

3. Dezember 2015

Genetische Ursachen des „Michelin-Reifen-Baby-Syndroms“ gefunden

Wissenschaftler am Forschungsinstitut für Molekulare Pathologie (IMP) in Wien und an der Universitätsklinik in Löwen fanden die genetische Ursache einer seltenen Erbkrankheit, die als „Michelin-Reifen-Baby-Syndrom“ bekannt ist. Die Studie wird heute im „American Journal of Human Genetics“ publiziert.

Die Erkrankung mit dem etwas unglücklichen Namen wurde erstmals 1969 beschrieben. Betroffene Kinder, die an der seltenen erblichen Störung leiden, haben zahlreiche, ringförmige Hautfalten, die an das Maskottchen der Reifenfirma Michelin erinnern. Weitere charakteristische Symptome sind ein auffällig flaches Gesicht und intellektuelle Beeinträchtigung. Obwohl eine genetische Ursache für diese Krankheit bereits lange vermutet wurde, konnte sie bisher nicht gefunden werden.

IMP-Gruppenleiter Dr. David Keays und Prof. Hilde Van Esch von der Katholischen Universität Löwen fanden in einer gemeinsamen Studie die verantwortlichen Gene *TUBB* und *MAPRE2*, wie sie in der aktuellen Ausgabe des American Journal of Human Genetics berichten. Die beiden Gene sind für die Produktion von Proteinen verantwortlich, die eine Art Gerüst im Inneren von Zellen aufbauen. Dieses Mikrotubuli-Zytoskelett wird bei der Zellteilung, bei gerichteter Bewegung und beim Transport verschiedener Substanzen im Inneren der Zelle benötigt.

Das *TUBB*-Gen ist für die Produktion von Tubulin zuständig, dem Eiweißbaustein des Zellskeletts. Das Gen *MAPRE2* spielt hingegen eine wichtige Rolle bei der Organisation der Einzelteile. In Experimenten, die gemeinsam mit Prof. Nicholas Cowan von der New York University (NYU) durchgeführt wurden, konnten ein veränderter Aufbau und eine gestörte Dynamik des Zytoskeletts bei Patienten mit *TUBB*-Mutationen nachgewiesen werden.

„Wir wissen jetzt, welche Gene für die Krankheit verantwortlich sind“, sagt David Keays, „aber wie diese ungewöhnlichen Symptome zustande kommen, ist nach wie vor rätselhaft.“ Weitere Studien sollen darüber Aufschluss geben. Damit verbunden ist die Hoffnung, dass dadurch sowohl die Diagnose als auch die Behandlung der Patienten mit dieser seltenen Krankheit verbessert werden können.

Originalpublikation:

Isrie et al. „Mutations in Either *TUBB* or *MAPRE2* Cause Circumferential Skin Creases Kunze Type“. American Journal of Human Genetics 97, 1–11, December 3, 2015.

Illustration:

Eine Abbildung zur Illustration dieser Presseausendung steht auf der IMP-Website zum Download zur Verfügung: www.imp.ac.at/pressefoto-michelinbaby



Die Arme eines sogenannten „Michelin-Reifen-Babys“ mit den charakteristischen Hautfalten.
Foto: KU Leuven – Hilde Van Esch

Über das IMP:

Das IMP - Forschungsinstitut für Molekulare Pathologie betreibt in Wien biomedizinische Grundlagenforschung. Hauptsponsor ist der internationale Unternehmensverband Boehringer Ingelheim. Mehr als 200 Forscherinnen und Forscher aus 35 Nationen widmen sich am IMP der Aufklärung grundlegender molekularer und zellulärer Vorgänge, um komplexe biologische Phänomene im Detail zu verstehen. Die bearbeiteten Themen umfassen die Gebiete der Zell- und Molekularbiologie, Neurobiologie, Krankheitsentstehung sowie Bioinformatik. Das IMP ist Gründungsmitglied des Vienna Biocenter.