

Genmutation führt zu Taubheit - science.ORF.at

Eine bestimmte Genmutation, die das Funktionieren eines Kalziumkanals in bestimmten Zellen des Gehörs verhindert, kann zu angeborener Taubheit und langsamem Herzschlag führen.

Kategorie: Medizin | Erstellt am 06.12.2010.

Dies haben Innsbrucker Forscher bereits vor Jahren an Mäusen entdeckt und nun in einer Studie bei zwei pakistanischen Familien am Menschen bewiesen.

Auch unrhythmischer Herzschlag

"Wir haben schon vor rund zehn Jahren zeigen können, dass Mäuse mit einem Defekt im Gen für den sogenannten CACNA1D Kalziumkanal (einem Ionenkanal) taub sind", erklärte **Jörg Striessnig**

<http://www.uibk.ac.at/pharmazie/pharmakologie/striessnig.html> vom Institut für Pharmazie und dem Centrum für Molekulare Biowissenschaften der Universität Innsbruck und Leiter des Innsbrucker Forschungsteams. Doch Fälle von Taubheit beim Menschen, die genau auf diesem Mechanismus beruhen, waren bisher nicht bekannt.

"Wir entdeckten die Mutation nun erstmals bei Angehörigen von zwei Familien, die an angeborener Taubheit litten", erklärte der deutsche Humangenetiker Hanno Bolz vom Universitätsklinikum Köln. "Zusätzlich wiesen die Betroffenen auch einen sehr langsamen und unrhythmischen Herzschlag auf."

Molekularer Schalter unterbrochen

Funktionelle Untersuchungen der elektrophysiologischen Arbeitsgruppe von **Alexandra Koschak** <http://www.uibk.ac.at/pharmazie/pharmakologie/koschak.html> in Innsbruck zeigten, dass die Mutation die Aktivität des CACNA1D-Kalziumkanals blockiert. Damit fehlt der für die normale Funktion der "Hörzellen" des Innenohrs und der Schrittmacherzellen des Herzens wichtige Einstrom von Kalziumionen durch diese Ionenkanäle.

"Interessanterweise wird durch die Mutation jener wichtige molekulare Schalter im Protein unterbrochen, der die Kanalpore bei Erregung dieser Zellen aufstößt", erläuterte Striessnig.

Angeborene Hörstörungen können vermutlich auf Defekten in mehr als 100 Genen beruhen. Je nach betroffenem Gen können sie aber neben Hörstörungen auch noch Auswirkungen auf andere Organe haben - wie eben am Beispiel des CACNA1D Gens zu zeigen ist.

science.ORF.at/APA

Mehr zu dem Thema:

- **Warum Gehörlose oft besser sehen** <http://science.orf.at/stories/1665097/>
- **Gehörlose Menschen fühlen Sprache im Kiefer** <http://sciencev1.orf.at/sciencev1.orf.at/science/news/152535.html>

Zu diesem Thema kann nicht gepostet werden.

Die Studie:

"Loss of Cav1.3 function in a human channelopathy with bradycardia and congenital deafness "

<http://www.nature.com/neuro/journal/vaop/ncurrent/abs/nn.2694.html> ist in "Nature Neuroscience" erschienen.