

Neue Methode zur Aufklärung X-chromosomaler genetischer Krankheitsursachen entwickelt



Neuherberg, 07.07.2010. Einem internationalen Wissenschaftler-Konsortium von Helmholtz Zentrum München und Universität Toronto ist es gelungen, bislang unbekannte, potentielle Krankheitsgene zu identifizieren. Gene auf dem X-Chromosom, die die Embryonalentwicklung steuern, stehen im Fokus der aktuellen Veröffentlichung im renommierten Fachjournal „Genome Research“.

Da Männer nur ein X-Chromosom haben, führen Mutationen auf diesem Chromosom bei ihnen besonders häufig zu schweren Erkrankungen, wie z.B. Hämophilie, Muskeldystrophie und geistiger Behinderung.

Foto: University of Minnesota

In einer aktuellen Studie, die in Genome Research, einem führenden Fachjournal für Humangenetik, veröffentlicht ist, haben die Wissenschaftler vom Helmholtz Zentrum München unter Federführung des Arbeitsgruppenleiters Dr. Heiko Lickert am Institut für Stammzellforschung in Kooperation mit der Gruppe um Prof. Janet Rossant am Hospital for Sick Children in Toronto untersucht, welche X-chromosomalen Gene krankheitsrelevant sind.

In Kooperation mit dem von Prof. Dr. Wolfgang Wurst vom Institut für Entwicklungsgenetik koordinierten Deutschen Gene Trap-Konsortiums wurden 58 Gene getestet, das entspricht 10 Prozent der syntenischen* Gene auf dem X-Chromosom. 17 der 58 Gene sind essentiell für die Embryonalentwicklung. Für 9 Gene wurden Mausmodelle für humane Krankheiten generiert. Diese Modelle werden in den Folge-Studien detailliert untersucht, um neue Erkenntnisse über die Ursachen menschlicher Erkrankungen zu liefern.

Erstmals konnte der Effekt der jeweiligen Mutation auf die Embryonalentwicklung ohne die Generierung einzelner Mausmodelle nachgewiesen werden. Um solche Wissenslücken zu schließen, waren Mutationsscreens bislang wesentlich, jedoch sind diese mit einem großen zeitlichen und finanziellen Aufwand verbunden. „Die Studie bringt uns unserem Ziel, die genetische Ursache aller X-chromosomalen Erkrankungen zu kennen, einen entscheidenden Schritt näher“, sagt Lickert.

Hintergrund

Bis auf die Geschlechtschromosomen liegen die Chromosomen im menschlichen Genom paarweise vor. Während Frauen zwei X-Chromosomen haben, tragen Männer ein X- und ein wesentlich kleineres Y-Chromosom. Daher verfügen sie für eine Vielzahl von Genen nicht über eine zweite Kopie, die Mutationen ausgleichen könnte. X-chromosomale Mutationen führen bei Männern zu überdurchschnittlich vielen Krankheitsbildern.

* Syntenie: Gemeinsamkeiten in der Reihenfolge von Genen oder Gensegmenten

auf verschiedenen Chromosomen-Abschnitten beim Vergleich verschiedener Arten (hier Mensch und Maus).

Weitere Informationen:

Originalveröffentlichung:

Brian J. Cox et al., Phenotypic annotation of the mouse X chromosome; Genome Research 2010; Published in Advance June 14, 2010, doi: 10.1101/gr.105106.110

Das **Institut für Stammzellforschung** untersucht die Hauptelemente der Regulation des Zellschicksals und der Zellvermehrung in unterschiedlichen Organsystemen. Die Wissenschaftler erforschen Stammzellen unterschiedlicher Organe, etwa des Nervensystems oder der Lunge und Bauchspeicheldrüse, um die molekularen und zellulären Mechanismen aufzuklären, die für das gemeinsame Hauptmerkmal aller Stammzellen verantwortlich sind. Ein weiterer Schwerpunkt ist die Regulation der Entstehung spezifischen Zelltypen aus Stammzellen in Hinblick auf einen rekonstituierenden therapeutischen Ansatz.

Das **Helmholtz Zentrum München** ist das deutsche Forschungszentrum für Gesundheit und Umwelt. Unser Ziel ist es, eine personalisierte Medizin für die Prävention und Therapie großer Volkskrankheiten wie Diabetes mellitus, Erkrankungen der Lunge und des Nervensystems zu entwickeln. Als ein weltweit führendes Zentrum mit der Ausrichtung auf Environmental Health untersuchen wir hierfür das Zusammenwirken von Genetik, Umweltfaktoren und Lebensstil. Das Helmholtz Zentrum München beschäftigt rund 1.800 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter. Der Hauptsitz des Zentrums liegt in Neuherberg im Norden Münchens auf einem 50 Hektar großen Forschungscampus. Das Helmholtz Zentrum München gehört der größten deutschen Wissenschaftsorganisation, der Helmholtz-Gemeinschaft an, in der sich 16 naturwissenschaftlich-technische und medizinisch-biologische Forschungszentren mit insgesamt 26.500 Beschäftigten zusammengeschlossen haben – www.helmholtz-muenchen.de

Ansprechpartner für Medienvertreter

Sven Winkler, Helmholtz Zentrum München - Deutsches Forschungszentrum für Gesundheit und Umwelt (GmbH)
Ingolstädter Landstraße 1
85764 Neuherberg
Tel.: 089-3187-3946
Fax 089-3187-3324
Internet: www.helmholtz-muenchen.de
E-Mail: presse@helmholtz-muenchen.de