

## Gen-Defekt führt zur Entstehung von Autismus

---



**Preisträgerin:** Dr. Simone Berkel, Wissenschaftlerin in der Abteilung Molekulare Humangenetik bei Frau Prof. Dr. Gudrun Rappold, Institut für Humangenetik

**Auszeichnung:** Akademiepreis der Heidelberger Akademie der Wissenschaften.

**Dotierung:** 6.000 Euro

**Leistung:** In ihrer Dissertation zum Thema „Identifizierung und funktionelle Analyse von SHANK2-Mutationen bei mentaler Retardierung und Autismus“ ist es Dr. Simone Berkel gelungen, ein neues Gen zu identifizieren (SHANK2),

dessen Defekt zur Entstehung von Autismus und mentaler Retardierung führt. Dadurch lassen sich neue Einblicke in die Funktion dieses Gens sowie in die Fehlfunktion des entsprechenden zellulären Netzwerks gewinnen. Mutationen im SHANK2 Gen resultieren letztendlich in einer schlechteren Vernetzung von Nervenzellen miteinander und in einer Veränderung in der Signalübertragung. Simone Berkel wurde 2007 ins CellNetworks-Promotionsprogramm der Ruperto Carola aufgenommen. *red*