

Presseinformation

Genetische Risikofaktoren für den plötzlichen Herztod gefunden

Neuherberg, 22. März 2009. Ein internationales Wissenschaftskonsortium unter Leitung von Dr. Arne Pfeufer vom Helmholtz Zentrum München hat im menschlichen Genom verbreitete Genvarianten gefunden, die auf ein erhöhtes Risiko für den plötzlichen Herztod hinweisen können. Die Ergebnisse der genomweiten Studie sind vorab online in der Zeitschrift Nature Genetics veröffentlicht. Die Forscher erhoffen sich, dass es mit Hilfe dieser Genvarianten zukünftig gelingen wird, das individuelle Risiko bei Patienten frühzeitig zu erkennen und gegebenenfalls geeignete Therapieschritte einleiten zu können.

Unter Leitung von Dr. Arne Pfeufer vom Helmholtz Zentrum München haben Wissenschaftler des internationalen Wissenschaftskonsortiums QTSCD die Elektrokardiogramme (EKG) von mehr als 15.000 Personen aus Deutschland, Italien und den USA untersucht und dabei zwölf Genvarianten gefunden, die für ein erhöhtes Risiko für Herzrhythmusstörungen und den plötzlichen Herztod stehen. In ihrer Summe und im Zusammenspiel mit weiteren Faktoren können diese Genvarianten über das jeweilige individuelle Krankheitsrisiko entscheiden.

"Sehr beeindruckt hat uns", so Dr. Arne Pfeufer vom Institut für Humangenetik des Helmholtz Zentrums München, "dass wir zu nahezu identischen Resultaten gelangt sind wie ein zweites unabhängiges Wissenschaftskonsortium QTGEN. Das gibt uns die Sicherheit", so Pfeufer, "dass unser Ansatz richtig war und die Ergebnisse absolut zuverlässig sind."

„Diese Form der genomweiten Suche nach häufigen Varianten für verbreitete Krankheitsbilder erweist sich für uns als ein sehr erfolgversprechender Ansatz, in bislang gänzlich unbekanntem Terrain fündig zu werden“, beschreibt Prof. Thomas Meitinger, Leiter des Instituts für Humangenetik, die Methode. "Im Gegensatz zum Studium einzelner Gene wird erst dieser genomweite Ansatz uns in die Lage versetzen, wirklich neue Ansatzpunkte für die Therapie so verbreiteter Krankheitsbilder wie dem plötzlichen Herztod zu finden."

Die KORA Studiengruppe unter der Leitung von Prof. Dr. H.-Erich Wichmann, dem Direktor des Instituts für Epidemiologie am Helmholtz Zentrum München leistete durch die Bereitstellung gut untersuchter bevölkerungsbezogener Probanden einen wesentlichen Beitrag für die Durchführung des Forschungsprojektes.

„Als wichtiger Messwert für ein erhöhtes Risiko, Herzrhythmusstörungen zu bekommen, gilt dem Kliniker im EKG das QT-Intervall“ erklärt Priv.-Doz. Dr. Stefan Käbb, Oberarzt am Klinikum Grosshadern, der als Kardiologe an der Studie beteiligt war. Dies ist die Zeitspanne, die nötig ist, um den elektrischen Impuls in die Herzkammern zu schicken und sich anschließend wieder aufzuladen. Ein verlängertes QT-Intervall kann - in Abhängigkeit von der Grunderkrankung - das Risiko für Herzrhythmusstörungen und den plötzlichen Herztod auf das bis zu Fünffache erhöhen. Die Wissenschaftler fahndeten nun nicht etwa nach seltenen Varianten, die nur wenige Menschen in sich tragen. Vielmehr richteten sie ihr Augenmerk insbesondere auf häufige Genvarianten, die in jedem Menschen Einfluss auf die Länge seines QT-Intervalls nehmen können. Sie erhöhen das persönliche

Krankheitsrisiko nicht so stark wie Erbkrankheiten in klassischen Sinne sondern vielmehr in ihrer individuellen Konstellation und im Kontext mit anderen Risikofaktoren wie Medikamenten oder Ischämie.

Die in Deutschland im Rahmen des Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN) geförderte Studie entstand aus einer langjährigen engen Kooperation zwischen Humangenetikern, Epidemiologen und Informatikern des Helmholtz Zentrums München und dessen KORA-Studienplattform sowie Kardiologen des Klinikums der Universität München (LMU), Campus Grosshadern Wesentliche Partner des Helmholtz Zentrums München im QTSCD-Konsortium waren zudem Genetiker an der John Hopkins Universität in Baltimore unter der Leitung von Prof. Aravinda Chakravarti, die Heinz-Nixdorf Recall Studie in Essen unter der Leitung von Prof. Raimund Erbel und Prof. Karl Heinz Jöckel sowie Humangenetiker des Forschungszentrums Life & Brain der Universität Bonn unter Leitung von Prof. Markus Noethen.

In einem nächsten Schritt sollen weitere Untersuchungen den Zusammenhang zwischen den neuen Genvarianten und dem plötzlichen Herztod bestätigen. "Wir wollen an einer großen Zahl von Patienten weitere Daten über das jeweilige individuelle genetische Risiko für Herzrhythmusstörungen sammeln und auswerten", sagt Dr. Käab. Davon versprechen sich die Helmholtz-Wissenschaftler und ihre klinischen Partner völlig neue Erkenntnisse über die Mechanismen der Krankheitsentstehung und damit Perspektiven für eine verbesserte Risikoerkennung und erfolgreichere Therapie.

