

## Pressemitteilung

Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz

Barbara Reinke

05.09.2014

<http://idw-online.de/de/news602079>

Forschungsergebnisse  
Medizin  
überregional



## Neue Genorte für Glaukom und erhöhten Augeninnendruck entdeckt

Neue, bisher nicht bekannt Genorte, die mit erhöhtem Augeninnendruck und mit Glaukom assoziiert sind, haben Wissenschaftler des International Glaucoma Genetics Consortium (IGGC) unter Beteiligung der Universitätsmedizin Mainz entdeckt. Das Forschungsteam der Augenklinik und Poliklinik der Universitätsmedizin Mainz um Dr. René Höhn, PD Dr. Alireza Mirshahi und Prof. Dr. Norbert Pfeiffer analysierte die genetischen Determinationen für erhöhten Augeninnendruck und für Glaukomerkrankung. Das interessante Forschungsergebnis: Die Genorte für diese beiden Augenkrankheiten sind keineswegs alle identisch. Diese Erkenntnisse könnten zukünftig Diagnose und Therapie der Glaukomerkrankung beeinflussen.

Nachzulesen sind die Ergebnisse des Forschungsprojektes in der aktuellen Ausgabe der Fachzeitschrift „Nature Genetics“.

Univ.-Prof. Dr. Norbert Pfeiffer, Direktor der Augenklinik und Poliklinik der Universitätsmedizin Mainz, freut sich über den Erfolg, an dem die Universitätsmedizin Mainz auch über die Gutenberg-Gesundheitsstudie beteiligt ist: „Wir sind stolz, dass wir nicht unerheblich zu diesen Ergebnissen beitragen konnten, die nun in einer der renommiertesten Fachzeitschriften erschienen sind – zumal die Glaukomerkrankungen das Hauptforschungsgebiet der Mainzer Augenklinik sind.“ Die Wissenschaftler haben in einer sogenannten Meta-Analyse Daten aus 18 Studien mit insgesamt 35.296 Probanden ausgewertet, darunter die Daten der Gutenberg-Gesundheitsstudie (GHS) der Universitätsmedizin Mainz. Die Ergebnisse haben sie wiederum mit weiteren Studien, die genetische Informationen zu Glaukompatienten beinhalten, abgeglichen.

Glaukom ist eine langsam fortschreitende, chronische Erkrankung des Sehnerven und weltweit eine der häufigsten Erblindungsursachen. Meist stellt bei einem Glaukom der erhöhte Augeninnendruck den wichtigsten Risikofaktor dar, weil die im Auge gebildete Flüssigkeit (Kammerwasser) nicht richtig abfließen kann. Allerdings hat die klinische Erfahrung gezeigt, dass nicht alle Patienten mit Glaukom einen erhöhten Augeninnendruck haben und dass wiederum nicht alle Menschen mit erhöhtem Augeninnendruck ein Glaukom entwickeln. „Diese klinische Erfahrung sehen wir durch unsere aktuellen Ergebnisse bestätigt, denn wie die Analyse gezeigt hat, sind nicht alle Genorte für erhöhten Augeninnendruck und Glaukom identisch“, so Pfeiffer weiter.

Solche genetischen Studien sind nach Einschätzung der Autoren wertvoll, weil sie möglicherweise neue Wege für Diagnose und Behandlung eines Glaukoms aufzeigen könnten: Ein Sehnervenschaden ist anfänglich nicht leicht aufzudecken. Daher ist es schwierig Patienten zu identifizieren, die ein Glaukom entwickeln, gerade dann, wenn sie eben keinen erhöhten Augeninnendruck aufweisen. Wiederum könnten diejenigen Patienten, die bei erhöhtem Augeninnendruck tatsächlich gefährdet sind, ein Glaukom zu entwickeln, besser als solche erkannt und rechtzeitig behandelt werden. Bei der Identifizierung der gefährdeten Patienten könnte die Kenntnis der jetzt gefundenen Genorte zukünftig eine große Rolle spielen.

