

Balbuties könnte sich als Stoffwechselkrankheit erweisen

Stottern – Ursache im langen Arm von Chromosom 12?

Etwa 5 Prozent der Kinder und etwa 1 Prozent der erwachsenen Bevölkerung leiden unter Stottern, fachsprachlich Balbuties oder Psellismus genannt. Bis heute ist die Ursache ungeklärt. An Hypothesen mangelt es nicht. Psychodynamische Theorien etwa gehen davon aus, dass unbewusste Konflikte zum Stottern führen und die Betroffenen damit Aufmerksamkeit oder Zuwendung erheischen wollen. Lerntheoretiker versuchen Stottern als Ausdruck klassischer und operanter Konditionierung zu erklären. Solche und andere psychologische Hypothesen haben im Grossen und Ganzen nicht überzeugen können. Unstrittig ist jedoch die Beobachtung, dass Stottern familiär gehäuft vorkommt. Zwillingsstudien zeigen, dass diese Häufung nicht mit dem sozialen Milieu oder mit bestimmten Umweltfaktoren zusammenhängt. So rücken unweigerlich die Erbanlagen in den Mittelpunkt des Interesses. US-amerikanische Forscher haben nun bei Stotterern auf

Chromosom 12 Mutationen in drei Genen entdeckt. Diese Gene kodieren lysosomale Enzyme, Stottern könnte letztlich Ausdruck einer Stoffwechselstörung sein. Die kürzlich im «New England Journal of Medicine» (2010; doi: 10.1056/NEJMoa0902630) publizierten Resultate haben eine Vorgeschichte. Sie beginnt mit einer Assoziationsstudie bei konsanguinen Stotterfamilien aus Pakistan. Den Genetikern um Dennis Drayna vom US-National Institute on Deafness and Other Communication Disorders in Bethesda/Maryland, gelang es dabei, die genetische Disposition zum Stottern auf den langen Arm des Chromosoms 12 einzugrenzen (Am J Hum Genet 2005; 76: 647–651). In den folgenden Jahren haben die Wissenschaftler bei den Betroffenen und bei gesunden Kontrollen aus Pakistan, Nordamerika und Grossbritannien mehr als 10 Millionen Basenpaare durchforstet. Sie stiessen dabei zunächst auf Mutationen des Gens GNPTAB. Defekte an diesem Gen

haben oft lysosomale Speicherkrankheiten wie die Tay-Sachs-Krankheit zur Folge. Bald darauf fanden die Forscher zwei weitere «Stotter»-Gene (GNPTG und NAGPA), die ebenfalls für den lysosomalen Stoffwechsel von Bedeutung sind. Mutationen in diesen Genen können zu der äusserst seltenen Stoffwechselerkrankung Mukopolidose führen. Die autosomal rezessive Erbkrankheit führt zu einer schweren psychomotorischen Retardierung, die betroffenen Kinder lernen nicht sprechen und sterben in jungen Jahren. Die Forscher halten es für möglich, dass Stottern eine Minimalvariante dieser Mukopolidosen darstellt.

Für eine Reihe anderer lysosomaler Speicherkrankheiten kann heute durch regelmässige Infusion der fehlenden Enzyme das Ausmass der Behinderungen gelindert werden. Ob eines Tages solche Therapien auch gegen das Stottern eingesetzt werden, ist derzeit reine Spekulation. ■

U.B.

Pharao Tutanchamun

Tod durch Malaria tropica?

Auch ein Tutanchamun entgeht nicht der modernen medizinischen Diagnostik. Seit Jahrzehnten versuchen Forscher herauszufinden, warum der legendäre ägyptische Pharao anno 1324 v. Chr. im zarten Alter von 19 Jahren verschied. Was die Paläopathologen herausbrachten, war stets reichlich spekulativer Stoff: Starb Tutanchamun an den Folgen eines Oberschenkelbruchs, raffte ihn eine Blutvergiftung dahin, versetzte ihm eine Fettembolie den Todestoss? Wurde er gar Opfer eines Mordes? Jetzt haben Forscher um den Ägypter Zahi Hawass mit radiologischen und genetischen Untersuchungen an der Mumie neue Erkenntnisse geliefert, die geeignet sind, jeden Glanz von dem Kind-Pharao abzustreifen. Tutanchamun muss ein wirklich armer Kerl gewesen sein. Er litt an aseptischer Knochennekrose, war von Missbil-

dungen wie Klumpfuss und Gaumenspalte gezeichnet, ein an Krücken gehender Kyphoskoliotiker, der schliesslich von der Malaria tropica dahingerafft wurde. Das gilt nun tatsächlich als spektakulärer Befund: Der Pharao war offenbar mit Plasmodium falciparum infiziert, in der Mumie fanden die Forscher genetisches Material des Erregers. Ob damit die Todesursache gefunden ist, bleibt umstritten. Skeptiker weisen darauf hin, dass eine Plasmodieninfektion angesichts der klimatischen Verhältnisse seinerzeit nicht ungewöhnlich gewesen sei, viele Menschen hätten aber eine Immunität entwickelt. Dass Tutanchamun unter einer aktiven Malaria gelitten haben könnte, dafür sollen verschiedene Pflanzenreste sprechen, die sich in seinem 1922 entdeckten Grab fanden – womöglich Kräuter mit fiebersenkender und schmerzlindernder



Wirkung. Auch diese sind aber nicht beweiskräftig. Manche Forscher glauben, es könne sich auch um Gewürze gehandelt haben, gleichsam als königlicher Proviant für das Jenseits. Die Wissenschaftler werden also weiter Gründe finden, die Totenruhe des Pharao zu stören. ■

U.B.