Das Forschungsvorhaben wurde im Rahmen des Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN) durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) gefördert. Hinzu kamen Mittel aus der Exzellenzinitiative der Ludwig-Maximilians-Universität München sowie der französischen Leducq Foundation zur Bekämpfung von Herz-Kreislauf-Erkrankungen.

Das **Institut für Humangenetik** am Helmholtz Zentrum München (Leiter Prof. Dr. Thomas Meitinger) beschäftigt sich mit der Identifizierung von Erkrankungsgenen und der Charakterisierung ihrer Funktionen. Zentrales Ziel ist es, krankheitsrelevante Genvarianten bei Mensch und Maus zu finden sowie Techniken zur Chromosomenanalyse und neue Methoden für die Bearbeitung spezifischer Fragestellungen im Bereich der prä- und postnatalen Diagnostik und der Tumorzytogenetik zu entwickeln.

Weitere Informationen: <http://www.helmholtz-muenchen.de/forschung/forschungsinstitute/humangenetik-ihg/index.html>

Das **Institut für Epidemiologie** am Helmholtz Zentrum München (Direktor: Prof. Dr. H.-Erich Wichmann) Das Institut beschäftigt sich mit methodischen Fragen der Quantifizierung kleiner Risiken, mit der Auswirkung von Partikeln und Luftschadstoffen auf die Lunge und das Herzkreislaufsystem sowie der regionalen Verteilung und Entwicklung von Atemwegserkrankungen und Allergien. Ein neuer Schwerpunkt des Instituts ist die molekulare Analyse von komplexen Erkrankungen (z.B. Asthma, Typ 2 Diabetes, Herzinfarkt). Zentrales Ziel ist es, die Rolle von Umwelteinflüssen und genetischen Veranlagungen auf die menschliche Gesundheit mit epidemiologischen Methoden zu untersuchen.

Weitere Informationen: <http://www.helmholtz-muenchen.de/forschung/forschungsinstitute/epidemiologie-epi/index.html>

KORA (Kooperative Gesundheitsforschung in der Region Augsburg) stellt eine Untersuchungs-Plattform für bevölkerungsbasierte Gesundheitsforschung in Epidemiologie, Gesundheitsökonomie und Versorgungsforschung dar. KORA ist ein Netzwerk von bevölkerungsrepräsentativen Surveys und darauf aufbauenden Follow-up-Studien. Die Besonderheit dieser Plattform ist die breite Beteiligung externer Partner an der Planung, Durchführung und Finanzierung der einzelnen Vorhaben.

Weitere Informationen: <http://www.helmholtz-muenchen.de/epi/beitraege-zu-netzwerken/kora-plattform-fuer-gesundheitsforschung/index.html>

Das **Helmholtz Zentrum München** ist das deutsche Forschungszentrum für Gesundheit und Umwelt. Als führendes Zentrum mit der Ausrichtung auf Environmental Health erforscht es chronische und komplexe Krankheiten, die aus dem Zusammenwirken von Umweltfaktoren und individueller genetischer Disposition entstehen. Das Helmholtz Zentrum München beschäftigt rund 1680 Mitarbeiterinnen und

Mitarbeiter. Der Hauptsitz des Zentrums liegt in Neuherberg im Norden Münchens auf einem 50 Hektar großen Forschungscampus. Das Helmholtz Zentrum München gehört der größten deutschen Wissenschaftsorganisation, der Helmholtz-Gemeinschaft an, in der sich 15 naturwissenschaftlich-technische und medizinisch-biologische Forschungszentren mit insgesamt 26500 Beschäftigten zusammengeschlossen haben.

Weitere Informationen: <http://www.helmholtz-muenchen.de/forschung/forschungsinstitute/humangenetik-ihg/index.html>

Originalpublikationen:

Pfeufer, A. et al: Common variants at ten loci modulate the QT interval duration in the QTSCD Study. Nature Genetics online -Veröffentlichung 22 March 2009 (DOI 10.1038/ng.362)

Newton-Cheh, C. et al. Common variants at ten loci influence QT interval duration in the QTGEN Study. Nat. Genet. advance online publication 22 March 2009 (DOI: 10.1038/ng.361)

Weitere Informationen für Medienvertreter:

Sven Winkler

Helmholtz Zentrum München, Pressestelle

Tel. 089/3187-3946

e-Mail: presse@helmholtz-muenchen.de

Redaktion: Sven Winkler, Helmholtz Zentrum München - Deutsches Forschungszentrum für Gesundheit und Umwelt (GmbH), Ingolstädter Landstraße 1 85764 Neuherberg
Tel.: 089-3187-3946 · Fax 089-3187-3324, Internet: www.helmholtz-muenchen.de
· E-Mail: presse@helmholtz-muenchen.de

Disclaimer: Sie erhalten unseren Newsletter/unsere Presseinformationen, da Sie sich beim Helmholtz Zentrum München registriert haben oder eine akkreditierte Pressestelle sind. Sollten Sie unseren Newsletter/unsere Presseinformationen abbestellen wollen, erbitten wir eine E-Mail an presse@helmholtz-muenchen.de.