In Deutschland leiden etwa 800.000, meist ältere Menschen an einem Glaukom. Es gibt verschiedene Gruppen und Formen dieser Augenerkrankung – ihnen allen ist gemeinsam, dass sie unbehandelt den Sehnerv schädigen und die Augeninnendrucksenkung derzeit die einzig effektive Therapie zur Stabilisierung der Glaukomerkrankung ist. Die Erkrankung verläuft in der Regel schmerzlos und anfangs ohne Symptome. Im fortgeschrittenen Stadium kommt es zu Einschränkungen des Gesichtsfeldes. Leidet der Betroffene bereits unter Symptomen, sind die Sehnervenfasern schon unwiederbringlich geschädigt. Im schlimmsten – und nicht seltenen – Fall führt das Glaukom zur Erblindung.

#### Weitere Informationen:

“Genome-wide analysis of multi-ancestry cohorts identifies new loci influencing intraocular pressure and susceptibility to glaucoma”, Nature Genetics (2014) doi:10.1038/ng.3087

#### Kontakt

Dr. René Höhn, PD Dr. Alireza Mirshahi und Prof. Dr. Norbert Pfeiffer,  
Augenklinik und Poliklinik der Universitätsmedizin Mainz,  
Telefon 06131 17-7085, Fax 06131 17-6620,  
E-Mail: alireza.mirshahi@unimedizin-mainz.de

#### Pressekontakt

Barbara Reinke, Stabsstelle Kommunikation und Presse Universitätsmedizin Mainz  
Telefon 06131 17-7428, Fax 06131 17-3496, E-Mail: pr@unimedizin-mainz.de

#### Über die Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz

Die Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz ist die einzige medizinische Einrichtung der Supramaximalversorgung in Rheinland-Pfalz und ein international anerkannter Wissenschaftsstandort. Sie umfasst mehr als 60 Kliniken, Institute und Abteilungen, die fächerübergreifend zusammenarbeiten. Hochspezialisierte Patientenversorgung, Forschung und Lehre bilden in der Universitätsmedizin Mainz eine untrennbare Einheit. Rund 3.300 Studierende der Medizin und Zahnmedizin werden in Mainz ausgebildet. Mit rund 7.500 Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern ist die Universitätsmedizin zudem einer der größten Arbeitgeber der Region und ein wichtiger Wachstums- und Innovationsmotor. Weitere Informationen im Internet unter [www.unimedizin-mainz.de](http://www.unimedizin-mainz.de)

#### Über die Gutenberg-Gesundheitsstudie der Universitätsmedizin Mainz

Die Gutenberg Gesundheitsstudie (GHS) ist eine interdisziplinäre, populationsbasierte, prospektive, monozentrische Kohorten-Studie, die seit 2007 an der Universitätsmedizin Mainz durchgeführt wird. Im Rahmen der Studie werden Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Krebserkrankungen, Augenerkrankungen, metabolische Erkrankungen sowie Erkrankungen des Immunsystems und der Psyche untersucht. Ziel der Studie ist es, die Risikovorhersage für den Einzelnen für diese Erkrankungen zu verbessern. Hierzu werden Lebensstil, psychosoziale Faktoren, Umwelt, laborchemische Parameter sowie das Ausmaß der subklinischen Erkrankung berücksichtigt. Eine umfangreiche Biomaterialbank ermöglicht molekularbiologische Untersuchungen, unter anderem auch in einem systembiologischen Ansatz. Im Rahmen der Basisuntersuchung wurden 15.010 Teilnehmer im Alter von 35 bis 74 Jahren zu einem fünfständigen Untersuchungsprogramm in das Studienzentrum eingeladen. Nach 2,5 Jahren wird ein Computer-assistiertes Telefoninterview (CATI) mit einem standardisierten Interview sowie einer Erhebung von auftretenden Erkrankungen und Beschwerden durchgeführt. Alle Endpunkte werden einer eingehenden Validierung unterzogen. In April 2012 hat eine erneute ausführliche Nachfolge-Untersuchung der Teilnehmer 5 Jahre nach Einschluss in die Studie im Studienzentrum ähnlich der Eingangsuntersuchung begonnen. Weitere Untersuchungen zur

Nachverfolgung der Kohorte sind geplant. Weitere Informationen im Internet unter [www.gutenberg-gesundheitsstudie.de](http://www.gutenberg-gesundheitsstudie.de)

