



Pressemitteilung

Auslöser für zystische Nieren entdeckt

Freiburger Forscher haben ein Gen aufgespürt, das für eine schwere Erbkrankheit bei Kindern verantwortlich ist

Sylvia Hoff, Doktorandin der Spemann Graduiertenschule für Biologie und Medizin (SGBM) der Albert-Ludwigs-Universität Freiburg, hat ein Gen identifiziert, das zystische Nieren bei Kindern und Jugendlichen verursacht. Ihre Forschungsergebnisse veröffentlichte die Biologin gemeinsam mit ihren internationalen Partnerinnen und Partnern in der Fachzeitschrift „Nature Genetics“. Die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler trugen damit zu neuen Erkenntnissen über den molekularen Mechanismus der Erkrankung Nephronophthise (NPHP) bei, was im Hinblick auf neue Therapieansätze von grundlegender Bedeutung sein kann.

NPHP ist die häufigste vererbte Nierenerkrankung, die zu Nierenversagen bei Kindern führt. Da es derzeit noch keine anerkannte Therapie gibt, werden Dialyse und Nierentransplantation notwendig. Zudem sind weitere Organe, zum Beispiel die Augen, die Leber oder das Gehirn, von der Erkrankung betroffen.

Sylvia Hoff untersuchte mit dem Mediziner Dr. **Soeren Lienkamp**, Abteilung für Nephrologie am Universitätsklinikum Freiburg unter der Leitung von Prof. Dr. **Gerd Walz**, die entwicklungsbiologischen Funktionen von Genen, die NPHP verursachen. Dabei fanden die Wissenschaftler heraus: Das Protein ANKS6 hat ähnliche Funktionen wie einige andere Proteine, die schon dafür bekannt sind, dass die ihnen zugrunde liegenden Gene die Erkrankung auslösen. Gemeinsam mit Forscherinnen und Forschern aus Frankreich,

Albert-Ludwigs-Universität
Freiburg

Rektorat

Stabsstelle Öffentlichkeitsarbeit
und Beziehungsmanagement

Abt. Presse- und
Öffentlichkeitsarbeit

Fahnenbergplatz
79085 Freiburg

Tel. 0761 / 203 - 4302
Fax 0761 / 203 - 4278

info@pr.uni-freiburg.de
www.pr.uni-freiburg.de

Ansprechpartner:
Rudolf-Werner Dreier (Leiter)
Nicolas Scherger
Rimma Gerenstein
Mathilde Bessert-Nettelbeck
Dr. Anja Biehler
Melanie Hübner
Katrin Albaum

Freiburg, 05.09.2013

■ Dänemark, Holland, Ägypten, der Schweiz, den USA und Deutschland identifizierten sie Kinder mit Mutationen in dem Gen, das als Bauplan für ANKS6 dient. Damit bestätigten sie, dass auch dieses Gen NPHP verursacht. Neben Zystennieren und Nierenversagen litten die Patienten außerdem an angeborenen Herzfehlern.

Weitere Untersuchungen zeigten: ANKS6 bildet ein Netzwerk mit den Proteinen INVS, NPHP3 und NEK8, deren zugrunde liegenden Gene ebenfalls NPHP auslösen. Dieses Netzwerk befindet sich am Zilium, einem röhrenförmigen Zellfortsatz. Seine Zusammensetzung wird von dem Enzym HIF1AN reguliert. Damit zeigten die Freiburger Wissenschaftler erstmals, dass die Bildung von NPHP-Proteingruppen ein dynamischer Prozess ist und wie die Bindung zwischen den Proteinen gesteuert werden kann. Darauf aufbauend kann jetzt untersucht werden, welche Rolle die NPHP-Proteingruppen in der Nierenzelle spielen, um die Ursache der Erkrankung auf zellulärer Ebene besser zu verstehen.

Originalpublikation:

ANKS6 is a central component of a nephronophthisis module linking NEK8 to INVS and NPHP3.

Hoff S, Halbritter J, Epting D, Frank V, Nguyen TM, van Reeuwijk J, Boehlke C, Schell C, Yasunaga T, Helmstädter M, Mergen M, Filhol E, Boldt K, Horn N, Ueffing M, Otto EA, Eisenberger T, Elting MW, van Wijk JA, Bockenhauer D, Sebire NJ, Rittig S, Vyberg M, Ring T, Pohl M, Pape L, Neuhaus TJ, Elshakhs NA, Koon SJ, Harris PC, Grahammer F, Huber TB, Kuehn EW, Kramer-Zucker A, Bolz HJ, Roepman R, Saunier S, Walz G, Hildebrandt F, Bergmann C, Lienkamp SS.

Nat Genet. 2013 Aug;45(8):951-6. doi: 10.1038/ng.2681. Epub 2013 Jun 23.

Kontakt:

Sylvia Hoff

Spemann Graduiertenschule für Biologie und Medizin

Albert-Ludwigs-Universität Freiburg

Tel.: 0761/270-63190

E-Mail: sylvia.hoff@sgbm.uni-freiburg.de