



27.02.2014 08:54

Cushing-Syndrom - Genmutation in Nebenniere führt zu Kortisol-Schock

Luise Dirscherl Stabsstelle Kommunikation und Presse - Ludwig-Maximilians-Universität München

Ein internationales Forscherteam unter der Leitung von LMU-Endokrinologen hat eine Genveränderung identifiziert, die zu einer ungehemmten Produktion von Kortisol führt.

Kortisol ist ein körpereigenes Hormon, das in der Nebennierenrinde produziert wird und als Stresshormon viele lebenswichtige Funktionen entfaltet. Einer internationalen Forschergruppe ist es nun gelungen, Genmutationen zu identifizieren, die Ursache für eine ungebremste Produktion und Absonderung von Kortisol sind.

Ausgangspunkt der Untersuchung war die genaue genetische Charakterisierung von gutartigen Nebennierentumoren, die Kortisol produzieren. Patienten, die von diesen Tumoren betroffen sind, nehmen an Gewicht zu, entwickeln eine Muskelschwäche, häufig eine Osteoporose, einen Diabetes und einen Bluthochdruck. Dieses nach dem Erstbeschreiber benannte Cushing-Syndrom kann nach erfolgreicher Diagnose durch eine Operation geheilt werden.

Ungezügelter Kortisolproduktion

Unter der Leitung von Professor Felix Beuschlein und Professor Martin Faßnacht vom Universitätsklinikum München der LMU gelang Forscherteams aus Deutschland, Italien, Frankreich und den USA der Nachweis, dass in den Tumorzellen bei über einem Drittel der Patienten eine spezielle Genveränderung der Phosphokinase A vorliegt. Darüber berichten sie in der renommierten Fachzeitschrift New England Journal of Medicine.

"Dieses Gen, das eine Schlüsselposition in der Regulation der Nebennierenzelle einnimmt, wird durch die Mutation dauerhaft aktiviert und bedingt damit eine ungezügelter Kortisol-Produktion", erklärt Felix Beuschlein. In Zusammenarbeit mit einer Arbeitsgruppe am National Institute of Health in den USA konnten zudem Patienten gefunden werden, die ähnliche genetische Veränderungen in der Keimbahn aufweisen. In den betroffenen Familien wird das Cushing-Syndrom damit zu einer vererbbarer Erkrankung.

Durch die nun aufgeklärten genetischen Mechanismen stehen neue diagnostische Untersuchungsmethoden zur Verfügung sowie neue Ansatzpunkte für medikamentöse Therapien. Für weitergehende Untersuchungen erhält das Deutsche Cushing-Register in München unter der Leitung von Professor Martin Reincke am Klinikum der LMU eine Förderung in Höhe von 400000 Euro durch die Else Kröner-Fresenius Stiftung. Eine europäische Forschungsinitiative zum Cushing Syndrom unter Mitarbeit von Professor Felix Beuschlein und Professor Martin Faßnacht wird durch das ERA-NET Programm des Bundesministeriums für Bildung und Forschung mit 700000 Euro gefördert.

Publikation: - Constitutive Activation of PKA Catalytic Subunit in Adrenal Cushing's Syndrome - Felix Beuschlein et al. - The New England Journal of Medicine, 26. Februar 2014 –

DOI: 10.1056/NEJMoa1310359

Kontakt: - Prof. Dr. med. Felix Beuschlein - Medizinische Klinik und Poliklinik IV - Klinikum der Universität München - Ziemssenstr. 1 - 80336 München - Tel.: 089 / 5160-2110

E-Mail: Felix.Beuschlein@med.uni-muenchen.de

Merkmale dieser Pressemitteilung: - Journalisten – Medizin – überregional – Forschungsergebnisse - Deutsch

