

**Press release****Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin in der Helmholtz-Gemeinschaft****Josef Zens**

11/26/2015

<http://idw-online.de/en/news642263>Research results  
Biology, Medicine  
transregional, national**MDC** MAX-DELBRÜCK-CENTRUM  
FÜR MOLEKULARE MEDIZIN  
IN DER HELMHOLTZ-GEMEINSCHAFT**Genetische Ursache für Gaumenspalte**

**Manche Kinder werden mit einer Gaumenspalte geboren, und in einigen Fällen ist das Gesicht asymmetrisch und ein Ohr fehlgebildet. Ein Team aus Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern um den Berliner Forscher Enno Klußmann vom Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin (MDC) hat jetzt einen wichtigen Schritt zur Aufklärung der genetischen Ursachen dieser Krankheit gemacht, die als Goldenhar-Syndrom bekannt ist.**

Manche Kinder werden mit einer Gaumenspalte geboren, und in einigen Fällen ist das Gesicht asymmetrisch und ein Ohr fehlgebildet. Ein Team aus Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern um den Berliner Forscher Enno Klußmann vom Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin (MDC) hat jetzt einen wichtigen Schritt zur Aufklärung der genetischen Ursachen dieser Krankheit gemacht, die als Goldenhar-Syndrom bekannt ist.

Demnach spielt ein Protein namens GSKIP eine entscheidende Rolle in der Embryonalentwicklung: Nachdem die Forscherinnen und Forscher das Gen für GSKIP in Mäusen stillgelegt hatten, entwickelten alle diese „Knock-out-Mäuse“ eine Kiefer-Gaumenspalte und schwerwiegende Atemwegsprobleme. „Das ist das erste Mal, dass diesem Protein eine Funktion im lebenden Organismus zugeordnet werden konnte“, sagt Enno Klußmann vom MDC. Er leitete die Studie von Veronika Anita Deák aus seiner Arbeitsgruppe. Die Arbeit ist in der Online-Ausgabe der Fachzeitschrift Journal of Biological Chemistry erschienen.

Die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler nutzten für ihre Studie das so genannte konditionale Knock-out-Verfahren, bei dem Gene mit einer Art biologischem Schalter (Cre/lox) versehen werden, der sie stilllegt. Nachdem sie auf diese Weise die Funktion des Proteins GSKIP bei Mäusen aufgeklärt hatten, verglichen die Forscherinnen und Forscher die dafür zuständigen Gene bei Mäusen und Menschen. Sie fanden eine hohe Übereinstimmung mit Menschen, die am Goldenhar-Syndrom leiden. Während allerdings die Knock-out-Mäuse wegen der Atemwegsprobleme alle nicht lebensfähig waren, gibt es bei Menschen, die mit Kiefer-Gaumenspalte zur Welt kommen, weniger schwere Verläufe. Die Deformation lässt sich operieren und die Atemprobleme sind beherrschbar.

Quelle: Veronika Anita Deák et al.: The A-kinase anchoring protein GSKIP regulates GSK3 $\beta$  activity and controls palatal shelf fusion in mice (Journal of Biological Chemistry)

Ansprechpartner:

PD Dr. Enno Klussmann  
Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin (MDC)  
Robert-Rössle-Str. 10  
13125 Berlin  
Germany  
Tel. +49-30-9406 2596

enno.klussmann@mdc-berlin.de

URL for press release: <http://www.jbc.org/content/early/2015/11/18/jbc.M115.701177.full.pdf> (Link zur Originalveröffentlichung)

