

## **MedUni Wien: Neues Parkinson-Gen identifiziert**

**Wien (19-07-2011)** Einem Forscherteam an der Universitätsklinik für Neurologie der Medizinischen Universität Wien ist es gelungen, ein Gen zu identifizieren, das bei der Parkinson-Erkrankung mutiert ist. Forschungsleiter Alexander Zimprich: „Damit sind wir in der Erforschung von Parkinson einen bedeutenden Schritt weiter.“

Es handelt sich dabei um die das VPS35-Gen. Es ist das insgesamt sechste bisher mit Parkinson identifizierte Gen und das dritte dominante Gen. „VPS35 gehört zu den drei Genen, die einen spät beginnenden Parkinson verursachen, etwa im Alter von 60 Jahren“, erklärt Zimprich. Übrigens wurde schon ein anderes dominantes Parkinson-Gen an der MedUni Wien von Zimprichs Team entdeckt: Das Gen LRRk2 im Jahre 2004. Diese dominanten Gene verursachen eine Form von Parkinson ähnlich dem „sporadischen“ Parkinson.

### **30 Millionen DNA-Einzelbausteine analysiert**

Ausgangspunkt der aktuellen Forschungsarbeit war eine österreichische Familie mit insgesamt sieben betroffenen Personen, die an der neurologischen Klinik am AKH Linz seit mehreren Jahren betreut werden. Mit Hilfe einer erst seit kurzem verfügbaren Sequenzieretechnologie wurden sämtliche proteinkodierenden DNA-Abschnitte von zwei betroffenen Familienmitgliedern komplett durchsequenziert. Diesen Vorgang nennt man „Next Generation“-Parallel-Sequenzierung.

Die Wissenschaftler konnten mit der neuen Methode mehr als 30 Millionen DNA-Einzelbausteine innerhalb weniger Tage analysieren. Eine derartig umfassende Analyse des gesamten Genoms in so kurzer Zeit wäre vor wenigen Jahren noch undenkbar gewesen. Bei jedem der Patienten fanden sich mehr als 20.000 Gen-Varianten. Nach mehreren Filterungsprozessen und verschiedenen Ausschlussverfahren blieb am Schluss nur eine Mutation im VPS35-Gen übrig, die für die Erkrankung der Familie verantwortlich sein konnte (VPS35-Asp620Asn). Die Forscher schätzen den Anteil der durch dieses Gen verursachten Parkinsonfälle auf bis zu 1,0 Prozent aller Erkrankungsfälle. Allerdings, so Zimprich, könne man durch diese Entdeckung die „molekularen Stoffwechselwege bei Parkinson besser analysieren“. Das stelle den großen Wert für die Erforschung der Krankheit dar.

An der Studie unter Leitung von Ass. Prof. Priv. Doz. Dr. Alexander Zimprich waren weitere österreichische Institute und das deutsche Helmholtz-Zentrum für Genetik beteiligt.

### **Spielt VPS35 auch bei Alzheimer eine Rolle?**

Ein bestimmtes Cargoprotein (SORL1) erregte das besondere Interesse der Forschergruppe: Bestimmte genetische Varianten in diesem Protein wurden vor wenigen Jahren nämlich auch gehäuft bei Alzheimer-Patienten gefunden. „Inwieweit hier ein möglicher Zusammenhang in der Entstehung der beiden häufigsten neurodegenerativen Erkrankungen besteht, ist eine spannende Frage, die aber jetzt noch nicht beantwortet werden kann“, sagt Zimprich.

## **Veröffentlichung im „American Journal of Human Genetics“**

Zeitgleich gelang es übrigens einer kanadischen Arbeitsgruppe, bei einer großen Schweizer Familie dieselbe Mutation nachzuweisen. Beide Arbeiten sind jetzt in der aktuellen Ausgabe des „American Journal of Human Genetics“, dem Fachjournal der amerikanischen Gesellschaft für Humangenetik, nachzulesen.

## **Fakten zu Parkinson**

Morbus Parkinson ist nach der Alzheimer-Demenz die zweithäufigste neurodegenerative Erkrankung weltweit. Etwa ein Prozent der über 60-Jährigen ist davon betroffen. Allein in Österreich schätzt man die Anzahl der an Morbus Parkinson Erkrankten auf etwa 20.000 Personen. Bei der Erkrankung kommt es zum Absterben bestimmter Zellgruppen im Gehirn, die den Botenstoff Dopamin produzieren. In der Folge treten die typischen Symptome wie allgemeine Bewegungsarmut und ein charakteristisches Zittern auf. Man geht davon aus, dass einer von zehn Betroffenen eine stark genetische Disposition für die Erkrankung besitzt. Zimprich: „Familien mit mehreren betroffenen Personen stellen daher eine seltene und wichtige Möglichkeit dar, um solche Dispositionen zu identifizieren.“

## **Rückfragen bitte an:**

Mag. Johannes Angerer  
**Leiter Öffentlichkeitsarbeit & Sponsoring**  
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)

Mag. Thorsten Medwedeff  
**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 31 Universitätskliniken, 12 medizintheoretischen Zentren und zahlreichen 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.