Z. Epileptol. 2019 · 32:169–172
https://doi.org/10.1007/s10309-019-0254-x
© Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von Springer Nature 2019

Korrespondenzadresse
STIFTUNG MICHAEL
Alsstraße 12, 53227 Bonn
Tel.: +49-(0)228-94554540
Fax: +49-(0)228-94554542
E-Mail: post@stiftung-michael.de
Homepage: www.stiftung-michael.de

Redaktion Mitteilungen Stiftung Michael:
Dr. Hans Holthausen (V. i. S. d. P.)
Nendlberg 1b, 83134 Prutting

Michael-Preis 2019 geht an 2 Preisträgerinnen

Stéphanie Baulac, PhD (Paris) und Dr. Birgit Frauscher (Montreal)

Die Jury (bestehend aus Heidrun Potschka, München, Yushi Inoue, Shizuoka, und Jean Gotman, Montreal) für die diesjährige Wahl des Michael-Preisträgers/der Michael-Preisträgerin bzw. für die Auswahl der „besten zum wissenschaftlichen Fortschritt beitragenden Arbeiten der klinischen und experimentellen Forschung auf dem Gebiet der Epileptologie" hat dem Stiftungsrat der Stiftung Michael vorgeschlagen, den Preis in diesem Jahr zu teilen und an 2 Preisträgerinnen zu vergeben. Entsprechend den Vorgaben für den diesjährigen Wettbewerb um den Preis sollten nur Arbeiten aus den Gebieten

- Clinical Neurophysiology
- Neuropsychology, Psychology, Psychiatry
- Epilepsy Genetics

eingereicht werden.

Wie in den letzten „Mitteilungen" erwähnt war die Resonanz überwältigend gewesen: die Jury hatte die schwere Aufgabe 40 Arbeiten aus 20 verschiedenen Ländern zu beurteilen. Die Mitglieder der Jury äußerten sich dahingehend, *„that the list of applicants included several outstanding and excellent candidates with highly relevant contributions"*, ferner: *„We would like to suggest two candidates this year considering the impressive list of candidates for the 2019 Michael Prize. Both are excellent and outstanding scientists in their fields of research, who submitted publications that must be considered of particular relevance for the field"*.

Der Stiftungsrat ist dem Vorschlag der Jury letztlich gefolgt, obwohl es für den Michael-Preis die Empfehlung gibt, dass eine Teilung des Preises die Ausnahme sein sollte. Eine solche Ausnahme zuzulassen ist dem Stiftungsrat in diesem Fall jedoch nicht so sehr schwer gefallen, weil er die Ansicht der Jurymitglieder teilt, dass es sich bei den preisgekrönten Arbeiten und den Arbeitsfeldern beider Kolleginnen um für die klinische Epileptologie höchst relevante Gebiete handelt.

Bei den u. a. Laudationes handelt es sich um eine freie Übersetzung des Textes, wie er von den Jury-Mitgliedern verfasst wurde – mit sich jeweils anschließenden kurzen Anmerkungen des Verfassers dieser Zeilen.

Der von der Fa. UCB gesponserte Preis in Höhe von Euro 20.000,– wird in gleichen Teilen an die beiden Preisträgerinnen am 22.06.2019 auf dem Internationalen Kongress für Epileptologie in Bangkok verliehen werden. Die Verleihung findet in der Zeit von 14.50 Uhr – 15.30 Uhr im Rahmen des schon traditionellen Award-Symposiums der internationalen ILAE-Kongresse statt, auf welchem die Preisträgerinnen ihre preisgekrönten Arbeiten referieren werden (sogen. Michael-Lecture). Am 23.6. um 16.30 Uhr werden die Preisträgerinnen dann im Rahmen einer Welcome Ceremony als neue Mitglieder der „Michael-Family" willkommen geheißen.

