

## Genmutation als Auslöser von Hauterkrankung identifiziert

**Unter der Leitung der Ärztlichen Direktorin des Instituts für Humangenetik des Universitätsklinikums Freiburg, Prof. Dr. Dr. Judith Fischer, ist es einem internationalen Team von Wissenschaftlern gelungen, eine bisher unbekannte Genmutation für die so genannten autosomal rezessiven Ichthyosen verantwortlich zu machen. Damit sind sechs der sieben bekannten Gene, die die Krankheit auslösen können, von Judith Fischers Team identifiziert worden. Die Ergebnisse sind im renommierten Fachmagazin Nature Genetics veröffentlicht.**

Mit dem Begriff Ichthyose bezeichnen Mediziner eine, meist durch einen Gendefekt ausgelöste, Verhornungsstörung der Haut. Häufigste Symptome sind eine Verdickung der obersten Hautschicht und sichtbare Hautschuppen. Um der Genmutation auf die Spur zu kommen, bedienten sich die Forscher eines Hundemodells. „Durch intensive Züchtung bei Hunden werden Mutationen weitergegeben und tragen so zu einem Erhalt von genetischen Erkrankungen innerhalb einer Rasse bei“, erklärt Judith Fischer. „Hunde, die an solchen Erbkrankheiten leiden, repräsentieren somit ein ideales Modell zur Erforschung der Grundlagen genetischer Faktoren bis hin zur Entwicklung von Therapien.“

Bei Hunden, die an der autosomal rezessiven Ichthyose erkrankt waren, wie beispielsweise dem Jack Russell Terrier und dem Norfolk Terrier, wurden bereits in der Vergangenheit die ursächlichen genetischen Defekte im Gen TGM1, beziehungsweise im Keratin 10-Gen, nachgewiesen. Diese waren auch beim Menschen bereits bekannt. „In der hier vorliegenden Arbeit schlugen wir den umgekehrten Weg ein“, so die Humangenetikerin Fischer. „Wir identifizierten zunächst Mutationen in einem bislang für autosomal rezessive Ichthyosen unbekanntem Gen (PNPLA1) beim Golden Retriever und bewiesen daraufhin, dass auch bei Menschen, die an der gleichen Erkrankung leiden, Mutationen im gleichen Gen eine ursächliche Rolle spielen.“ Wichtige Erkenntnisse aus funktionellen Studien des PNPLA1-Proteins zeigten, dass dieses im Gegensatz zu anderen Mitgliedern der PNPLA-Protein-Familie keine Lipase-Aktivität besitzt.

Die Ergebnisse, dass die PNPLA1-Mutation beim Hund und beim Menschen eine angeborene Ichthyose verursacht, ist ein großer Schritt hin zu einem besseren Verständnis dieser Erkrankung. „Wir haben nun 85 Prozent der genetischen Ursachen, die für die Erkrankung eine Rolle spielen, identifiziert“, so Judith Fischer. „Und den restlichen Genen sind wir auf der Spur.“

Prof. Dr. Dr. Judith Fischer leitet seit einem Jahr das Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Freiburg. Sie war vor ihrer Tätigkeit in Freiburg 16 Jahre in Universitätskliniken und Genetik-Instituten in Paris und Umgebung tätig. Sie ist unter anderem

Expertin auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen und hat die genetischen Ursachen von über einem Dutzend seltener Hauterkrankungen identifiziert.

---

## **Pressemitteilung**

27.01.2012

Quelle: Universitätsklinikum Freiburg (16.01.2012)(P)

---

## **Weitere Informationen**

Prof. Dr. Dr. Judith Fischer

Ärztliche Direktorin

Institut für Humangenetik

Universitätsklinikum Freiburg

Tel.: 0761/ 270 - 70 510

Fax: 0761/ 270 - 70 410

E-Mail: [judith.fischer\(at\)uniklinik-freiburg.de](mailto:judith.fischer@uniklinik-freiburg.de)