

Pressemitteilung

Bad Oeynhausen, 11. Dezember 2024

Forschung über Herzmuskelerkrankungen:

Welche Folgen haben krankhafte Veränderungen im Erbgut und wie könnte man sie behandeln?

Posterpreis für Joline Groß auf der FoRUM Tagung 2024 in Bochum. Wissenschaftler des Erich und Hanna Klessmann-Instituts am HDZ NRW haben in einem zweijährigen Forschungsprojekt Mechanismen krankheitsrelevanter Mutationen aufgespürt und mögliche zukünftige therapeutische Verfahren getestet.

Der häufigste Grund für eine Herztransplantation bei jungen Erwachsenen ist eine schwere Herzmuskelerkrankung (Kardiomyopathie), die oft genetisch bedingt ist. Bei einer solchen familiären Form der Erkrankung empfiehlt sich eine kardiogenetische Untersuchung der erstgradig Verwandten der Patienten. Am Herz- und Diabeteszentrum NRW (HDZ NRW) in Bad Oeynhausen konnten auf diese Weise eine Reihe von Familien mit verschiedenen Krankheitsgenen identifiziert und frühzeitig behandelt werden, was den Verlauf der Erkrankung günstig beeinflussen und dabei helfen kann, plötzliche Todesfälle zu verhindern.

Eine Arbeitsgruppe um Prof. Dr. Hendrik Milting und Dr. Anna Gärtner im Erich und Hanna Klessmann-Institut für kardiovaskuläre Forschung und Entwicklung am HDZ NRW hat sich während der vergangenen zwei Jahre in einem von der FoRUM-Forschungsförderung der Medizinischen Fakultät der Ruhr-Universität Bochum (RUB) geförderten Forschungsprojekt dem Protein RBM20 gewidmet, das bei der Entstehung schwerer Kardiomyopathien eine wichtige Rolle spielt.

Proteine müssen im Herzen erfolgreich zusammengesetzt werden

RBM20 ist ein sogenannter Spleißfaktor, der als Protein dabei hilft, relevante von irrelevanten Informationen im Erbgut zu unterscheiden und die Baupläne für wichtige Herz-Proteine in der Zelle richtig zuzuschneiden. Auf welche Weise wird nun das Spleißing von Genen beeinträchtigt, die für die Funktion des Herzmuskels entscheidend sind? Im Rahmen des Forschungsvorhabens hat die Doktorandin Joline Groß untersucht, welche besonderen Enzyme (sog. Kinasen) Veränderungen am Protein RBM20 bewirken und dadurch die Funktion oder auch die Position in der Zelle beeinflussen.

Um außerdem ein Modell der Erkrankung in der Zellkulturschale zu erstellen, haben die Forscher mittels Genom-Editierung eine spezielle Mutation, die bei einem Patienten des HDZ NRW gefunden wurde, in menschliche induzierte pluripotente Stammzellen eingefügt und sie

zu Herzmuskelzellen ausreifen lassen. Die Zellen wurden anschließend als Modellsystem verwendet: Mittels einer neuen molekulargenetischen Methode (Basen-Editierung) wurde die Mutation auf dem Chromosom der Zellen korrigiert. Diese Methode ist eine neuere und recht präzise Form der gezielten Genomeditierung. Sie kommt in Zukunft als gentherapeutisches Verfahren für die Behandlung der Herzerkrankung in Frage.

Für ihre wissenschaftliche Poster-Präsentation während der FoRUM Tagung 2024 der Medizinischen Fakultät der Ruhr-Universität Bochum wurde Joline Groß mit dem zweiten Preis ausgezeichnet.

Ebenfalls im Rahmen der FoRUM Tagung durften PD Dr. Anna Klinke, Agnes Wittenborg Institut für translationale Herz-Kreislaufforschung am HDZ NRW, und Prof. Dr. Daniela Wenzel, Abt. Systemphysiologie an der RUB, eine Mittelzusage der Dr. Georg E. und Marianne Kosing-Stiftung als Forschungsförderung zu einem gemeinsamen Forschungsvorhaben über Rechtsherzschwäche entgegennehmen.

(Foto: Finn Lehrke)

Anerkennung für Forschungsbeitrag: Preisträgerin Joline Groß (Mitte) freut sich mit Prof. Dr. Hendrik Milting (Leitung) und Dr. Anna Gärtner im Erich und Hanna Klessmann-Institut für kardiovaskuläre Forschung und Entwicklung am Herz- und Diabeteszentrum NRW, Bad Oeynhausen.

Hinweis zur Verwendung von Bildmaterial: Die Verwendung des Text- und Bildmaterials zur Pressemitteilung ist bei Nennung der Quelle vergütungsfrei gestattet. Das Bildmaterial darf nur in Zusammenhang mit dem Inhalt dieser Pressemitteilung und namentlicher Nennung des Herz- und Diabeteszentrum NRW, Bad Oeynhausen, verwendet werden.

Weitere Informationen:

Herz- und Diabeteszentrum Nordrhein-Westfalen
Universitätsklinik der Ruhr-Universität Bochum
Medizinische Fakultät OWL (Universität Bielefeld)
Unternehmenskommunikation
Leitung: Anna Reiss, Pressesprecherin
Georgstr. 11
32545 Bad Oeynhausen
Tel. 05731 97-1955
Fax 05731 97-2028
E-Mail: info@hdz-nrw.de
www.hdz-nrw.de