Laudatio

Dr. Stéphanie Baulac ist Forschungsdirektorin und „group leader" am Institut du Cerveau et de la Moelle in Paris. Sie ist eine exzellente Forscherin auf dem Gebiet der Genetik in der Epileptologie; sie hat zum gegenwärtigen Wissensstand wesentlich beigetragen, basierend auf einer langen Liste von höchst relevanten and herausragenden Publikationen. Ihre Untersuchungen resultierten in der Identifizierung von verschiedenen Epilepsie-Genen. In diesem Zusammenhang muss hervorgehoben werden, dass unser wachsendes Verständnis bzgl. der Genetik der Epilepsien wesentlich beiträgt zu einem besseren klinischen Management – durch präzise Diagnosen – und noch wichtiger – durch neue Möglichkeiten für maßgeschneiderte und individuelle therapeutische Ansätze.

Stéphanie Baulac ist bereits in jungen Jahren zu einer der führenden und bekanntesten Forscherinnen auf diesem Gebiet aufgestiegen. Sie hat ihre gesamte berufliche Karriere der Verbesserung unseres Verständnisses von genetischen Ursachen in der Epileptologie gewidmet.

Stéphanie Baulac hat 3 exzellente und höchst relevante Arbeiten publiziert, welche sich mit der Identifizierung und Charakterisierung von germline –, germline/mosaic – und somatischen Mutationen im DEPDC5-Gen im Gehirngewebe bei fokalen Epilepsien befassen. Weil DEPDC5 ein negativer Regulator im mTORC1 signaling pathway ist, führen loss-of-function Mutationen im mTORC1 zu Hyperaktivität. Aufbauend auf ihre vorherigen Arbeiten hat sie dann des Weiteren die Rolle der beschriebenen Mutationen in der Pathophysiologie bei fokalen kortikalen Dysplasien beschrieben. In einer weiterführenden, eleganten



▲ Dr. Stéphanie Baulac

Versuchsanordnung, wurde anschließend die Relevanz der klinischen genetischen Befunde bei DEPDC5-Mosaik-Mutationen durch eine funktionelle Charakterisierung im Mausmodell bestätigt; dieses Modell basiert auf „CRISP-Case9 editing" und in-utero Electroporation. Dies ist ein herausragendes Beispiel einer genetischen Forschung, durch welche die funktionelle Bedeutung von klinisch-genetischen Befunden durch experimentelle Studien weiter untersucht wird.

Wie bereits dargelegt zeichnen die Befunde in einer der Arbeiten der Preis-Kandidatin vielversprechende (neue) Wege auf für die Behandlung von Pharmaka-resistenten fokalen Epilepsien durch „mTORC1-targeting" Behandlungsansätze, welche bei anderen Ätiologien schon angewendet werden.

Dr. Baulac hat so wesentlich auf dem Gebiet der Genetik in der Epileptologie beigetragen; sie ist eine würdige Kandidatin für den Michael-Preis 2019.

Heidrun Potschka
Yushi Inoue
Jean Gotmann
deutsche Übersetzung H. H.

Anmerkungen

Stéphanie Baulac ist seit 2013 Forschungsdirektorin am Institute National de la Sante et de la Recherche Medical (INSERM), Paris und leitet die Gruppe Genetik und Pathopysiologie der Epilepsien am Institut du Cerveau et de la Moelle (ICM), Paris.

2001 hat sie ihren PhD in Neurogenetics an der Universität Paris 5 erworben; 2008 hat sie sich an der Universität Paris 6 habilitiert. Nachfolgend weitere Stationen in ihrer Karriere:
2009–2013: Senior Researcher (INSERM CR1), ICM, Paris
2009–2010: Visiting Researcher, Kyoto University, Japan
2005–2009: Junior Researcher (INSERM CR2), Pitié-Salpêtrière hospital, Paris
2002–2005: Postdoctoral training, Harvard Medical School, Boston, USA
1998–2001: PhD training, UMR289, Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris

Sie ist seit diesem Jahr Mitglied der ILAE/AES Joint Translational Task Force und ist für die Jahre 2016–2021 als „Consolidator" in den „European Research Council (ERC)" berufen worden. Sie ist Mitglied des Editorial Boards von *Annals of Neurology* und Review Editor für *Frontiers in Neuroscience-Section Neurogenesis*.

