

## Alzheimer: Genvariante beeinflusst kognitiven Verfall

Eine internationale Forschungsgruppe unter Beteiligung des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf (UKE) hat in einer Studie nachgewiesen, dass eine bestimmte Genvariante das Auftreten kognitiver Schäden bei Alzheimer beeinflusst. Ihre Ergebnisse haben die Forschenden im Fachjournal *The New England Journal of Medicine* veröffentlicht. Die Wissenschaftler:innen untersuchten 27 Personen, die eine Kopie der APOE3-Christchurch-Genvariante in sich trugen, aus einer Gruppe von rund 1.100 Personen mit der PSEN1-E280A-Mutation. Diese sogenannte Paisa-Mutation löst eine erbliche, besonders schwerwiegende und früh einsetzende Form von Alzheimer aus. Die Wissenschaftler:innen stellten fest, dass kognitive Probleme im Zuge der Alzheimer-Erkrankung bei Personen, die zusätzlich die APOE3-Christchurch-Mutation aufwiesen, im Durchschnittsalter von 52 Jahren begannen – und damit fünf Jahre später als bei Personen, die ausschließlich die PSEN1-E280A-Mutation in sich trugen. Auch wurden bei Proband:innen mit beiden Mutationen weniger krankhafte Veränderungen der Blutgefäße sowie geringere Mengen des Proteins Tau nachgewiesen, dessen Ablagerung in Nervenzellen zur Entstehung von Alzheimer maßgeblich beiträgt.

„Unsere Ergebnisse deuten darauf hin, dass das Vorhandensein einer Kopie des APOE3 Christchurch-Gens den Beginn des kognitiven Verfalls bei der vererbten Alzheimer-Erkrankung verzögern und zum Schutz vor den damit verbundenen Hirnschäden beitragen kann“, sagt Dr. Diego Sepulveda-Falla, Institut für Neuropathologie des UKE. Die Studie wurde von Dr. Yakeel Quiroz und Dr. Joseph Arboleda-Velasquez von der Harvard University in Boston, USA, geleitet.

**Literatur:** Quiroz, Aguillon, Aguirre-Acevedo et al. APOE3 Christchurch Heterozygosity and Autosomal Dominant Alzheimer’s Disease. *The New England Journal of Medicine*. 2024.  
DOI: [doi.org/10.1056/NEJMoa2308583](https://doi.org/10.1056/NEJMoa2308583)