

Seltene Immunschwäche - Neuer Gendefekt identifiziert

Seltene Immunschwäche - Neuer Gendefekt identifiziert
Forscher der LMU um Professor Christoph Klein vom Dr. von Haunerschen Kinderspital haben einen neuen Gendefekt bei Patienten mit einer seltenen angeborenen Immunschwäche identifiziert. Webfehler in dem Gen Jagunal-1 haben zur Folge, dass bestimmte Fresszellen im Blut, die neutrophilen Granulozyten, weder in ausreichender Zahl ausreifen noch adäquat funktionieren können. Ohne diese Fresszellen im Blut ist das Immunsystem zu schwach, um bakterielle Infektionen abzuwehren. Darüber berichten die Forscher zusammen mit Kollegen vom CeMM-Forschungszentrum für Molekulare Medizin in Wien und der Medizinischen Universität Wien in der Fachzeitschrift Nature Genetics.
"Diese Erkenntnisse zeigen, wie sich ausgehend von der ärztlichen Betreuung von Kindern mit seltenen Erkrankungen neue Dimensionen in der biologischen Grundlagenforschung und neue Therapieansätze eröffnen können", sagt Christoph Klein. Bei insgesamt 14 Kindern aus aller Welt mit schwerer kongenitaler Neutropenie fanden die Ärzte Defekte im Gen Jagunal-1. "Jagunal" ist der koreanischen Sprache entlehnt und bedeutet "kleines Ei". Es war bereits bekannt, dass Eizellen aus Fruchtfliegen mit Jagunal-Mutationen nicht wachsen können, da die Zufuhr von Nährstoffen gehemmt ist. Das internationale Forscherteam um Professor Klein konnte nun zeigen, dass das Eiweißmolekül Jagunal-1 beim Menschen für die Bildung und Funktion der neutrophilen Granulozyten entscheidend ist.
Viele Patienten mit angeborener Neutropenie können erfolgreich mit dem Medikament G-CSF behandelt werden - nicht aber die Kinder mit Jagunal-1 Mutationen. Der Grund dafür liegt in einer Fehlfunktion der entsprechenden Antenne auf den Immunzellen. Im Tiermodell konnten die Forscher nun gemeinsam mit der Arbeitsgruppe um Professor Josef Penninger in Wien erstmals feststellen, dass ein anderes Medikament, GM-CSF, zumindest im Modellversuch wirksam ist. Nun müssen klinische Studien zeigen, ob Patienten mit Jagunal-1 Defekt möglicherweise mit GM-CSF erfolgreich behandelt werden können.
Publikationen:
Kaan Boztug et al.:
"JAGN1 deficiency causes aberrant myeloid cell homeostasis and congenital neutropenia"
In: Nature genetics, 2014
Gerald Wirtsberger et al.:
"Jagunal homolog 1 is a critical regulator of neutrophil function in fungal host defense"
In: Nature genetics, 2014
Kontakt:
Professor Dr. Christoph Klein
Dr. von Haunersches Kinderspital
Tel.: 089 4400 57701
E-Mail: Christoph.Klein@med.uni-muenchen.de


Pressekontakt

Ludwig-Maximilians-Universität München

80539 München

Firmenkontakt

Ludwig-Maximilians-Universität München

80539 München

Die LMU ist eine der führenden Universitäten in Europa mit einer über 500-jährigen Tradition. Sie nutzt ihren Erfolg in der Exzellenzinitiative, um ihr Profil als forschungsstarke Universität in den nächsten Jahren zu schärfen und ihre Position international weiter auszubauen. Mit ihrem breiten und ausdifferenzierten Fächerspektrum verfügt die LMU über ein großes Potenzial für innovative Grundlagenforschung und eine qualitativ hochwertige Lehre - sei es im Kern der einzelnen Disziplinen oder im inter- und transdisziplinären Verbund verschiedener Wissensfelder. Dabei ist es eine zentrale Aufgabe der Universität, Strukturen und Rahmenbedingungen so zu verändern, dass die Gleichstellung von Frauen und Männern in allen Qualifikationsstufen und Leitungspositionen in Wissenschaft und Forschung erreicht wird. Die LMU ist in ein breites internationales Netzwerk eingebettet und kooperiert mit mehr als 400 renommierten Partnern aus aller Welt - auf allen Ebenen von Studium über Forschung bis hin zur Verwaltung. Die regionalen Schwerpunkte ihrer Internationalisierung bilden dabei Europa, Nordamerika und Asien.