Sie hat bereits etliche Preise gewonnen, u. a. ist ihr auf dem 10. Europäischen Epilepsie Kongress 2012 der „Young Investor Award" verliehen worden. In der Laudatio sind etliche wichtige Publikationen von Stéphanie Baulac erwähnt, jedoch nicht zitiert worden. Aus diesem Grund wird an dieser Stelle ein Ausschnitt aus der Liste ihrer vielen eindrucksvollen Publikationen wiedergegeben – nach ihrer eigenen Aussage ihre 10 wichtigsten Arbeiten:

1. Baldassari S, Picard F, … and **Baulac S** (2019). The landscape of epilepsy-related GATOR1 variants. *Genetics in Medicine*, Feb;21(2):398–408

2. Ribierre T, Deleuze C, Bacq A, Baldassari S, Marsan E, Chipaux M, Muraca G, Roussel D, Navarro V, Leguern E, Miles R and **Baulac S** (2018). Second-hit mosaic mutation in mTORC1 repressor DEPDC5 causes focal cortical dysplasia-associated epilepsy. *Journal of Clinical Investigation*, Jun 1; 128(6): 2452–2458.

3. Marsan E, Ishida S, Schramm A, Weckhuysen S, Muraca G, Lecas S, Liang N, Treins C, Pende M, Roussel D, Le Van Quyen M, Mashimo T, Kaneko T, Yamamoto T, Sakuma T, Mahon S, Miles R, Leguern E, Charpier S, **Baulac S.**(2016) DEPDC5 knockout rat: A novel model of mTORopathy. *Neurobiology of Disease* 89:180–189.

4. Weckhuysen S, Marsan E, Lambrecq V, Marchal C, Morin-Brureau M, An-Gourfinkel I, Baulac M, Fohlen M, Kallay Zetchi C, Seeck M, de la Grange P, Dermaut B, Meurs A, Thomas P, Chassoux F, Leguern E, Picard F, **Baulac S**. (2016) Involvement of GATOR complex genes in familial focal epilepsies and focal cortical dysplasia. *Epilepsia*57:994–1003.(Article awarded the 2017 Clinical Epilepsia Prize)

5. **Baulac S**, Ishida S, Marsan E, Miquel C, Biraben A, Nguyen DK, Nordli D, Cossette P, Nguyen S, Lambrecq V,Vlaicu M, Daniau M, Bielle F, Andermann E, Andermann F, Leguern E, Chassoux F, Picard F (2015). Familial focal epilepsy with focal cortical dysplasia due to DEPDC5 mutations. *Annals of Neurology*. Apr;77(4):675–83. (Article highlighted as Best Advances of 2015: Picks from the Neurology Today Editorial Advisory Board)

6. Boillot M, Huneau C, Marsan E, Lehongre K, Navarro V, Ishida S, Dufresnois B, Ozkaynak E, Garrigue J, Miles R, Martin B, Leguern E, Anderson M and **Baulac S** (2014). Glutamatergic neuron-targeted loss of Lgi1-epilepsy gene results in seizures. *Brain*, Nov;137(Pt 11):2984–96

7. Ishida S, Picard F, Rudolf G, Noé E, Achaz G, Thomas P, Genton P, Mundwiller E, Wolff M, Marescaux C, Miles R, Baulac M, Hirsch E, Leguern E and **Baulac S** (2013). Mutations of DEPDC5 cause autosomal dominant focal-epilepsies. *Nature Genetics*, Apr 26;45(5):552–5.(highlighted in Nature Review Neurology)

8. **Baulac S**, Gourfinkel-An I, Nabbout R, Huberfeld G, Serratosa J, Leguern E and Baulac M (2004). Fever, genes and epilepsy. *Lancet Neurology* Jul; 3(7): 421–30

9. **Baulac S**, Huberfeld G, Gourfinkel-An I, Mitropoulou G, Beranger A, Prud'homme JF, Baulac M, Brice A, Bruzzone R and Leguern E (2001). First genetic evidence of GABAA receptor dysfunction in epilepsy: a mutation in the gamma 2 subunit gene. *Nature Genetics*; 28:46–8.

