



**Neue Erkenntnisse über den Erhalt intakter menschlicher DNA
Kölner Forscher entschlüsseln Gen**

Presse- und
Kommunikation

Köln, den 6. 12. 2010 - Einem internationalen Wissenschaftlerteam unter der Leitung von Dr. Bernd Wollnik vom Zentrum für Molekulare Medizin Köln (ZMMK), dem Institut für Humangenetik und dem Exzellenzcluster (CECAD Cologne) der Universität zu Köln ist es gelungen, einen neuen wichtigen Faktor zu entschlüsseln, der für den Erhalt unversehrter menschlicher DNA eine essentiell wichtige Rolle spielt.

Pressesprecher:
Dr. Patrick Honecker

Albertus Magnus Platz
D-50923 Köln
Telefon +49 221 470 2202
Fax +49 221 470 5190

www.uni-koeln.de

Um diesen neuen Faktor zu finden, untersuchten die Wissenschaftler ein seltenes angeborenes Fehlbildungssyndrom, das Seckel-Syndrom. Patienten mit Seckel-Syndrom zeigen unter anderem einen von Geburt an bestehenden Kleinwuchs, eine ausgeprägte Mikrocephalie und typische Gesichtsauffälligkeiten. Zudem treten bei einigen der Patienten sehr frühzeitig so genannte altersabhängige Erkrankungen auf. Das Team um Bernd Wollnik konnte mittels modernster molekulargenetischer Methoden das krankheitsverursachende Gen entschlüsseln und fand ursächliche Veränderungen im *CEP152*-Gen bei verschiedenen Patienten mit Seckel-Syndrom. Zellen dieser Patienten zeigten eine erhöhte genomische Instabilität und eine erhöhte Sterberate nach Stressbehandlung. Die Forscher zeigten, dass das CEP152-Protein eine duale Funktion in Zellen besitzt: So ist CEP152 zum einen als Protein an wichtigen Vorgängen der Zellteilung beteiligt. Gleichzeitig spielt es eine wichtige Rolle bei der Aktivierung von Schutzmechanismen nach DNA-Schädigungen.

Der Erhalt von genomischer Integrität, also der Schutz der Erbsubstanz (DNA) vor möglichen Schäden, ist eine wichtige Voraussetzung für das Überleben und die Funktion menschlicher Zellen. Um dauerhaften Schädigungen der DNA entgegenzuwirken, verfügt der menschliche Organismus über unterschiedliche Kontroll- und Schutzmechanismen. Sie erkennen DNA-Schäden und können ihre Reparatur einleiten, oder aber, wenn dies nicht gelingt, den programmierten Zelltod auslösen. Dieser lässt betroffene Zellen absterben und verhindert so, dass die fehlerhafte DNA bei der Zellteilung an die Tochterzellen weitergegeben wird. Funktionelle

Störungen dieser Schutzmechanismen können zu erhöhter genomischer Instabilität und zur Anhäufung von DNA-Schäden führen. Dadurch sind sie maßgeblich an der Entstehung von Krebs und dem Auftreten altersabhängiger Erkrankungen beteiligt.

Durch ihre Entdeckungen konnten die Forscher zeigen, dass CEP152 ein neuer wichtiger Faktor für die physiologische Erhaltung genomischer Stabilität in Körperzellen ist. Diese neuen Beobachtungen wurden nun in dem renommierten Fachmagazin „Nature Genetics“ veröffentlicht. Darüber hinaus können diese Erkenntnisse zu einem besseren Verständnis der Ursachen von altersabhängigen Erkrankungen führen und sind daher Gegenstand aktueller und zukünftiger Forschungsprojekte, die die zugrunde liegenden Mechanismen detailliert aufklären sollen.

Dr. Bernd Wollnik leitet seit Mitte 2004 erfolgreich eine wissenschaftliche Nachwuchsgruppe am Zentrum für Molekulare Medizin Köln (ZMMK) und ist im Institut für Humangenetik integriert. Die Förderung herausragender Jungwissenschaftler ist eine wichtige Aufgabe des ZMMK. Das Forscherteam um Wollnik beschäftigt sich mit den molekularen Ursachen angeborener Erkrankungen und seltener Syndrome und hat in den vergangenen Jahren erfolgreich verschiedenste Gene für angeborene Erkrankungen entschlüsselt. Die jetzige Studie wurde im Rahmen eines Projektes des Kölner Exzellenzclusters zur zellulären Stressantwort bei Alters-assoziierten Erkrankungen (CECAD Cologne) und mit Hilfe des europäischen Netzwerkes CRANIRARE durchgeführt, das sich mit den Ursachen von Entwicklungsfehlbildungen des Kopfes beschäftigt und von Dr. Wollnik geleitet wird.

Bei Rückfragen: Dr. Bernd Wollnik, 0221/478-86817

Internet: www.zmmk.uni-koeln.de

Verantwortlich: Dr. Patrick Honecker