

Neue Genmutation entdeckt

Ein Würzburger Forschungsteam hat eine neue Genmutation entdeckt. Sie kann Herzrhythmusstörungen verursachen und zum plötzlichen Herztod oder zu Herzschwäche führen. Postdoc Ruping Chen wurde für ihre Arbeit ausgezeichnet.

Rund 50 Gene wurden bislang als Auslöser für eine Erkrankung des Herzmuskels gefunden, die dilatative Kardiomyopathie (DCM). Mit der Entdeckung des LEMD2-Gens als weiteren Auslöser haben Professorin Brenda Gerull und ihre wissenschaftliche Mitarbeiterin Ruping Chen vom Deutschen Zentrum für Herzinsuffizienz Würzburg (DZHI) das Spektrum der genetischen Ursachen für die Herzschwäche nun erweitert.

Die Mutation im Kernmembranprotein LEMD2 verursacht nicht nur Herzrhythmusstörungen, die im plötzlichen Herztod münden können, sowie eine Herzschwäche. Sie geht auch mit einem Katarakt im frühen Kindesalter einher. Diese Trübung der Augenlinse ist üblicherweise eine Erkrankung, die erst im hohen Alter auftritt.

Über die Entdeckung des veränderten „Alterungsgens“ und dessen molekulare Folgen berichten die DZHI-Forscherinnen aktuell im „Journal of the American College of Cardiology: Basic To Translational Science“.

Young Investigator Award für Ruping Chen

Zeitgleich wurde Ruping Chen für ihre weiterführenden Untersuchungen zur Rolle des Kernmembranproteins mit dem zweiten Platz im Rahmen des „Hans Blömer Young Investigator Award für Klinische Herz-Kreislaufforschung“ ausgezeichnet. Den Preis bekam sie auf dem Kongress der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie in Mannheim verliehen. Ruping Chen ist seit zwei Jahren Postdoc am Department Kardiovaskuläre Genetik und auf Alterungsforschung spezialisiert.

Publikation

Nelly Abdelfatah, Ruping Chen, Henry J. Duff, Colette M. Seifer, Ilan Buffo, Cathleen Huculak, Stephanie Clarke, Robin Clegg, Davinder S. Jassal, Paul M.K. Gordon, Carole Ober, Care4Rare Canada Consortium, Patrick Frosk, and Brenda Gerull: „Characterization of a Unique Form of Arrhythmic Cardiomyopathy Caused by Recessive Mutation in LEMD2“, JACC: Basic to Translational Science, Vol. 4, Ausgabe 2, April 2019; Seite 204-221, DOI: 10.1016/j.jacbts.2018.12.001