

Pressemitteilung

Medizinische Hochschule Hannover

Stefan Zorn

03.06.2024

<http://idw-online.de/de/news834608>

Forschungsergebnisse, Wissenschaftliche Publikationen
Medizin
überregional



Fanconi-Anämie: Bei doppelter Genmutation sind Gehirntumore tödlich

Ergebnis einer internationalen Kohortenstudie von MHH-Forschenden

Die Fanconi-Anämie (FA) ist eine seltene erbliche Krebsprädispositionserkrankung, die sich durch Knochenmarkversagen sowie endokrine und körperliche Anomalien kennzeichnet. Ein klinisches Hauptmerkmal bei Betroffenen ist ein hohes Krebsrisiko. Grund dafür ist, dass bei der Erkrankung bestimmte Gene nicht richtig funktionieren, die an der Reparatur von DNA-Schäden beteiligt sind. Hierzu zählt auch das Gen BRCA2. Bei betroffenen Patientinnen und Patienten wird das größte Krebsrisiko beobachtet, wenn auf beiden Kopien des BRCA2-Gens schädliche Veränderungen vorliegen. „Es gibt kein höheres Risiko für Krebs als bei solchen biallelischen pathogenen Varianten. Betroffene entwickeln im ersten Lebensjahrzehnt eine Reihe embryonaler Tumoren und Leukämien“, sagt Professor Dr. Christian Kratz, Direktor der Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH).

Betroffene aus der ganzen Welt

Über spezifische klinische, genetische, pathologische und Behandlungsmerkmale ist bislang wenig bekannt. Professor Kratz und sein Team haben daher die Verläufe der Erkrankung erstmals in einer internationalen Kohorte von acht Patientinnen und Patienten mit einem Medulloblastom – ein embryonaler Tumor des Kleinhirns – untersucht. Für die Studie wurden Fälle aus der ganzen Welt gesammelt.

„Die Prognose der Patientinnen und Patienten war sehr schlecht. Alle starben kurz nach der Diagnose Medulloblastom an dem Tumor oder anderen Neubildungen“, sagt Svenja Kastellan, Erstautorin und Medizinstudentin, die an der MHH bei Professor Kratz promoviert. Die Betroffenen waren 7 bis 58 Monate alt. Sechs der Patienten erhielten eine Chemotherapie und ein Patient zusätzlich eine Protonenbestrahlung. Lebensbedrohlichen Toxizitäten konnten nicht festgestellt werden.

Experimentelle Behandlungen notwendig

„Ein Medulloblastom bei Patientinnen und Patienten mit biallelischen BRCA2-pathogenen Varianten ist eine tödliche Krankheit“, sagt Kastellan. Das wurde in der Studie deutlich. „Es benötigt dringend experimentelle Behandlungen, um diesen Patientinnen und Patienten zu helfen“, ergänzt Co-Projektbetreuerin Dr. Marena Rebekka Niewisch, Wissenschaftlerin und Fachärztin in der Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie. Die Ergebnisse wurden in der Fachzeitschrift *Journal of Hematology & Oncology* veröffentlicht.

Um Krebserkrankungen, ihre Ursachen und vor allem neue Behandlungsansätze zu erforschen, arbeiten am Comprehensive Cancer Center (CCC) der MHH ausgewiesene Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler Hand in Hand. Dabei blickt das CCC auf eine langjährige internationale Expertise im Bereich Grundlagenforschung und translationaler Forschung zurück, die es ermöglicht, Erkenntnisse aus der Grundlagenforschung in die klinische Anwendung zu

übertragen.

SERVICE:

Die Originalarbeit finden sie unter: <https://jhoonline.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13045-024-01547-4>

Weitere Informationen erhalten Sie bei Prof. Dr. Christian Kratz, Kratz.Christian@mh-hannover.de.



Das Forschungsteam der MHH-Kinderklinik (von links): Dr. Marena Rebekka Niewisch, Svenja Kastellan und Professor Dr. Christian Kratz.

Copyright: Maike Isfort/ MHH.