

Ichthyosen: Genfehler verursachen Hautkrankheit

Heinz L et al. Mutations in SULT2B1 Cause Autosomal-Recessive Congenital Ichthyosis in Humans. Am J Hum Genet 2017; 100: 926–939

Extrem trockene, schuppige und stark verhornte Haut – das sind die typischen Merkmale sogenannter Ichthyosen. Diese heterogene Gruppe der Verhornungsstörungen gehört zu den seltenen Erbkrankheiten. Für einzelne Formen der Ichthyosen konnten bereits ursächliche Gendefekte identifiziert werden. Nun haben Forscher um Prof. Dr. Dr. Judith Fischer, Ärztliche Direktorin des Instituts für Humangenetik des Universitätsklinikums Freiburg, ein neues Gen identifiziert, dessen Verlust eine Ichthyose verursacht.

Dass die Genveränderung tatsächlich für die Krankheit verantwortlich ist, wiesen die Forscher anhand eines im Labor gezüchteten dreidimensionalen Hautstücks nach, dessen Zellen genetisch verändert waren. Das durch Zellkultur produzierte Gewebe zeigte vergleichbare Eigenschaften wie die Haut von Patienten mit Ichthyose. Die Erkenntnisse geben wichtige Einblicke in die Entstehung gesunder

Haut und könnten als Grundlage für neue Therapieansätze bei Ichthyosen dienen. Die Studie wurde im Juni 2017 im Fachjournal The American Journal of Human Genetics veröffentlicht.

- Die Forscher fanden die Genfehler mit Hilfe einer aufwändigen Analyse, dem sogenannten „Whole Exome Sequencing“.
- Dabei wird das gesamte protein-kodierende Erbgut, das Exom, auf ungewöhnliche Auffälligkeiten überprüft.
- Die so entdeckten Mutationen befanden sich im Gen SULT2B1, das am Cholesterin-Stoffwechsel beteiligt und für die korrekte Funktion der Haut unerlässlich ist. Durch die Genveränderung kommt es zu einem Funktionsverlust von SULT2B1.

Um zu prüfen, ob der Ausfall von SULT2B1 zu den entsprechenden Krankheits-symptomen führt, züchteten die Wissenschaftler im Labor eine dreidimensionale Haut, deren Zellen kein aktives SULT2B1 besaßen. Nach zwei Wochen sahen die Forscher unter dem Mikroskop: Die Hautzellen vermehrten sich zu stark, entwickelten sich unzureichend und verhornten übermäßig.

Nach einer Pressemitteilung des Universitätsklinikums Freiburg