10. Escayg A*, **Baulac S*,** Moulard B*, MacDonald BT, Meisler MH, Huberfeld G, An-Gourfinkel I, Brice A, Leguern E, Chaigne D, Buresi C and Malafosse A (2000). Mutations of SCN1A, encoding a neuronal sodium channel, in two families with GEFS+2. *Nature Genetics*; 24:343–5. (*equal contribution).

Stéphanie Baulac hat 3 Kinder (2 Töchter und 1 Sohn) im Alter von 7, 10 und 12 Jahren. Was ihr Interesse für die Genetik in der Epileptologie anbetrifft ist sie „genetisch vorbelastet"; sie ist die Tochter des berühmten französischen Epileptologen Michel Baulac.

Laudatio

Dr. Birgit Frauscher vom Institut für Neurologie und Neurochirurgie der McGill Universität in Canada ist wegen ihrer herausragenden Arbeit auf dem Gebiet der Neurophysiologie in der Epilepsie ein geschätztes und angesehenes Mitglied der Forschungsgemeinschaft dieses Institutes.

Es gibt wichtige Interaktionen zwischen Schlaf und Epilepsie; Schlaf kann das Auftreten von epileptischen Anfällen beeinflussen – und eine Epilepsie kann sich auf den Schlaf auswirken. Dr. Frauscher, welche schon



▲ Dr. Birgit Frauscher

sehr bekannt war für ihre exzellenten Arbeiten in der Schlafforschung, hat ihre Kenntnisse und Erfahrungen auf dem Gebiete der Schlafforschung auf die Epileptologie ausgeweitet. In Ihrem Artikel, welcher für den Michael-Preis ausgewählt worden ist (Frauscher B, von Ellenrieder N, Ferrari-Marinho T, Avoli M, Dubeau F, Gotman J. Facilitation of epileptic activity during sleep is mediated by high amplitude slow waves. Brain 2015; 138: 1629–41), hat sie durch die Kombination von Oberflächen-EEG und invasivem EEG die wichtige Rolle der hohen Synchronisationsgrade langsamer Wellen im Schlaf für die dann leichtere Generierung von epileptischer Aktivität herausgearbeitet. Zum anderen hat sie in einer weiteren ausgewählten Arbeit den negativen Einfluss von interiktalen spikes auf die Generierung von Schlafspindeln im Hippokampus nachgewiesen (Frauscher B, Bernasconi N, Caldairou B, von Ellenrieder N, Bernasconi A, Gotman J, Dubeau F.Sleep. 2015 Dec 1;38(12):1927–3: Interictal hippocampal spiking influences the occurrence of hippocampal sleep spindles).

Über ihre exzellente und wichtige Forschung unter Verwendung von extra- und intrazerebralen EEGs hinaus, einschließlich der Forschung zur Natur und Signifikanz von Spikes als auch von hohen und langsamen Wellen für die Anfallsgenerierung und für die Anfallslokalisation, hat Dr. Frauscher physiologische Oszillationen und regions-spezifische normale Aktivitäten dargestellt, um solche Aktivitäten besser von epileptischer Aktivität unterscheiden zu können. Die 3. ausgewählte Publikation (Frauscher B, von Ellenrieder N, Zelmann R, Doležalová I, Minotti L, Olivier A, Hall J, Hoffmann D, Nguyen DK, Kahane P, Dubeau F, Gotman J. Atlas of the normal intracranial electroencephalogram: neurophysiological awake activity in different cortical area; Brain 2018; Apr 1;141(4):1130–1144) wird sich als die Referenz-Arbeit herausstellen für das Studium pathologischer Aktivität im Gehirn.

Dr. Frauscher hat so wesentlich zu einem besseren Verständnis der Neurophysiologie in der Epileptologie beigetragen, weshalb sie zu recht für den Michael-Preis 2019 vorgeschlagen wird.

Heidrun Potschka
Yusi Inoue
Jean Gotmann
deutsche Übersetzung H. H.

