

Humangenetiker der Uniklinik RWTH Aachen veröffentlichen Forschungsergebnisse über Identifikation eines Kleinwuchsgens

Aachen, 09.07.2015 – Der Arbeitsgruppe um Prof. Dr. Thomas Eggermann am Institut für Humangenetik der Uniklinik RWTH Aachen gelang in interdisziplinärer Zusammenarbeit mit Kolleginnen und Kollegen aus Süddeutschland und den Niederlanden die Identifikation eines Gens, das für Kleinwuchs verantwortlich ist. In der jüngsten Ausgabe des *New England Journal of Medicine*, einer der renommiertesten medizinischen Fachzeitschriften weltweit, berichtet das Expertenteam über seine Forschung und den Nachweis einer Mutation im IGF2-Gen. Der Beitrag ist wegweisend für die Erforschung des Silver-Russell-Syndroms und trägt mit großer Relevanz für Betroffene zum Verständnis von Wachstumsprozessen und ihren Störungen im Ganzen bei.

Das genannte IGF2-Gen enthält die Information für den Wachstumsfaktor IGF-II, der bisher für das vorgeburtliche Wachstum verantwortlich gemacht wurde und weniger für das Wachstum nach der Geburt. Mit dem Nachweis einer IGF2-Mutation bei drei Familien-Angehörigen, die sowohl bereits während der Schwangerschaft als auch nach der Geburt zu klein waren, konnte das Team um Prof. Dr. Thomas Eggermann erstmals zeigen, dass das IGF-II anders als bisher angenommen eine wesentliche Rolle beim Wachstum nach der Geburt spielt.

Identifiziert wurde die Mutation bei kleinwüchsigen Patienten mit der klinischen Diagnose eines Silver-Russell-Syndroms. Mit einer Krankheitshäufigkeit von 1:30.000 gehört dieses Syndrom zu den seltenen Erkrankungen und ist neben Kleinwuchs durch spezifische Gesichts- und Körperauffälligkeiten charakterisiert, die im Erwachsenenalter jedoch meist in den Hintergrund treten. „Mit dem Nachweis der Mutation bei diesem Kleinwuchs-Syndrom konnte erstmals gezeigt werden, dass eine Störung des IGF2-Stoffwechsels die Ursache darstellt“, so Eggermann. „Zwar ist das Silver-Russell-Syndrom selten, die zugrundeliegenden Mechanismen helfen aber auch, allgemein das Zustandekommen von Kleinwuchs zu verstehen.“

Aufgrund der Seltenheit gibt es sowohl auf nationaler als auch auf internationaler Ebene kaum Arbeitsgruppen, die sich mit der Aufklärung von Krankheitsmechanismen und Erforschung von genetischen Ursachen sowie der Entwicklung neuer diagnostischer und therapeutischer Verfahren beschäftigen. Daher hat die Aachener Arbeitsgruppe zusammen mit Kollegen im In- und Ausland Netzwerke gegründet, die sowohl vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) als auch von der Europäischen Union als Netzwerk EUCID.net unterstützt werden.

Die Kombination aus enger interdisziplinärer und synergistischer Zusammenarbeit mit Genetikern, Klinikern, Molekularbiologen und Bioinformatikern und die Verwendung neuester Methoden („Next Generation Sequencing“) als Ergänzung zur klassischen Datenerhebung führte zu dieser Genidentifikation. Dieses Ergebnis ist richtungsweisend für die zukünftige translationale Forschung, um Patientengruppen und Angehörige zielgerichtet und adäquat behandeln und beraten zu können.

Pressekontakt:

Universitätsklinikum Aachen (AöR)
Dr. Mathias Brandstädter
Leitung Unternehmenskommunikation
Pauwelsstraße 30
52074 Aachen
Tel.: 0241 80-89893
Fax: 0241 80-3389893
mbrandstaedter@ukaachen.de

Über die Uniklinik RWTH Aachen (AöR)

Die Uniklinik RWTH Aachen verbindet als Supramaximalversorger patientenorientierte Medizin und Pflege, Lehre sowie Forschung auf internationalem Niveau. Mit 34 Fachkliniken, 25 Instituten und fünf fachübergreifenden Einheiten deckt die Uniklinik das gesamte medizinische Spektrum ab. Hervorragend qualifizierte Teams aus Ärzten, Pflegern und Wissenschaftlern setzen sich kompetent für die Gesundheit der Patienten ein. Die Bündelung von Krankenversorgung, Forschung und Lehre in einem Zentralgebäude bietet beste Voraussetzungen für einen intensiven interdisziplinären Austausch und eine enge klinische und wissenschaftliche Vernetzung. Rund 6.000 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter sorgen für patientenorientierte Medizin und eine Pflege nach anerkannten Qualitätsstandards. Die Uniklinik versorgt mit 1.400 Betten rund 45.000 stationäre und 200.000 ambulante Fälle im Jahr.