



Pressemitteilung Nr. 50/2016

Redaktion Medien und Aktuelles
Universitätsstraße 10
D-78464 Konstanz
+49 7531 88-3603
Fax +49 7531 88-3766

kum@uni-konstanz.de
www.uni-konstanz.de
www.uni.kn/50Jahre

28.07.2016

— Angeborene Blindheit verhindern

Velux-Stiftung fördert Biologen aus Konstanz und Kreuzlingen bei der Erforschung der Erbkrankheit LCA

— Die Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) ist eine Erbkrankheit, die zur Erblindung von Säuglingen oder zu schweren Sehschädigungen noch innerhalb des ersten Lebensjahres führen kann. Die biologischen Mechanismen dieser Erbkrankheit sind bis heute kaum verstanden. Um die Rolle des Proteins FAT10 bei der Entstehung von LCA zu erforschen, fördert die Velux-Stiftung das Biotechnologie Institut Thurgau (BITg) – ein An-Institut der Universität Konstanz in der Schweizer Nachbarstadt Kreuzlingen – mit rund 370.000 Schweizer Franken. Vorarbeiten der verantwortlichen Wissenschaftler Dr. Annette Aichem und Prof. Dr. Marcus Groettrup, Professor für Immunologie an der Universität Konstanz und Vorsitzender der Institutsleitung des Biotechnologie Instituts Thurgau, zeigen einen unmittelbaren Zusammenhang zwischen FAT10 und der Schädigung der Netzhaut (Retina) durch die Erbkrankheit.

Die Lebersche kongenitale Amaurose wird durch eine Degeneration der Netzhaut ausgelöst. Das Eiweiß FAT10 könnte hierbei eine entscheidende Rolle spielen. FAT10 ist Teil des Immunsystems und hat die Hauptfunktion, für einen gezielten Abbau von anderen Eiweißen zu sorgen. Eine genetische Mutation des Eiweißes AIPL1 der Netzhaut kann dazu führen, dass FAT10 fehlgeleitet wird und fälschlicherweise den Abbau von Eiweißen einleitet, die für die Übersetzung von Lichtimpulsen in ein elektrisches Signal zuständig sind. Die Folge sind schwere Schädigungen der Netzhaut bis hin zur Erblindung.

„Unsere Forschungsergebnisse legen nahe, dass bestimmte Eiweiße der Netzhaut vor dem Abbau durch FAT10 geschützt werden müssen, um eine Schädigung der Netzhaut zu vermeiden. Wir konnten bereits erfolgreich nachweisen, dass AIPL1 diese schützende Funktion einnimmt“, erklärt Marcus Groettrup. Das Eiweiß AIPL1 wirkt als eine Art „molekulares Gerüst“ und stellt sicher, dass die Architektur der Netzhaut richtig ausgebildet und aufrechterhalten wird. Es hindert FAT10 daran, wichtige Eiweiße der Netzhaut abzubauen. Genetische Mutationen können jedoch dazu führen, dass AIPL1 diese Schutzfunktion nicht mehr ausüben kann und in der Folge relevante Eiweiße von FAT10 abgebaut werden. „Wir konnten bereits das erste Zielprotein von FAT10 in der Retina identifizieren, nämlich das an der Lichtreaktion beteiligte Eiweiß PDE6. In dem von der Zürcher Velux-

Stiftung geförderten Forschungsprojekt werden wir den Abbau von PDE6 im Detail untersuchen und aufklären. Dabei sind sowohl biochemische, molekularbiologische sowie zellbiologische Experimente geplant“, schildert Marcus Groettrup. Mit ihrer Forschung wollen die Biologinnen und Biologen des BITg einen Beitrag zur Aufklärung der Entstehung von LCA leisten und dabei helfen, zukünftige Therapien für die Erbkrankheit und verwandte Netzhauterkrankungen wie Retinitis pigmentosa zu entwickeln.

Hinweis an die Redaktionen:

Ein Foto kann im Folgenden heruntergeladen werden:

<https://cms.uni-konstanz.de/fileadmin/pi/fileserver/2016/Groettrup-Uni-KN-2016.jpg>

Bildunterschrift: Prof. Dr. Marcus Groettrup, Professor für Immunologie an der Universität Konstanz und Vorsitzender der Institutsleitung des Biotechnologie Instituts Thurgau (BITg).

Kontakt:

Universität Konstanz

Kommunikation und Marketing

Telefon: 07531 88-3603

E-Mail: kum@uni-konstanz.de

- *uni.kn*