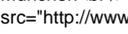




## Genmutation für Augenfehlbildung entdeckt

**Genmutation für Augenfehlbildung entdeckt** Forscher identifizieren immer mehr Gene, deren Veränderungen für bestimmte Krankheiten verantwortlich sind. Am Helmholtz Zentrum München gelang dies nun auch für das Peroxidase-Gen in Mäusen, das unter anderem die Entwicklung des Auges steuert. Ein Team um Prof. Dr. Jochen Graw erkannte, dass eine Mutation dieses Gens zu schweren, rezessiv vererbten Augenerkrankungen führt. Die Entdeckung kann nun als präklinisches Modell für entsprechende Erkrankungen am Menschen dienen. "Im Rahmen einer personalisierten Medizin müssen natürlich alle Gene bekannt sein, die zu einem bestimmten Krankheitsbild führen", erläutert Graw. "Unser Modell zeigt, dass hier eine wesentliche Ursache für eine Fehlsteuerung der Augenentwicklung liegt. Dadurch kommt es außerdem zu massiven Entzündungsprozessen im ganzen Auge." Schwere Missbildungen am Auge Von den ersten Peroxidase-Mutationen bei Menschen wurde 2011 berichtet. Das Krankheitsbild zeichnet sich durch schwere angeborene Missbildungen des vorderen Augenabschnitts aus. Dazu zählen Hornhauttrübung, entwicklungsbedingtes Glaukom und eine Linsentrübung. Der durch den China Scholarship Council geförderte Doktorand Dr. Xiaohu Yan und das Forscherteam um Graw entdeckten nun in einem neuen Mausmodell eine Mutation im Peroxidase-Gen der Maus mit ähnlichen Auswirkungen auf das Auge wie bei Menschen. "Es handelt sich um die erste Mausmutante für das Peroxidase-Gen", so Graw, "Unsere Maus zeigt zusätzlich zu den Schäden des vorderen Augenabschnitts auch fortschreitende Fehlbildungen der Netzhaut." Dieses Ergebnis war nur möglich durch die enge Zusammenarbeit der beiden genetischen Institute am Helmholtz Zentrum München, dem Institut für Experimentelle Genetik und dem Institut für Entwicklungsgenetik, so Prof. Dr. Hrabec de Angelis. "Und es demonstriert und dokumentiert auch die Bedeutung unserer Genforschung, die klinisch relevante Phänotypen liefert." Mechanismen, die bei angeborenen Erkrankungen eine wichtige Rolle spielen, sind oft auch in milderer Form für Augenprobleme im Alter verantwortlich", sagt Graw. Ihre Erforschung und die Entwicklung von Therapieansätzen hätte große volkswirtschaftliche Bedeutung. Immerhin erkrankt etwa die Hälfte der Bevölkerung im Alter am Auge. Weitere Informationen Original-Publikation: Yan, X. et al. (2014). Peroxidase is essential for eye development in the mouse, Human Molecular Genetics, 2014, doi:10.1093/hmg/ddu274 Link zur Fachpublikation: <http://hmg.oxfordjournals.org/content/early/2014/06/16/hmg.ddu274.full?sid=908e16fd-9b4d-4d6a-8d2d-69b9a4b8cbbe> Das Helmholtz Zentrum München verfolgt als Deutsches Forschungszentrum für Gesundheit und Umwelt das Ziel, personalisierte Medizin für die Diagnose, Therapie und Prävention weit verbreiteter Volkskrankheiten wie Diabetes mellitus und Lungenerkrankungen zu entwickeln. Dafür untersucht es das Zusammenwirken von Genetik, Umweltfaktoren und Lebensstil. Der Hauptsitz des Zentrums liegt in Neuherberg im Norden Münchens. Das Helmholtz Zentrum München beschäftigt rund 2.200 Mitarbeiter und ist Mitglied der Helmholtz-Gemeinschaft, der 18 naturwissenschaftlich-technische und medizinisch-biologische Forschungszentren mit rund 34.000 Beschäftigten angehören. [www.helmholtz-muenchen.de](http://www.helmholtz-muenchen.de) Ziel der Forschung des Instituts für Experimentelle Genetik (IEG) ist, Ursachen und Entstehung menschlicher Erkrankungen zu verstehen. Durch seine leitende Funktion in interdisziplinären und internationalen Konsortien hat das IEG eine weltweit führende Position in der systemischen Untersuchung von Mausmodellen für Krankheiten des Menschen und der Aufklärung von beteiligten Genen. Schwerpunkt bilden dabei Stoffwechselerkrankungen wie Diabetes. Das IEG ist Gründer der Deutschen Mausklunik (GMC) und leitet das Europäische Maus Mutanten Archiv (EMMA). Zudem koordiniert das IEG die europäische Forschungsinfrastruktur Infrafrontier (ESFRI). Das IEG ist Teil des Helmholtz Diabetes Center (HDC). Durch eine steigende Lebenserwartung nehmen sowohl altersbedingte, als auch soziologische und umweltbedingte Einflüsse auf die Gene zu. Diese Veränderungen des genetischen Materials untersucht das Institut für Entwicklungsgenetik (IDG). Im Forschungsbereich Mouse Genetics werden genetische Tiermodelle zur Erforschung verschiedener Erkrankungen entwickelt. Diese Modelle werden im Disease Modelling analysiert um Genfunktionen und Zellprozesse zu identifizieren und den Einfluss von Umwelt und Alterungsprozessen zu bewerten. Ein Schwerpunkt liegt dabei in der Untersuchung neurologischer und psychiatrischer Krankheiten. Ansprechpartner für die Medien Abteilung Kommunikation Helmholtz Zentrum München - Deutsches Forschungszentrum für Gesundheit und Umwelt (GmbH) Ingolstädter Landstr. 1 85764 Neuherberg Tel.: 089-3187-2238 Fax: 089-3187-3324 E-Mail: [presse\(at\)helmholtz-muenchen.de](mailto:presse(at)helmholtz-muenchen.de) Fachlicher Ansprechpartner Prof. Dr. Jochen Graw Helmholtz Zentrum München Ingolstädter Landstr. 1 85764 Neuherberg Tel. ++49-89/3187-2610 E-mail: [graw\(at\)helmholtz-muenchen.de](mailto:graw(at)helmholtz-muenchen.de) 

## Pressekontakt

Helmholtz Zentrum München - Deutsches Forschungszentrum für Gesundheit und Umwelt, GmbH

85764 Neuherberg

[presse\(at\)helmholtz-muenchen.de](mailto:presse(at)helmholtz-muenchen.de)

## Firmenkontakt

Helmholtz Zentrum München - Deutsches Forschungszentrum für Gesundheit und Umwelt, GmbH

85764 Neuherberg

[presse\(at\)helmholtz-muenchen.de](mailto:presse(at)helmholtz-muenchen.de)

Das Helmholtz Zentrum München ist das Deutsche Forschungszentrum für Gesundheit und Umwelt. Wir erforschen das Entstehen von Volkskrankheiten im Kontext von Umweltfaktoren, Lebensstil und individueller genetischer Disposition und entwickeln neue Ansätze für Prävention, Diagnose und Therapie. Besonderen Fokus legt das Zentrum auf die Erforschung des Diabetes mellitus und chronischer Lungenerkrankungen.