen Vortrag über *CLCN4* an deiner Schule, an deinem Arbeitsplatz oder auf einer wissenschaftlichen Tagung halten. Wir unterstützen dich mit Präsentationsfolien, dem Cure CLCN4-Logo und anderen nützlichen Ressourcen. Sende uns eine E-Mail (info@cureclcn4.org), um mehr zu erfahren!

Spende deine Zeit und deine Fähigkeiten

Als kleine Wohltätigkeitsorganisation sind wir immer unglaublich dankbar für **jede Zeit und jede Fähigkeiten, die Familien spenden können!** Wenn ihr beispielsweise mehrere Sprachen beherrscht, könnt ihr uns helfen, indem ihr die Inhalte unserer Website und andere Ressourcen übersetzt.



Verfügbare Ressourcen



Zusätzlich zu den Informationen in diesem Dokument findest du hier eine Liste **weiterer nützlicher Ressourcen**, die dir zur Verfügung stehen:

Erfahre mehr über die *CLCN4*-Bedingung

Cure *CLCN4* Website (www.cureclcn4.org)

- Besuche unsere Website, um mehr über die *CLCN4*-Krankheit, die wichtigsten Ziele von Cure *CLCN4* und vieles mehr zu erfahren!



CLCN4-bezogener Zustand Factsheet

- Dieses Factsheet des Center for Genetics Education (Australien) für Familien, die von *CLCN4* betroffen sind, enthält wichtige Informationen über die Krankheit (Genetik, Symptome, Management) und vieles mehr!

Verbinde dich mit anderen Familien

CLCN4-Familien Facebook-Gruppe

- Eine private Gruppe für diejenige Menschen, die mit einer *CLCN4*-Erkrankung leben, und ihre Familien. Hier hast du die Möglichkeit, dich mit dem Rest der *CLCN4*-Gemeinschaft auszutauschen. Diese Gruppe ist nicht mit Cure *CLCN4* verbunden und wird auch nicht von Cure *CLCN4* verwaltet.



Ressourcen, die du mit deinem Arzt teilen kannst

GeneReviews

- Eine hervorragende Ressource, die du mit deinem Arzt und medizinischem Fachpersonal teilen kannst! Diese GeneReview-Publikation enthält Informationen über die *CLCN4*-bezogene neurologische Entwicklungsstörung, einschließlich Diagnose, klinische Merkmale, Management und Ressourcen.

Mit uns verbinden



Folge uns auf sozialen Medien

info@cureclcn4.org

Anmeldung zum
Newsletter

Glossar

Begriff	Erläuterung
Aminosäure	Aminosäuren sind kleine Moleküle, die als Bausteine von Proteinen fungieren und für das Wachstum und die Reparatur von Geweben im Körper unerlässlich sind.
Tiermodell	Ein Tiermodell ist ein lebendes, nicht-menschliches Tier, das von Wissenschaftlern verwendet wird, um Krankheiten zu verstehen und zu behandeln.
Antikörper	Ein Antikörper kann als wissenschaftliches Werkzeug eingesetzt werden, um Wissenschaftlern dabei zu helfen, bestimmte Proteine, die sie interessieren, zu finden und zu untersuchen, z. B. um ein verlorenes Spielzeug (Protein) in einem großen Raum (Zelle) zu finden.
Angst	Angstzustände sind übermäßige und anhaltende Sorgen, Ängste oder Nervosität, die die täglichen Aktivitäten und das Wohlbefinden beeinträchtigen können.
Ataxie	Ataxie macht sich durch Schwierigkeiten bei der Bewegungskoordination bemerkbar und führt oft zu unsicherem Gang, Ungeschicklichkeit und Problemen mit der Feinmotorik, z. B. beim Schreiben oder Knöpfen von Kleidung.
Autismus	Autismus ist eine neurologische Erkrankung, die die Art und Weise beeinflusst, wie Menschen miteinander interagieren, kommunizieren und die Welt erleben, was oft zu einzigartigen Stärken und Herausforderungen im Sozialverhalten und in der Kommunikation führt.
Verhaltensbeschränkung	Verhaltensstörungen sind Störungen, die sich auf die Art und Weise auswirken, wie Menschen handeln, und die es ihnen erschweren, ihre Handlungen zu kontrollieren oder mit anderen auf typische Weise umzugehen.
Bipolare Störung	Die bipolare affektive Störung oder bipolare Störung ist durch extreme Stimmungsschwankungen gekennzeichnet, die sich durch Phasen erhöhter Energie und Euphorie (Manie) gefolgt von Episoden tiefer Traurigkeit und niedriger Energie (Depression) auszeichnen.
Zelle	Eine Zelle ist wie ein Baustein deines Körpers: eine winzige, unglaublich geschäftige Einheit, die alle möglichen Aufgaben erfüllt, um dich am Leben zu erhalten und zu funktionieren.
Zelllinie / Zellmodell	Eine Zelllinie ist eine Gruppe identischer, gut funktionierender Zellen mit einer bestimmten Genvariante, die Wissenschaftler im Labor aufbewahren und untersuchen können, um mehr über die Funktionsweise von Krankheiten zu erfahren oder um neue Medikamente zu testen.

