

Krankheitsbezogenes Kompetenznetz Multiple Sklerose (KKNMS)
Einsteinstraße 1
81675 München

Ansprechpartner für die Medien:

Lisa Meier (Pressereferentin)
Tel.: +49 89 4140-7973
Fax: +49 89 4140-4655
E-Mail: lisa.meier@kkn-ms.de
Internet: www.kompetenznetz-multipler-sklerose.de

Medien: Tagespresse, Fach- und Onlinemedien
Ressort: Medizin/Gesundheit/Wissenschaft
Zeichen (inkl. Leerzeichen): 5.036
Datum: 01. Oktober 2013



PRESSEMITTEILUNG

Forscher entdecken 48 neue Genvarianten für Multiple Sklerose

Anzahl der bekannten Risikofaktoren auf 110 erhöht - wichtige Einblicke in den Krankheitsmechanismus

München, 01.10.2013 – Wissenschaftler des International Multiple Sclerosis Genetics Consortium (IMSGC) haben 48 neue Genvarianten identifiziert, die das Risiko für die Erkrankung an Multipler Sklerose beeinflussen. Durch die Arbeit wird die Zahl der bekannten Risikofaktoren annähernd verdoppelt. Sie bietet damit zusätzliche Schlüsseleinsichten in die Biologie dieser neurologischen Erkrankung. Die identifizierten Gene unterstreichen die zentrale Rolle, die das Immunsystem bei der Entwicklung der Multiplen Sklerose spielt und zeigen grundlegende Überschneidungen mit Genen, die an der Entwicklung anderer Autoimmunerkrankungen beteiligt sind. An der Studie haben auch drei Forschungszentren des Krankheitsbezogenen Kompetenznetzes Multiple Sklerose (KKNMS) mitgewirkt.

Die Studie, die am 29. September 2013 in der Zeitschrift Nature Genetics online veröffentlicht wurde, ist die größte Untersuchung von Multiple Sklerose Genen bisher. Sie wurde von der Miller School of Medicine der University of Miami geleitet und von einem internationalen Team von 193 Wissenschaftlern aus 84 Forschungsgruppen in 13 Ländern realisiert.



Über 40 lokale wie nationale Behörden und Stiftungen haben die Durchführung gefördert.

Multiple Sklerose (MS) ist eine chronisch neurologische Krankheit, die weltweit über 2,5 Millionen Menschen betrifft. Die Krankheit führt zu unregelmäßigen Entzündungen und Schäden des Zentralen Nervensystems und verursacht, je nach Lokalisierung, Mobilitäts-, Balance-, Empfindungs- und Wahrnehmungsstörungen. Im Anfangsstadium der Krankheit sind die neurologischen Symptome meist vorübergehend, doch im Laufe der Zeit werden sie bei der Mehrzahl der Patienten dauerhaft und kontinuierlich schlimmer. Bei Personen mit Vorerkrankungen in der Familie ist das Risiko, Multiple Sklerose zu entwickeln, erhöht. Studien mit Zwillingen und Adoptivkindern zeigten, dass dieses erhöhte Risiko in erster Linie das Resultat genetischer Risikofaktoren ist. Die nun veröffentlichten Ergebnisse verdoppeln die Anzahl der bestätigten MS Genorte, unterstreichen die kritische Rolle des Immunsystems bei der Entwicklung der Multiplen Sklerose und heben die deutlichen Ähnlichkeiten zwischen der genetischen Architektur, die der Prädisposition für diese und viele andere Autoimmunkrankheiten zugrundeliegt, hervor.

Für die Studie wurde eine individuell designte Technologie genutzt, der sogenannte ImmunoChip – ein Hochdurchsatz-Genotypisierungsarray, das speziell für die Untersuchung eines bestimmten Sets genetischer Varianten entwickelt wurde, die in Verbindung zu einer oder mehreren Autoimmunkrankheiten stehen. Forscher, die sich im Internationalen MS Genetik Konsortium zusammengeschlossen haben, nutzten die ImmunoChip-Plattform, um die Erbsubstanz von 29.300 MS-Erkrankten sowie von 50.794 nichtverwandten gesunden Kontrollpersonen zu analysieren. Damit ist dies die größte genetische Studie zu Multipler Sklerose, die je durchgeführt wurde. Zusätzlich zur Identifizierung von 48 neuen Prädispositionsvarianten bestätigte und verfeinerte die Studie zudem eine ähnliche Anzahl bereits zuvor identifizierter Genassoziationen. Mit diesen neuen Ergebnissen gibt es nun 110 Genvarianten, die mit MS in Verbindung stehen. Obwohl jede dieser Varianten alleine nur ein sehr geringes Risiko für die Entwicklung von Multipler Sklerose bedeutet, machen sie zusammen etwa 20 Prozent der genetischen Komponenten der Krankheit aus.