Anmerkungen:

Birgit Frauscher hat in Innsbruck Medizin studiert und sich auch in Innsbruck im März 2011 habilitiert. Sie hat sich schon frühzeitig für die Physiologie des Schlafes und „sleep disorders", einschließlich Erkrankungen wie dem „restless leg syndrome" interessiert. Ihre Publikationsliste auf diesem Gebiet ist äußerst beeindruckend. In Innsbruck war sie von 2008–2013 Leiterin einer 6-Betten Monitoring-Station für Schlaferkrankungen, von 2012–2013 dann auch zusätzlich Leiterin der dortigen Epilepsie-Station. Von 2013–2015 war sie dann „Visiting Professor" an der McGill University; Montreal Neurological Institute (bei Jean Gotman and Francois Dubeau); in der Zeit von Dezember 2015 – Juli 2017 dann Associate Professor an der Queens University in Kingston, Ontario/Kanada. Seit Juli 2017 ist sie Associate Professor an der Mc Gill University in Montreal und hat dort ihr eigenes Laboratorium etabliert.

Wohl auch durch den Einfluss von Jean Gotman and Francois Dubeau hat sie sich in den letzten Jahren mehr und mehr dem Gebiet der Elektrophysiologie in der Epileptologie zugewandt. Neben den in der Laudatio erwähnten Arbeiten hat sie in letzter Zeit sehr viel beigetragen zu Klärung normaler und pathologischer high-frequency oscillations.

Es würde den Rahmen sprengen hier auf die vielen weiteren (zum Teil preisgekrönten) hervorragenden Arbeiten näher einzugehen. In den letzten 2 Jahren haben u. a. 2 von ihr betreute PHD-Studenten mit ihren Arbeiten Preise gewonnen.

Von den Arbeiten über das normale intrakranielle EEG (Brain, 2018) hat Francois Dubeau in den vergangen Jahren oft gesprochen. Jetzt ist dieses so sehr erwartete Werk publiziert – mit Birgit Frauscher als Erstautorin!

Praxisseminar Gargnano/ Gardasee


© Catlinafilm, Katzorke & Schöwerling

Wie bereits in den letzten „Mitteilungen" der Stiftung Michael kundgetan, war das Praxisseminar 2019, welches in der Zeit vom 26.5.–29.05.2019 stattfindet, recht frühzeitig ausgebucht. Wer eine Teilnahme am **Praxisseminar 2020** in Erwägung zieht, sollte sich diesen Termin vormerken: es findet **in der Zeit vom 23.–26. September 2020** statt.

Von der Stiftung Michael zu beziehende Broschüren

Dieter Dennig, Theodor May
SUDEP
Plötzlicher, unerwarteter Tod bei Epilepsie
2019, 80 Seiten (erscheint im Mai 2019)

Heilwig Fischbach, Gisela v. Ondarza
Epilepsie und Familie
2018, 128 Seiten

Ritva Anneli Sälke-Kellermann
Epilepsie bei Schulkindern
2017, 2. überarbeitete Auflage, 152 Seiten

NEST: Non-Epileptic Seizures Treatment Group
Psychogene nicht-epileptische Anfälle
2017, 32 Seiten

Rupprecht Thorbecke, Ralf François
Rechtsfragen bei Epilepsie Kindergarten und Schulausbildung, Ausbildung und Beruf
2017, 7. überarbeitete Auflage, 68 Seiten

Margarete Pfäfflin, Rainer Wohlfahrt, Rupprecht Thorbecke
Epilepsie ansprechen
2015, 60 Seiten

Ingrid Coban, Rupprecht Thorbecke
Mobilitätshilfen bei Epilepsie
2012, 24 Seiten

Dieter Janz, Tamara Pung, Ramin Khatami
Juvenile myoklonische Epilepsie Janz-Syndrom, Gespräche mit Patienten
2012, 84 Seiten

Christine Dröge, Rupprecht Thorbecke, Christian Brandt
Sport bei Epilepsie
2017, 2. Auflage, 76 Seiten

Ingrid Coban, Anne Hauser
Soziale Hilfen für epilepsiekranke Kinder, Jugendliche und deren Eltern
2011, 104 Seiten

Auf der Website der Stiftung Michael (www.michael-stiftung.de) → **Informationen** finden Sie Hinweise wie Sie für Sie interessantes Material bestellen können. Außerdem gibt es zu jeder Broschüre eine Kurzübersicht über den Inhalt der jeweiligen Broschüre.