

*Zentrum für Anatomie und Zellbiologie*

## **Mütter können Bluthochdruck an ihre Kinder vererben**

**Utl. ForscherInnen der MedUni Wien fanden Ursache**

**(Wien, 20-04-2011) Eine Anfang April im Top-Journal „Circulation Research“ veröffentlichte Studie zeigt, dass Bluthochdruck über die weibliche Vererbungslinie weitergegeben werden kann. Als Ursache wurde eine Mutation im Genom der Mitochondrien identifiziert. Die an dieser Studie beteiligten ForscherInnen der MedUni Wien klärten den molekularen Mechanismus der Erkrankung.**

WissenschaftlerInnen aus den USA, China und Österreich untersuchten in dieser internationalen Forschungsarbeit fünf Generationen einer chinesischen Großfamilie, in der Bluthochdruck sehr häufig vorkam. Im Ergebnis zeigte sich, dass über 50% der Familienangehörigen aus der mütterlichen Verwandtschaftslinie unter Bluthochdruck litten, jedoch keiner der väterlichen Nachkommen.

### **Genmutationen als Verursacher identifiziert**

Die genetische Untersuchung der PatientInnen enthüllte eine Mutation im Genom der Mitochondrien, den Energiekraftwerken unserer Zellen. Sie werden im Gegensatz zum chromosomalen Erbgut ausschließlich von der Mutter an die Nachkommen vererbt. Durch die Mutation im mitochondrialen Erbgut kann die Energieversorgung in den betroffenen Zellen gestört werden und über einen Mechanismus, der bisher noch nicht erforscht werden konnte, zu Bluthochdruck führen.

### **Mangelnde Versorgung und Schädigung der Zellen**

Die ForscherInnen lokalisierten die Mutation im Gen für die Transfer-RNA-Isoleucin (tRNA<sup>Ile</sup>). Diese RNA spielt bei der Übersetzung des mitochondrialen Erbgutes in Proteine eine zentrale Rolle. Bei der Untersuchung der von Bluthochdruck betroffenen PatientInnen fanden die ForscherInnen heraus, dass die Menge der tRNA<sup>Ile</sup> in den von der Mutation betroffenen Zellen um rund 50% reduziert war.

Die molekulare Ursache hierfür wurde von Andrea Fettermann aus der Arbeitsgruppe von Walter Rossmannith am Zentrum für Anatomie und Zellbiologie der MedUni Wien aufgedeckt: Die Mutation beeinträchtigt einen wesentlichen Schritt der Synthese der tRNA<sup>Ile</sup> der durch das

Enzym RNase P katalysiert wird. Dieses mitochondriale Enzym wurde ebenfalls erst kürzlich von der Arbeitsgruppe entdeckt (Holzmann et al., 2008, Cell 135, 462).

Als Folge der Reduktion der tRNAlle werden wichtige mitochondriale Bestandteile von den betroffenen Zellen vermindert hergestellt. Dies führt wiederum zu einer Abnahme der Zellatmung und somit der Energieversorgung. Die Mitochondrien sind außerdem der Entstehungsort von freien Radikalen. Diese chemischen Verbindungen greifen verschiedene Zellbestandteile an und beschädigen sie. Die ForscherInnen fanden eine erhöhte Menge von diesen Substanzen in den mutierten Zellen der Bluthochdruck-PatientInnen, was ebenfalls auf die Genmutation zurückzuführen sein dürfte.

## **Mitochondriale Mutationen als Erkrankungsursache**

Mutationen der mitochondrialen DNA können zu vielen verschiedenen Erkrankungen führen. Obwohl Muskulatur und Nervensystem besonders häufig beeinträchtigt sind kann auch nahezu jedes andere Organsystem betroffen sein. Dazu Walter Rossmannith: „Eine mitochondriale Mutation als Ursache von Bluthochdruck ist wahrscheinlich ein Spezialfall, aber sie veranschaulicht doch wie ungeheuer breit das Spektrum mitochondrialer Erkrankungen ist. Mutationen in tRNAs sind besonders häufig und die Mechanismen die zu so verschiedenen Krankheitsbildern führen können zu verstehen, ist ein große Herausforderung für die Zukunft.“ Die Forschung von Walter Rossmannith zu diesem Thema wird vom Österreichischen Wissenschaftsfonds (FWF) unterstützt.

### Beteiligte WissenschaftlerInnen der MedUni Wien:

Ao. Univ. Prof. Mag. Dr. Walter Rossmannith, Arbeitsgruppenleiter; Dipl. Biologin Andrea Fettermann, Doktorandin; Mag. Andreas Taschner, Doktorand, alle Zentrum für Anatomie & Zellbiologie der MedUni Wien

### Publikation in „Circulation Research“:

Maternally Inherited Essential Hypertension Is Associated With the Novel 4263A>G Mutation in the Mitochondrial tRNAlle Gene in a Large Han Chinese Family.

Wang, S., R. Li, A. Fettermann, Z. Li, Y. Qian, Y. Liu, X. Wang, A. Zhou, J. Q. Mo, L. Yang, P. Jiang, A. Taschner, W. Rossmannith, and M.-X. Guan (2011).

Circ. Res. 108, 862-70. (<http://circres.ahajournals.org/cgi/content/short/108/7/862?rss=1>)

## Rückfragen bitte an:

Mag. Johannes Angerer  
**Öffentlichkeitsarbeit & Sponsoring**  
**Medizinische Universität Wien**  
Tel.: 01/ 40 160 11 501  
E-Mail: [pr@meduniwien.ac.at](mailto:pr@meduniwien.ac.at)  
Spitalgasse 23, A – 1090 Wien  
[www.meduniwien.ac.at](http://www.meduniwien.ac.at)

Johann Solar  
**Öffentlichkeitsarbeit & Sponsoring**  
Tel.: 01/ 40 160 11 505  
E-Mail: [pr@meduniwien.ac.at](mailto:pr@meduniwien.ac.at)  
Spitalgasse 23, A – 1090 Wien  
[www.meduniwien.ac.at](http://www.meduniwien.ac.at)

## Medizinische Universität Wien – Kurzprofil

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit fast 7.500 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit ihren 30 Universitätskliniken, 12 medizinteoretischen Zentren und 30 hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich. Für die klinische Forschung stehen über 48.000m<sup>2</sup> Forschungsfläche zur Verfügung.