

Presseinformation, 13. April 2010

## Genvarianten zur Regulation der Nierenfunktion identifiziert

In einer groß angelegten internationalen Studie mit rund 90.000 Teilnehmern aus Europa und den USA haben Wissenschaftler aus 12 Ländern 13 neue Genvarianten identifiziert, die die Nierenfunktion und das Risiko für eine dauerhafte Niereninsuffizienz in der Allgemeinbevölkerung beeinflussen. In Deutschland waren daran unter anderem die Universitätskliniken Regensburg und Freiburg sowie das Helmholtz Zentrum München beteiligt. Aus der Studie können sich in Zukunft neue Erkenntnisse in der Erforschung von Nierenkrankheiten ergeben, die zu verbesserten, breit einsetzbaren Diagnose-, Präventions- und Therapiemaßnahmen führen. Das renommierte Wissenschaftsmagazin *Nature Genetics* veröffentlicht am 11. April die Ergebnisse.

In vielen europäischen Ländern und den USA ist etwa jeder zehnte Mensch von einer dauerhaften Schädigung der Niere betroffen. Diese chronische Niereninsuffizienz geht mit einem Verlust der normalen Nierenfunktion einher und kann schließlich eine Dialyse oder Nierentransplantation erforderlich machen. Einige Risikofaktoren für die chronische Niereninsuffizienz sind bereits bekannt: Diabetes, Bluthochdruck und Rauchen. Auch ein genetisches Risiko wird beobachtet. So gibt es sehr seltene, bereits gut erforschte Genvarianten, die für schwere, fast immer zur Dialyse führende Nierenerkrankungen verantwortlich sind. Im Fokus dieser internationalen Studie stand aber die Suche nach häufigen Genveränderungen, die in ihrer Summe die Nierenfunktion in der Gesamtbevölkerung beeinflussen.

Das Forscherteam um Dr. Anna Köttgen von der Universität Freiburg und Johns Hopkins Universität, Privatdozent Dr. Carsten Böger und Prof. Dr. Iris Heid, beide Universitätsklinikum Regensburg, hat in Zusammenarbeit mit Prof. Dr. H.-Erich Wichmann vom Helmholtz Zentrum München und zahlreichen internationalen Partnern 13 neue Genvarianten entdeckt, die einen Einfluss auf die Nierenfunktion haben. Es handelt sich um häufige, in der breiten Bevölkerung vorkommende Genveränderungen

„Diese moderne Form der genetischen Forschung funktioniert nur in einer Kultur enger internationaler Kooperation“, betont PD Böger. „Neben der nationalen Zusammenarbeit zwischen der Regensburger Klinik für Innere Medizin II (Direktor: Prof. Dr. Günter Riegger), dem Institut für Epidemiologie und Präventivmedizin (Direktor: Prof. Dr. Dr. Michael Leitzmann) sowie Forschern in Freiburg, München, Mainz, Leipzig, Greifswald, Lübeck und Kiel, besteht ein Austausch von Daten und Ideen zwischen rund 130 Forschern aus zwölf Nationen unter der Gesamtleitung von Prof. Dr. Caroline Fox (Framingham, USA)“.

„Wir untersuchten über zwei Millionen Genvarianten in 67.000 Studienteilnehmern aus der Allgemeinbevölkerung aus 20 europäischen und US-amerikanischen Studien, darunter 3.000 Personen aus der KORA-Studie des Helmholtz Zentrums München“, sagt Prof. Heid, „Anschließend suchten wir die Bestätigung in weiteren 23.000 Personen aus 14 Studien und identifizierten somit 13 neue Genorte für Nierenfunktion.“

„Die Kenntnis dieser Gene kann uns wichtige neue Informationen über die Funktionsweise der Nieren vermitteln“ führt Dr. Köttgen aus. „Bei einigen Genen haben wir Hinweise darauf, dass sie die Entwicklung oder die Struktur der Nieren beeinflussen, so zum Beispiel *DAB2* (disabled homolog 2). Viele dieser Gene werden zum ersten Mal im Zusammenhang mit der Nierenfunktion beschrieben, und der biologische Zusammenhang ist bislang unbekannt“.

