

Das Autism Genome Project Consortium entdeckt zwei neue Genbereiche als mögliche Ursache für Autismus

An der größten Genom-Untersuchung in der Autismusforschung sind auch Wissenschaftler aus dem Deutschen Krebsforschungszentrum beteiligt. Die internationale Forschergruppe hat auf der Suche nach den Ursachen für Autismus zwei neue Genabschnitte entdeckt, die bei der Entstehung der Krankheit eine wichtige Rolle spielen.

Das Autism Genome Project, ein Zusammenschluss von über 120 Forschern aus über 50 Forschungseinrichtungen in 19 Ländern – darunter aus Deutschland **Privatdozentin Dr. Sabine Klauck** und Abteilungsleiterin **Professor Dr. Annemarie Poustka** aus der Abteilung Molekulare Genomanalyse im Deutschen Krebsforschungszentrum sowie **Professor Dr. Fritz Poustka** mit seinen Mitarbeitern von der Universitätsklinik Frankfurt am Main – hat sich zur Aufgabe gemacht, Gene, die an der Entstehung von Autismus beteiligt sind, zu identifizieren. Diese Kooperation wird von der Non-Profit-Organisation „Autism Speaks“ unterstützt, die sich dem Kampf gegen den Autismus gewidmet hat.

Die Forscher haben jetzt die Ergebnisse des ersten Teils der weltweit größten Genom-Analyse in der Zeitschrift Nature Genetics veröffentlicht. Sie untersuchten mit Hilfe der Gen-Chiptechnologie über 1100 Familien, in denen mindestens zwei Mitglieder an Autismus erkrankt sind, auf genetische Gemeinsamkeiten. Neben Kopplungsanalysen nahmen die Wissenschaftler so genannte "copy number variations" unter die Lupe, von denen die Forscher annehmen, dass sie bei der Entstehung von Autismus und anderen Krankheiten eine Rolle spielen.

Die innovative Kombination dieser Methoden enthüllt zwei neue Genabschnitte: Eine bisher nicht näher identifizierte Region auf Chromosom 11, sowie das Gen für Neurexin 1. Neurexin ist ein Protein, das in Nervenzellen vorkommt und bei der Entwicklung von Synapsen (Kontaktstellen zwischen Neuronen) von essentieller Bedeutung ist. Es interagiert mit Neuroligin, einem anderen synaptischen Protein, dessen Gen früher schon als Risikogen für Autismus in Betracht gezogen wurde. Durch die Identifizierung des Neurexin-Gens rückt eine bestimmte Gruppe von Nervenzellen, die Glutamat-Neuronen, sowie die Gene, die deren Entwicklung steuern, in den Mittelpunkt der Untersuchungen. Diese Zellen könnten eine kritische Rolle bei der Entstehung von Autismus und der dadurch bedingten Störungen im Gehirn spielen. Der Untersuchungsansatz stützt sich auf ein Modell, bei dem eine fehlerhafte Nervenzellentwicklung und -verschaltung zu den Symptomen des Autismus führen.

Die Forscher sind überzeugt, dass die Aufdeckung der am Autismus beteiligten Gene neue Einblicke in die Entstehung der kognitiven Defizite bietet und so Diagnose und Behandlung der Krankheit verbessert werden können. Durch die große Anzahl an Familien, die von dem weltweiten Forscherverbund untersucht wurde, erhalten die Ergebnisse des Autism Genome Projects eine hohe statistische Aussagekraft.

Autismus ist eine genetisch bedingte Störung der Gehirnentwicklung, die sich durch eingeschränkte Sozialkontakte, verzögerte Sprachentwicklung und stereotype Verhaltensweisen bemerkbar macht. Die Krankheit ist zu mehr als 90 Prozent genetisch bedingt, wobei viermal mehr Jungen als Mädchen betroffen sind.

Mapping autism risk loci using genetic linkage and chromosomal rearrangements. The Autism Genomic Project Consortium, Nature Genetics, advanced online publication, <http://www.nature.com/ng/journal/vaop/ncurrent/abs/ng1985.html>

Das Deutsche Krebsforschungszentrum hat die Aufgabe, die Mechanismen der Krebsentstehung systematisch zu untersuchen und Krebsrisikofaktoren zu erfassen. Die Ergebnisse dieser Grundlagenforschung sollen zu neuen Ansätzen in Vorbeugung, Diagnose und Therapie von Krebserkrankungen führen. Das Zentrum wird zu 90 Prozent vom Bundesministerium für Bildung und Forschung und zu 10 Prozent vom Land Baden-Württemberg finanziert und ist Mitglied in der Helmholtz-Gemeinschaft Deutscher Forschungszentren e.V.

Diese Pressemitteilung ist abrufbar unter www.dkfz.de/pressemitteilungen

Presse- und Öffentlichkeitsarbeit
Deutsches Krebsforschungszentrum
Im Neuenheimer Feld 280
D-69120 Heidelberg
T: +49 6221 42 2854
F: +49 6221 42 2968