Cushing-Syndrom - Genmutation in Nebenniere führt zu Kortisol-Schock

Cushing-Syndrom - Genmutation in Nebenniere führt zu Kortisol-Schock
Kortisol ist ein körpereigenes Hormon, das in der Nebennierenrinde produziert wird und als Stresshormon viele lebenswichtige Funktionen entfaltet. Einer internationalen Forschergruppe ist es nun gelungen, Genmutationen zu identifizieren, die Ursache für eine ungebremste Produktion und Absonderung von Kortisol sind.
Ausgangspunkt der Untersuchung war die genaue genetische Charakterisierung von gutartigen Nebennierentumoren, die Kortisol produzieren. Patienten, die von diesen Tumoren betroffen sind, nehmen an Gewicht zu, entwickeln eine Muskelschwäche, häufig eine Osteoporose, einen Diabetes und einen Bluthochdruck. Dieses nach dem Erstbeschreiber benannte Cushing-Syndrom kann nach erfolgreicher Diagnose durch eine Operation geheilt werden.
Ungezügelte Kortisolproduktion
Unter der Leitung von Professor Felix Beuschlein und Professor Martin Faßnacht vom Universitätsklinikum München der LMU gelang Forscherteams aus Deutschland, Italien, Frankreich und den USA der Nachweis, dass in den Tumorzellen bei über einem Drittel der Patienten eine spezielle Genveränderung der Phosphokinase A vorliegt. Darüber berichten sie in der renommierten Fachzeitschrift New England Journal of Medicine.
"Dieses Gen, das eine Schlüsselposition in der Regulation der Nebennierenzelle einnimmt, wird durch die Mutation dauerhaft aktiviert und bedingt damit eine ungezügelte Kortisol-Produktion", erklärt Felix Beuschlein. In Zusammenarbeit mit einer Arbeitsgruppe am National Institute of Health in den USA konnten zudem Patienten gefunden werden, die ähnliche genetische Veränderungen in der Keimbahn aufweisen. In den betroffenen Familien wird das Cushing-Syndrom damit zu einer vererbbaren Erkrankung.
Durch die nun aufgeklärten genetischen Mechanismen stehen neue diagnostische Untersuchungsmethoden zur Verfügung sowie neue Ansatzpunkte für medikamentöse Therapien. Für weitergehende Untersuchungen erhält das Deutsche Cushing-Register in München unter der Leitung von Professor Martin Reincke am Klinikum der LMU eine Förderung in Höhe von 400000 Euro durch die Else Kröner-Fresenius Stiftung. Eine europäische Forschungsinitiative zum Cushing Syndrom unter Mitarbeit von Professor Felix Beuschlein und Professor Martin Faßnacht wird durch das ERA-NET Programm des Bundesministeriums für Bildung und Forschung mit 700000 Euro gefördert.
Publikation:
Constitutive Activation of PKA Catalytic Subunit in Adrenal Cushing's Syndrome
Felix Beuschlein et al.
The New England Journal of Medicine, 26. Februar 2014
DOI: 10.1056/NEJMoa1310359

Kontakt:
Prof. Dr. med. Felix Beuschlein
Medizinische Klinik und Poliklinik IV
Klinikum der Universität München
Ziemssenstr. 1
80336 München
Tel.: 089 / 5160-2110
E-Mail: Felix.Beuschlein@med.uni-muenchen.de
<img src="http://www.pressrelations.de/new/pmcounter.cfm?n_pinr_=558340" width="1" height="1">

Pressekontakt

Ludwig-Maximilians-Universität München

80539 München

Felix.Beuschlein@med.uni-muenchen.de

Firmenkontakt

Ludwig-Maximilians-Universität München

80539 München

Felix.Beuschlein@med.uni-muenchen.de

ie 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 ?universitas 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 transdiziplinären 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.