Diese neuen Erkenntnisse werden dann von den Wissenschaftlern ausgewertet: So konnte beispielsweise in früheren Arbeiten Uromodulin als ein

Blutwert identifiziert werden, der bereits Jahre vor dem Auftreten einer chronischen Nierenerkrankung erhöht ist und deshalb eventuell zur Früherkennung von Nierenfunktionsstörungen verwendet werden kann.

Bei chronischer Niereninsuffizienz wird das Blut des Betroffenen schlechter entgiftet, und die Niere stellt weniger wichtige Hormone für die Blut- und Knochenbildung her. Besonders bei fortgeschrittener Erkrankung kann die Lebensqualität durch Müdigkeit, Leistungsminderung und vermehrte Krankenhausaufenthalte sehr eingeschränkt und die Arbeitsfähigkeit dadurch gefährdet sein. Ein Teil der Betroffenen benötigt darüber hinaus eine dauerhafte Dialysetherapie. Schließlich steigt auch das Risiko für Gefäßverkalkungen (Atherosklerose) und somit auch für Herzinfarkt.

In Zukunft wollen die Forscher untersuchen, inwieweit sich dieses Risiko in Menschen mit und ohne Diabetes unterscheidet. Sie sind sich einig, dass es noch viel zu tun gibt, um die Biologie hinter den genetischen Faktoren und die Bedeutung für die allgemeine Gesundheit zu verstehen.

**Publikation:**

'New loci associated with kidney function and chronic kidney disease'

Advance Online Publication (AOP) on Nature Genetics's website on 11 April at 1800 London time / 1300 US Eastern time

digital object identifier (DOI) number: 10.1038/ng.568

**KORA auf einen Blick:**

Die Kooperative Gesundheitsforschung in der Region Augsburg (KORA), unter der Leitung von Prof. H.-Erich Wichmann, stellt eine Untersuchungs-Plattform für bevölkerungsbasierte Gesundheitsforschung in Epidemiologie, Gesundheitsökonomie und Versorgungsforschung dar. KORA ist ein Netzwerk von bevölkerungsrepräsentativen Surveys und darauf aufbauenden Follow-up-Studien.

**Das Universitätsklinikum Regensburg auf einen Blick:**

Das Universitätsklinikum Regensburg ist eines der modernsten Klinika der Bundesrepublik und dient der medizinischen Versorgung der Region Nordostbayern (Oberpfalz und Niederbayern). Gleichzeitig steht es der Medizinischen Fakultät der Universität Regensburg für Forschung und Lehre zur Verfügung. Das Klinikum hält für die Patientenversorgung 833 Betten sowie 40 tagesklinische Behandlungsplätze bereit und beschäftigt insgesamt rund 3.500 Mitarbeiter. Derzeit sind ca. 1.700 Studenten der Human- und Zahnmedizin immatrikuliert. Neben der Krankenversorgung auf der höchsten Versorgungsstufe, die von 22 human- und zahnmedizinischen Kliniken, Polikliniken, Instituten und Abteilungen sichergestellt wird, sieht das Universitätsklinikum weitere Kernkompetenzen in der Ausbildung der Studenten auf höchstem Niveau sowie einer international renommierten Forschungsarbeit.

**Kontakt:**

Universitätsklinikum Regensburg  
- Presse- und Öffentlichkeitsarbeit -  
Cordula Heinrich  
Franz-Josef-Strauß-Allee 11  
93042 Regensburg  
Tel.: 0941-944-5736  
Fax: 0941-944-5634  
E-Mail: [pressestelle@klinik.uni-regensburg.de](mailto:pressestelle@klinik.uni-regensburg.de)  
Homepage: [www.uniklinikum-regensburg.de](http://www.uniklinikum-regensburg.de)

Klinik und Poliklinik für Innere Medizin II  
- Nephrologie -  
PD Dr. Carsten Böger  
Franz-Josef-Strauß-Allee 11  
93042 Regensburg  
Tel.: 0941-944-7301  
Fax: 0941-944-7302  
[carsten.boeger@klinik.uni-regensburg.de](mailto:carsten.boeger@klinik.uni-regensburg.de)