

Nachrichten - Detailansicht zum Thema:

Fanconi-Anämie - mehr als nur DNA-Reparatur

Düsseldorf - 05.05.16

BY: REDAKTION

02.05.2016 - Die Fanconi-Anämie (FA) ist eine erblich bedingte DNA-Reparaturerkrankung, bei der Defekte in 19 verschiedenen DNA-Reparaturgenen zu angeborenen Fehlbildungen, einem Versagen des Knochenmarks und zahlreichen Tumoren führen.

Mutationen in den FA-Genen BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, BRIP1 sind auch wichtige Risikofaktoren bei erblichem Brust- und Eierstockkrebs und bei anderen Tumoren. In einer neuen Arbeit in dem US-amerikanischen Fachjournal „Cell“ zeigen die Arbeitsgruppen von Beth Levine, Howard Hughes Institute, University of Texas, Dallas, USA, und Helmut Hanenberg, Kinderklinik III der Medizinischen Fakultät der Universität Duisburg-Essen am **Universitätsklinikum Essen** und HNO-

Klinik des **Universitätsklinikums Düsseldorf**, dass die normale Funktion des FA/BRCA-Reparaturweges auch essentiell für zwei physiologische Vorgänge im Zytoplasma der Zelle ist, nämlich der Beseitigung (Phagozytose) von eindringenden Viren und von defekten Mitochondrien.

Mutationen in den FA-Genen BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, BRIP1 sind auch wichtige Risikofaktoren bei erblichem Brust- und Eierstockkrebs und bei anderen Tumoren.

Da Fanconi-Patienten eine dramatische Verschlechterung ihres blutbildenden Systems nach normalerweise harmlosen Virusinfekten wie Windpocken (Varizellen) oder Drei-Tage-Fieber (Humanes Herpesvirus-6) erleben, ist die Identifikation dieser unbekanntenen Funktionen der FA-Proteine sehr wichtig, um sowohl für die Behandlung als auch die Prophylaxe von Virus-Infektionen bei FA-Patienten neue Ansätze zu finden. In Deutschland werden pro Jahr ca. 30 Kinder und Jugendliche mit Fanconi-Anämie pro Jahr neu diagnostiziert.

Die Konsequenzen dieser neuen Erkenntnisse – gerade auch für Patienten mit erblichen Tumorerkrankungen aufgrund von Mutationen in FA-Genen - sind noch nicht abzusehen und bedürfen weiterer Forschungsanstrengungen.

Literatur

Rhea Sumpter Jr., Shyam Sirasanagandla, Álvaro F. Fernández, Yongjie Wei, Xiaonan Dong, Luis Franco, Zhongju Zou, Christophe Marchal, Ming Yeh Lee, D. Wade Clapp, Helmut Hanenberg, Beth Levine (2016) Fanconi anemia proteins function in mitophagy and immunity. Cell online
[dx.doi.org/10.1016/j.cell.2016.04.006](https://doi.org/10.1016/j.cell.2016.04.006). Published online: April 28, 2016 www.cell.com/cell/fulltext/S0092-8674%2816%2930397-X

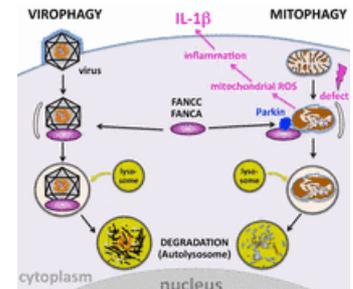
Kontakt:

Prof. Dr. med. Helmut Hanenberg

Klinik für Pädiatrie III
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Essen (AöR)
Universität Duisburg-Essen
Hufelandstraße 55, 45147 Essen
Tel.: +49 (201) 723-3784
email: [Helmut.Hanenberg\(at\)uk-essen.de](mailto:Helmut.Hanenberg(at)uk-essen.de)

HNO-Klinik
Universitätsklinikum Düsseldorf
Moorenstr. 5, D-40225 Düsseldorf
Tel.: +49 (211) 811-7570
email: [Helmut.Hanenberg\(at\)uni-duesseldorf.de](mailto:Helmut.Hanenberg(at)uni-duesseldorf.de)

Beth Levine, M.D.
Howard Hughes Medical Institute
Professor of Internal Medicine and Microbiology
Charles Cameron Sprague Distinguished Chair in Biomedical Science
Director, Center for Autophagy Research
UT Southwestern Medical Center
5323 Harry Hines Blvd.
Dallas, Texas 75390-9113
Tel. 214-648-0493
E-mail: [Beth.Levine\(at\)utsouthwestern.edu](mailto:Beth.Levine(at)utsouthwestern.edu)



Die Fanconi Anämie ist eine erblich bedingte DNA-Reparaturerkrankung (Quelle: Helmut Hanenberg)

