

18. Oktober 2013

### **Osteoporose: Forscher finden neues Krankheits-Gen**

Osteoporose gehört laut Weltgesundheitsorganisation zu den zehn bedeutendsten Erkrankungen der Gegenwart. Ein Forscherteam hat nun ein neues Krankheitsgen identifiziert. Die Entdeckung könnte wegweisend für neue Therapien sein.



Ungünstige Genvariante kann zu Osteoporose führen

Foto: © RioPatuca Images - Fotolia.com

Zum heutigen Welt-Osteoporosetag gibt es wieder zahlreiche Tipps zur Gesunderhaltung unseres Körpers. Wie Wissenschaftler jetzt herausfanden, spielt auch die genetische Ausstattung bei Osteoporose eine Rolle. Das internationale Forscherteam mit deutscher Beteiligung konnte ein neues Krankheitsgen namens Plastin 3 (PLS3) identifizieren, das offenbar bei Männern Osteoporose mit Frakturen und bei Frauen eine mildere Osteoporose verursacht. Das Gen Plastin 3 liegt auf dem X-Chromosom, das bei Männern in nur einer Kopie vorliegt. Frauen haben zwei X-Chromosome.

Haben Männer eine ungünstige Genvariante, kann es den Forschern zufolge zu einem vollständigen Funktionsverlust von Plastin 3 kommen, was dann zu einer schweren Osteoporose führt. Frauen mit einer ebensolchen ungünstigen Genvariante können diesen Funktionsverlust teilweise über die zweite Kopie des Plastin 3 Gens auf dem zweiten X-Chromosom ausgleichen. Das erklärt, warum die Osteoporose bei ihnen milder verläuft.

### **Plastin 3 beeinflusst auch die altersbedingte Osteoporose**

Aber auch bei der altersbedingten Osteoporose spielt Plastin 3 offenbar eine wichtige Rolle. So hatten niederländische Forscher in zwei unabhängigen großen Kohorten von weiblichen Patienten mit altersbedingter Osteoporose überdurchschnittlich häufig eine Assoziation mit einer Genvariante im Plastin 3 Gen im Vergleich zur Kontrollgruppe gefunden.

Experimente mit Zebrafischen haben diese Erkenntnisse nun erhärtet. Die beiden Kölner Forscher Markus Rießland und Janine Milbradt - beide aus der Arbeitsgruppe von Prof. Brunhilde Wirth vom Institut für Humangenetik, Institut für Genetik und Zentrum für Molekulare Medizin Köln - konnten zeigen, dass das Ausschalten des Plastin 3 Gens im Zebrafisch in der Tat die Knochenentwicklung erheblich beeinträchtigt. "Durch gleichzeitige Verabreichung von humanem Plastin 3 konnte die Knochenentwicklung im Zebrafisch wieder hergestellt werden", sagt Prof. Wirth. "Die unerwartete

Beteiligung von Platin 3 an der Knochenentwicklung eröffnet neue Möglichkeiten, die Entstehung von Osteoporose besser zu verstehen und hoffentlich der Krankheitsentwicklung eines Tages entgegenwirken zu können."

### **6,8 Millionen Deutsche von Osteoporose betroffen**

In Deutschland leiden etwa 6,8 Millionen Menschen an Osteoporose, nach der Menopause ist fast jede dritte Frau betroffen. Der Knochenschwund führt häufig zu Knochenbrüchen. Allerdings verläuft die Krankheit oftmals lange Zeit unbemerkt. Denn Knochen, die langsam porös werden, verursachen zunächst keine Schmerzen. Mitunter treten Schmerzen erst dann auf, wenn der erste Knochenbruch eingetreten ist. "Fest steht und Studien belegen diese unangenehme Wahrheit, dass weniger als 25 Prozent der von Osteoporose Betroffenen rechtzeitig richtig diagnostiziert werden und ausreichend und langfristig therapiert werden", mahnt Karin Mertel vom Netzwerk-Osteoporose e.V. zum Welt-Osteoporosetag.

Autor: Beatrice Hamberge