Glossar

Begriff	Erläuterung
<i>CLCN4</i>	Das <i>CLCN4</i> -Gen, das aus DNA besteht, wirkt wie ein Rezept für die Herstellung des CIC-4-Proteins, wobei das Gen die Anweisungen enthält und das Protein das Endprodukt ist, das bestimmte Aufgaben im Körper erfüllt.
CIC-4	CIC-4 ist das Protein aus dem <i>CLCN4</i> -Gen, das als Transporter fungiert, über den verschiedene Substanzen in die Zelle hinein und aus ihr heraus gelangen können.
<i>De novo Variante</i>	<i>De novo</i> -Varianten sind neue, spontane Veränderungen, die in einer Keimzelle (Spermium oder Eizelle) oder in der befruchteten Eizelle zu einem frühen Zeitpunkt der Embryonalentwicklung auftreten und nicht von den Eltern vererbt werden.
Depression	Depressionen sind anhaltende Gefühle von Traurigkeit, Hoffnungslosigkeit und mangelndem Interesse oder Freude an Aktivitäten, oft begleitet von körperlichen Symptomen wie Schlaf- und Appetitstörungen.
DNA	Die DNA ist wie eine biologische Gebrauchsanweisung, die alle Informationen enthält, die für den Aufbau und den Betrieb deines Körpers benötigt werden.
DNA-Variante	Eine DNA-Variante ist eine Veränderung oder ein „Fehler“ in der Gebrauchsanweisung deines Körpers (DNA) - manchmal hat sie überhaupt keine Auswirkungen, manchmal kann sie unser Aussehen verändern oder unsere Gesundheit beeinträchtigen!
Epilepsie / Krampfanfälle	Epilepsie ist ein Zustand oder ein Symptom, bei dem das Gehirn manchmal plötzliche Ausbrüche ungewöhnlicher elektrischer Aktivität zeigt, die zu Anfällen führen, die die Körperbewegungen oder das Bewusstsein beeinträchtigen können.
Exons	Ein Exon ist ein Teil eines Gens, der die Anweisungen für den Aufbau von Proteinen im Körper enthält.
Gene	Ein Gen ist wie ein Rezept in der Gebrauchsanweisung deines Körpers (DNA), das ihm sagt, wie er ein bestimmtes Protein herstellen soll, das wichtige Aufgaben in deinem Körper erfüllt.

Glossar

Begriff	Erläuterung
Geschlecht	Gender bezieht sich auf die sozialen, kulturellen und psychologischen Eigenschaften und Verhaltensweisen, die eine Gesellschaft mit Männern, Frauen und anderen Geschlechtsidentitäten in Verbindung bringt. Im Gegensatz zum biologischen Geschlecht, das durch körperliche Merkmale bestimmt wird, umfasst Gender eine Reihe von Identitäten, die nicht unbedingt mit den binären Vorstellungen von männlich und weiblich übereinstimmen. Die Geschlechtsidentität ist eine sehr persönliche Angelegenheit, bei der es darum geht, wie man sich selbst wahrnimmt und wie man sich selbst bezeichnet.
Genom	Ein Genom ist das gesamte genetische Material eines Lebewesens, wie ein Bauplan, der Anweisungen für sein Wachstum und seine Funktionen enthält.
Hemizygot	Hemizygot bedeutet, dass nur eine Kopie eines bestimmten Gens vorhanden ist, z. B. sind Gene auf den X-Chromosomen bei Männern hemizygot, da es nur eine Kopie gibt.
Heterozygot	Heterozygot bedeutet, dass zwei verschiedene Versionen desselben Gens (Allele) an einem bestimmten genetischen Ort vorhanden sind. Bei einem heterozygoten Genotyp kann jedes Gen eine andere Veränderung aufweisen oder eines der Gene ist mutiert und das andere ist normal.
Homozygot	Homozygot bedeutet, dass du identische Versionen desselben Gens (Allele) an einem bestimmten genetischen Ort hast.
Vererbte Variante	Vererbte Varianten sind Veränderungen in den Genen, die von den Eltern an ihre Kinder weitergegeben werden.
iPSC	Eine induzierte pluripotente Stammzelle (iPSC) ist eine Art von Stammzelle, die künstlich aus erwachsenen Zellen, wie Blutzellen, gewonnen und in einen stammzellähnlichen Zustand umprogrammiert wird. iPSCs können sich dann zu jeder Art von Zelle im Körper entwickeln. Um mehr darüber zu erfahren, klicke hier, um eine Infografik auf Instagram zu sehen!
Psychische Gesundheit	Psychische Gesundheit bezieht sich auf das emotionale und psychologische Wohlbefinden einer Person und umfasst Gedanken, Gefühle und Verhaltensweisen, die zu einem ausgeglichenen und erfüllten Leben beitragen.

