

DMAP1 Studie 2026

[JCI - Biallelic inactivating variants in the chromatin remodeler DMAP1 cause a syndromic neurodevelopmental disorder](#)

DMAP1 ist ein Gen, das eine wichtige Rolle bei der **Steuerung anderer Gene** spielt. Es sorgt dafür, dass die Erbinformation an der richtigen Stelle und zum richtigen Zeitpunkt abgelesen wird. Dieser Vorgang wird **epigenetische Regulation** genannt.

Die neue Studie beschreibt **erstmalig** (das ist wichtig, da ein Defekt im DMAP1-Gen bisher nicht als Verursacher einer seltenen Erkrankung in einer wissenschaftlichen Zeitschrift beschrieben wurde), dass Veränderungen in **beiden Kopien des DMAP1-Gens** eine seltene genetische Erkrankung verursachen können. Untersucht wurden in **einer umfangreichen Studie 20 Betroffene aus 16 Familien weltweit**.

Die meisten Betroffenen haben:

- eine Entwicklungsverzögerung,
- eine geistige Beeinträchtigung,
- eine Muskelhypotonie (schwache Muskelspannung),
- Sprach- und Bewegungsprobleme,
- teilweise Epilepsie,
- autistische Merkmale oder ADHS,
- sowie gelegentlich Auffälligkeiten im Gehirn oder im Gesicht.

Die Forscher konnten außerdem im Tiermodell zeigen, dass ein Ausfall von DMAP1 zu Störungen der Gehirnentwicklung führt. Normales menschliches DMAP1 konnte diese Defekte weitgehend ausgleichen, krankheitsverursachende Varianten dagegen nicht.

(Besonders wichtig ist die Erkenntnis, dass **DMAP1 kein klassisches DNA-Reparaturgen** ist, sondern ein **epigenetischer Regulator**. Das bedeutet: Das Gen repariert DNA nicht selbst, sondern hilft dabei, die Verpackung der DNA und damit die Aktivität vieler anderer Gene zu steuern. Dadurch beeinflusst es indirekt auch die Stabilität des Erbguts.)

Ein weiterer wichtiger Fund der Studie ist eine **charakteristische DNA-Methylierungs-Signatur (Episignatur)** im Blut. Diese könnte künftig helfen, die Erkrankung schneller und sicherer zu diagnostizieren.

Die Autoren sehen DMAP1 als Teil einer kleinen Gruppe von Erkrankungen, die durch Störungen der **epigenetischen Steuerung** entstehen. Diese Erkenntnisse könnten langfristig auch neue Therapieansätze ermöglichen, insbesondere über Signalwege wie **CBL und RAS/MAPK**, die in der Studie als mögliche Angriffspunkte identifiziert wurden.

DMAP1 Study 2026

[JCI - Biallelic inactivating variants in the chromatin remodeler DMAP1 cause a syndromic neurodevelopmental disorder](#)

DMAP1 is a gene that plays a key role in **regulating other genes**. It ensures that genetic information is read at the right place and the right time—a process known as **epigenetic regulation**.

For the **first time**, this new study describes how alterations in **both copies of the DMAP1 gene** can cause a rare genetic disorder; this is significant because a defect in the DMAP1 gene had not previously been reported in scientific literature as a cause of a rare disease. The extensive **study examined 20 affected individuals from 16 families worldwide**.

Most affected individuals exhibit:

- developmental delay,
- intellectual disability,
- muscle hypotonia (low muscle tone),
- speech and movement difficulties,
- epilepsy (in some cases),
- autistic traits or ADHD,
- and occasionally, brain or facial abnormalities.

Using an animal model, researchers also demonstrated that the loss of DMAP1 leads to impaired brain development. While normal human DMAP1 could largely compensate for these defects, disease-causing variants could not.

(A particularly important finding is that **DMAP1 is not a classic DNA repair gene** but an **epigenetic regulator**. This means the gene does not repair DNA itself; instead, it helps control how DNA is packaged and, consequently, the activity of many other genes. In doing so, it indirectly influences the stability of the genome.)

Another key finding of the study is a **characteristic DNA methylation signature (episignature)** in the blood. In the future, this could help diagnose the condition more quickly and reliably.

The authors classify DMAP1-related disease as part of a small group of disorders caused by disruptions in **epigenetic regulation**. In the long term, these findings could also enable new therapeutic approaches, particularly via signaling pathways such as **CBL and RAS/MAPK**, which were identified in the study as potential targets.