Dr. Jacob McCauley von der University of Miami, Studienleiter für das IMSGC, erklärt die Bedeutung der Arbeit und der Art der Zusammenarbeit: „Mit der Veröffentlichung dieser neuen Daten haben unsere Anstrengungen zur Aufklärung der genetischen Komponenten dieser



komplexen Krankheit einen enormen Schritt nach vorne getan. Die Beschreibung der genetischen Basis jeder komplexen Krankheit ist ein komplizierter, aber entscheidender Schritt. Durch die weitere Verfeinerung der genetischen Landschaft der Multiplen Sklerose und durch die Identifizierung von neuen genetischen Assoziationen sind wir der Möglichkeit näher gekommen, die zellulären und molekularen Prozesse, die für die MS verantwortlich sind und damit die spezifischen biologischen Ziele für zukünftige Therapiestrategien zu identifizieren. Diese Ergebnisse sind der Höhepunkt einer gemeinsamen Anstrengung. Eine Studie dieses Ausmaßes und dieser Bedeutung ist nur möglich durch die Bereitschaft vieler hart arbeitender Forscher und tausender Patienten, die ihre Zeit und Energie in ein gemeinsames Ziel gesteckt haben.“

Das KKNMS war mit drei Forschungsgruppen an der Studie beteiligt, die von Prof. Dr. Bernhard Hemmer (Technische Universität München), Prof. Dr. Frauke Zipp (Universität Mainz) und Prof. Christoph Heesen (Universität Hamburg) geleitet wurden. Die KKNMS Forscher leisteten durch den Einschluss von mehr als 2000 MS-Patienten einen wichtigen Beitrag zum Gelingen der Studie.

Zum Weiterlesen: Nature Genetics Online-Veröffentlichung

<http://www.nature.com/ng/journal/vaop/ncurrent/abs/ng.2770.html>

* * *

Der Abdruck ist frei.

* * *

Über das KKNMS:

Das Krankheitsbezogene Kompetenznetz Multiple Sklerose (KKNMS) ist eines von bundesweit 21 Kompetenznetzen in der Medizin, die vom Bundesministerium für Bildung und Forschung gefördert werden. Sie alle verfolgen das Ziel, Forscher zu spezifischen Krankheitsbildern bundesweit und interdisziplinär zusammenzubringen, um einen schnellen Transfer von Forschungsergebnissen in die Praxis zu ermöglichen.

Der Fokus der aktuellen KKNMS-Projekte liegt auf der langfristigen Verbesserung der MS-Diagnose, -Therapie und -Versorgung. Die Geschäftsstelle ist am Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München angesiedelt.

Über das IMSGC:

Das International Multiple Sclerosis Genetics Consortium wurde 2003 gegründet. Es besteht aus Multiple Sklerose- und Genetikforschern aus aller Welt, die ihre Forschungsaktivitäten in der Überzeugung koordinieren, dass dies der kürzeste Weg ist, die Wurzeln der Multiplen Sklerose zu verstehen. Sie nutzen dieses Verständnis dafür, bedeutende Verbesserungen für Patienten und jene, die das Risiko für die Erkrankung in sich tragen, zu erreichen.

Krankheitsbezogenes Kompetenznetz Multiple Sklerose (KKNMS)

Einsteinstraße 1 • 81675 München

Ansprechpartner für die Medien: Lisa Meier (Pressereferentin) • Tel.: +49 89 4140-7973

Fax: +49 89 4140-4655 • E-Mail: lisa.meier@kkn-ms.de

Internet: www.kompetenznetz-multiplesklerose.de