Glossar

Begriff	Erläuterung
Mikrozephalie	Mikrozephalie ist ein Zustand, bei dem der Kopf eines Menschen kleiner ist als für sein Alter und Geschlecht erwartet.
Zustand der Bewegung	Eine Gruppe von neurologischen Erkrankungen, die die Fähigkeit einer Person, sich reibungslos zu bewegen, beeinträchtigen und zu Problemen mit der Geschwindigkeit, dem Fluss und der Koordination von freiwilligen Bewegungen führen.
Neurologischer Entwicklungszustand	Eine neurologische Entwicklungsstörung ist eine Störung, die Einfluss darauf hat, wie sich das Gehirn entwickelt und funktioniert, und die sich auf Dinge wie Lernen, Verhalten und Kommunikation auswirken kann.
Nukleotid	Ein Nukleotid ist ein Grundbaustein der DNA, der aus einem Zuckermolekül, einer Phosphatgruppe und einer stickstoffhaltigen Base besteht, ähnlich wie eine Perle auf einer Schnur, die die Struktur der DNA bildet.
Krankheitserreger	Pathogen bedeutet etwas, das einen Gesundheitszustand oder eine Krankheit verursachen kann.
Pathogene Variante	Eine pathogene Variante ist eine Veränderung in der DNA einer Person, die eine Krankheit verursachen oder das Risiko erhöhen kann, eine Krankheit zu entwickeln.
Patientenregister	Ein Patientenregister ist ein hilfreiches Instrument, das Informationen über Menschen mit einem bestimmten Gesundheitszustand speichert, damit wir diesen besser verstehen und Wege zur Behandlung finden können.
Phänotyp	Ein Phänotyp ist das Aussehen und Verhalten eines Lebewesens, das von seinen Genen und Umweltfaktoren bestimmt wird.
Protein	Proteine sind wie kleine Arbeiter in deinem Körper. Verschiedene Proteine erfüllen unterschiedliche Aufgaben, wie z. B. den Aufbau, die Reparatur und den Transport von Dingen sowie die Steuerung chemischer Reaktionen, damit dein Körper richtig funktioniert.

Glossar

Begriff	Erläuterung
Stammzelle	Eine Stammzelle ist ein spezieller, universell einsetzbarer Zelltyp, der sich in verschiedene spezialisierte Zellen verwandeln kann (z. B. in eine Haut- oder Gehirnzelle).
Geschlecht (biologisch)	Das biologische Geschlecht bezieht sich auf die körperlichen Merkmale wie Chromosomen, Hormone und Fortpflanzungsorgane, die Menschen typischerweise als männlich oder weiblich klassifizieren, während sich das Geschlecht auf die sozialen und kulturellen Rollen, Verhaltensweisen und Identitäten bezieht, mit denen sich Menschen identifizieren.
Stereotypien	Stereotypien sind sich wiederholende Bewegungen, die bei manchen Menschen oft ohne ersichtlichen Grund auftreten und mit Krankheiten wie Autismus oder bestimmten neurologischen Störungen in Verbindung gebracht werden.
Variante	Eine Variante ist eine Veränderung oder ein Unterschied in der DNA einer Person, der sich auf die Funktionsweise der Gene auswirken kann und sich auf die Gesundheit auswirken kann oder auch nicht.
Vollständige Exom-Sequenzierung	Die Ganz-Exom-Sequenzierung ist eine Technik, bei der eine Teilmenge der DNA gelesen und analysiert wird, die die proteinkodierenden Teile (Exons) kodiert, um mögliche genetische Ursachen von Krankheiten oder Zuständen zu identifizieren.

