

Pressemitteilung**Universität zu Köln****Gabriele Rutzen**

11.06.2012

<http://idw-online.de/de/news482406>Forschungsergebnisse
Medizin
regional**Genetische Ursache für zwei Hauterkrankungen aufgeklärt**

Genetische Ursache für zwei Hauterkrankungen aufgeklärt
Forscher des Universitätsklinikums Köln an Nature-Artikel beteiligt

Talgdrüsennävus (Nävus sebaceus) und Schimmelpenning-Syndrom sind Erkrankungen, die genetisch bedingte Hautveränderungen hervorrufen. Dabei treten hauptsächlich auf der Kopfhaut Fehlbildungen in Form von Muttermalen auf. Bei dem viel selteneren Schimmelpenning-Syndrom können aber auch andere Organe wie die Augen betroffen sein. Ein internationales Forschungsteam um den Regensburger Dermatologen Professor Dr. Christian Hafner konnte nun eine bestimmte Mutation in den Genen HRAS und KRAS als Ursache für diese beiden Krankheiten bestimmen. Unter den Wissenschaftlern war auch Professor Dr. Thomas Langmann, der Direktor des neuen Lehrstuhls für experimentelle Immunologie des Auges am Universitätsklinikum Köln. Die Ergebnisse der Studie werden in der Fachzeitschrift Nature veröffentlicht.

Die Neubildung von Zellen erfolgt durch Zellteilung. Die Gene HRAS und KRAS spielen in diesem Prozess eine wichtige Rolle als Vermittler. Sie aktivieren bestimmte Proteine, die wiederum die Zellteilung anregen. Normalerweise wird die Zellteilung eingestellt, sobald ein Gewebe fertig entwickelt ist. Bei der Mutation dieser beiden Gene liegt allerdings eine dauerhafte Aktivierung vor, sodass sich Zellen auch nach der Entwicklung teilen können. Die Wissenschaftler haben herausgefunden, dass es sich dabei um eine Mosaikmutation handelt. Während eine klassische Mutation bereits in den Spermien bzw. Eizellen vorliegt und somit vererbt wird, entsteht eine Mosaikmutation erst in der Embryonalentwicklung und betrifft nur bestimmte Stammzellen. Der Körper der Betroffenen ist demnach ein Mosaik aus gesunden und mutierten Zellen. Die Arbeitsgruppe von Professor Langmann trug mit einer funktionellen Charakterisierung der Mutation zur Studie bei. Dazu erzeugten sie die Mutation künstlich im Labor und testeten sie in gesunden Zellkulturen: „Hier konnten wir sehen, dass ein bestimmtes Signal, das zur Teilung der Zellen anregt, durch die Mutation überreagiert“, sagt Langmann.

Talgdrüsennävus kann in 10 – 30 Prozent der Fälle zum gutartigen Hautkrebs führen. Durch die neuen Erkenntnisse stellen einige Wissenschaftler nun die Hypothese auf, dass die Mutation verantwortlich für diese Umwandlung in einen Hautkrebs ist. Bisher lassen sich die Hautfehlbildungen nur chirurgisch entfernen. Doch gerade bei dem Schimmelpenning-Syndrom, das auch andere Organe wie das Auge betrifft, ist das nicht immer möglich. Daher ist die Studie nicht nur diagnostisch interessant. Zukünftig könnten sich aus den neu gewonnenen Erkenntnissen auch therapeutische Ansätze ableiten.

Bei Rückfragen: Prof. Dr. Thomas Langmann, 0221 478-7324,
thomas.langmann@uk-koeln.de

Internet: <http://augenklinik.uk-koeln.de/immunologie-des-auges>

Verantwortlich: Dr. Patrick Honecker MBA - patrick.honecker@uni-koeln.de