

Press release**Universität Duisburg-Essen****Beate Kostka M.A.**

02/15/2016

<http://idw-online.de/en/news646083>Research results
Medicine, Nutrition / healthcare / nursing
transregional, national*Offen im Denken***UDE/UK Essen: Neue genetische Krankheit entdeckt**

Keine Schmerzen zu empfinden, ist nicht nur positiv: Patienten, denen dies angeboren ist, können u.U. selbst schwere Verletzungen nicht erkennen. In einer internationalen Studie, an der auch ein emeritierter Wissenschaftler der Medizinischen Fakultät der Universität Duisburg-Essen (UDE) beteiligt ist, wurde ein neues Gen identifiziert, das als genetische Schaltstelle fungiert.

Der Humangenetiker Prof. em. Dr. Eberhard Passarge erläutert dies so: „Man kann das Ganze mit einem Lampendefekt vergleichen, der den Raum verdunkelt. In unserem Fall ist allerdings nicht die Leuchte selbst defekt, sondern der Schalter, mit dem das Zimmerlicht gesteuert wird.“ Er ist einer der Autoren, die in der international führenden Zeitschrift *Nature Genetics* diese neu identifizierte, eigenständige genetische Krankheit beschreiben.

Aufmerksam wurde Prof. Passarge durch ein betroffenes Zwillingsbruderpaar während seiner Tätigkeit am Institut für Humangenetik an der Universität Leipzig von 2010 bis 2014. Er erhob klinische Daten, veranlasste Nervenbiopsien und molekulare Voruntersuchungen.

In einer ebenfalls jetzt erschienenen Arbeit im *European Journal of Human Genetics* stellt Passarge mit zwei Kollegen der Berliner Charité anderes neues Krankheitsbild vor. Dieser Arbeit liegt eine sich über 25 Jahre erstreckende diagnostische Abklärung zugrunde. Für die Patientin der ersten Stunde konnte noch keine genaue Diagnose erstellt werden. Dies gelang erst 2010. Allerdings passte der nachgewiesene Gendefekt nicht gut zum Krankheitsbild. Insofern blieb die Sachlage weiterhin unklar. Prof. Passarge: „Zwischen 2011 und 2014 änderte sich das Bild dann. Unabhängig voneinander wurde über das Schicksal von weiteren sechs Patienten aus Deutschland, Belgien, Japan und USA berichtet.“

Alle hatten exakt das gleiche Krankheitsbild wie seine erste Patientin, und sie hatten alle an exakt der gleichen Stelle einen Gendefekt. Das ist der Beweis dafür, dass dieser Defekt die Ursache für dieses Krankheitsbild ist. Es setzt sich zusammen aus Teilen von drei gut bekannten Krankheitsgruppen: Marfan-Syndrom, frühe Alterszeichen (Progeroid) und Mangel an subkutanem Fettgewebe (Lipodystrophie).

Weitere Informationen:

Nature Genetics 47: 803-811, 2015; European Journal of Human Genetics (2016), erscheint im März 2016
Prof. Eberhard Passarge, Institut für Humangenetik, eberhard.passarge@uni-due.de

Redaktion: Beate Kostka, Tel. 0203/379-2430, 0172/2365-379, beate.kostka@uni-due.de

Ressort Presse
Universität Duisburg-Essen
Stabsstelle des Rektorats

