

Genetisch bedingte Stoffwechselstörung als Grundlage für Vorhofflimmern identifiziert

Menschliches Vorhofflimmern ist mit angeborenen Veränderungen in der Nähe des Gens PITX2 verbunden – Forschende des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf (UKE) haben nun einen dahinterstehenden molekularen Mechanismus nachvollzogen. Sie stellten fest, dass ein Mangel an PITX2 zu Störungen der Stoffwechselfunktion in den betroffenen Herzzellen führt. Diese Stoffwechselstörung trägt zum Risiko bei, den bei Vorhofflimmern auftretenden unregelmäßigen Herzrhythmus zu entwickeln. „Unsere Ergebnisse deuten darauf hin, dass Therapien, die auf eine Verbesserung der Energieproduktion in den Herzzellen abzielen, zur Vorbeugung oder Behandlung von Vorhofflimmern eingesetzt werden könnten – insbesondere bei Menschen mit PITX2-Mangel“, sagt Dr. Laura Sommerfeld, Juniorautorin der Studie vom University Center of Cardiovascular Science (UCCS) des UKE. Die Ergebnisse der internationalen Studie unter Leitung des UKE und der Universität Birmingham (UK) haben die Wissenschaftler:innen im Fachjournal Cardiovascular Research veröffentlicht.

PITX2 ist ein Gen, das während der embryonalen Entwicklung des Herzens eine wichtige Rolle spielt. In der Studie verglichen die Wissenschaftler:innen gesunde Herzzellen mit im Labor gezüchteten Zellen, die einen Mangel an PITX2 aufwiesen. Diese PITX2-defizienten Herzzellen zeigten neben Unterschieden in der Zellstruktur und -funktion sowie Genexpression eine gestörte Form der Energieproduktion. Verbunden ist dieser Prozess mit erhöhten Spontanschlagern und Unregelmäßigkeiten in der elektrischen Aktivität der betroffenen Herzzellen.

Literatur: Reyat, Sommerfeld et al. PITX2 deficiency leads to atrial mitochondrial dysfunction. Cardiovascular Research. 2024. DOI: doi.org/10.1093/cvr/cvae169