

Progerien

Interdisziplinäre Beratung - Wegweisende Forschung - Moderne Diagnostik

Was sind Progerien?

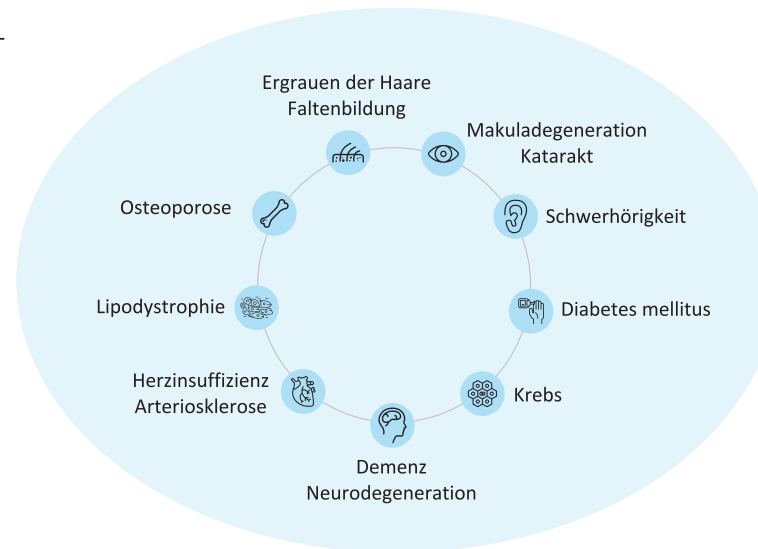
Progerien sind seltene angeborene Erkrankungen, die durch Anzeichen vorzeitiger bzw. beschleunigter Alterung gekennzeichnet sind. Sie können z. B. bereits im frühen Lebensalter zum Auftreten von altersassoziierten Krankheiten wie Herzerkrankungen, Krebs oder neurodegenerativen Erkrankungen führen.

Wie entstehen Progerien?

Progerien sind meist monogene Erkrankungen. Soweit bekannt, betreffen die kausalen Gendefekte vor allem Proteine, die auf die Architektur der Kernlamina bzw. auf die Chromatinstruktur einwirken oder in verschiedenen Mechanismen zur Reparatur von DNA-Schäden und damit zur Unversehrtheit des Genoms beitragen.

Was sind die Hauptmerkmale von Progerien?

In der Regel betreffen die alterungsähnlichen Veränderungen nicht den gesamten Organismus, sondern nur ein oder mehrere Organsysteme bzw. Gewebe zeigen alterungstypische Merkmale („segmentale progeroide Syndrome“).



Wie werden Progerien diagnostiziert?

Es sind eine Vielzahl verschiedener progeroider Syndrome beschrieben, die sich in ihrem Phänotyp zum Teil erheblich überschneiden. Eine präzise klinische Verdachtsdiagnose zu stellen, ist daher nicht immer einfach. Durch die Möglichkeiten neuester Next Generation Sequencing (NGS)-Analysen kann die Diagnosestellung molekulargenetisch erheblich vereinfacht werden.

Welche Versorgungskonzepte gibt es?

Für die Behandlung von Patienten mit Progerie ist eine interdisziplinäre Betreuung durch Spezialisten verschiedener Fachrichtungen in Abhängigkeit von der Symptomatik erforderlich. Es empfiehlt sich daher möglichst frühzeitig die Anbindung an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen.

Zentrum für progeroide Erkrankungen

Spezialprechstunde

Wir haben im Rahmen des Zentrums für Seltene Erkrankungen Göttingen eine neue Spezialprechstunde für Erkrankungen mit beschleunigter Alterung und progeroide Syndrome eingerichtet. Gemeinsam mit der Kinderklinik und weiteren klinischen Abteilungen der Universitätsmedizin Göttingen bieten wir Patienten und ihren Familien eine fachübergreifende klinische und molekulare Diagnostik, Beratung und Behandlung an.

Durch den interdisziplinären Betreuungsansatz soll eine frühzeitige, korrekte Diagnosestellung ermöglicht werden, die die Grundlage für die Auswahl geeigneter Versorgungsstrategien schafft.

Wir sorgen für eine schnelle Umsetzung unserer wissenschaftlichen Ergebnisse in die klinische Anwendung und stellen so eine moderne Versorgung unserer Patienten sicher.

➔ **Kontakt & Terminvereinbarung**

Neue Gene - Neue Mechanismen

Progerien sind ein Forschungsschwerpunkt unseres Instituts. Mittels Genom- und Exomsequenzierung identifizieren wir neue ursächliche Gene und in funktionellen Analysen erforschen wir, wie die kodierten Proteine in Signalwegen und molekularen Mechanismen agieren und welche zellulären Prozesse zu altersassoziierten Pathologien führen.

Chromatinstruktur & Remodelling

Wie bestimmte Faktoren die Chromatinstruktur und die Transkription regulieren, entschlüsseln wir im Zusammenhang mit neuen Genen für das Hallermann-Streiff-Syndrom.

Instabilität der Kernmembran

Wir haben Mutationen in Genen gefunden, deren Proteine die Architektur der Kernmembran beeinflussen, und wir erforschen nun, wie dies zu beschleunigter Alterung führt.

Transkriptionelle Regulation

Wir haben die genetische Ursache des Wiedemann-Rautenstrauch-Syndroms identifiziert und klären nun, wie eine fehlerhafte Transkription zu diesem neonatalen Progeriesyndrom führt.

Mitochondriale Dysfunktion

Wir analysieren systematisch den Einfluss von mitochondrialer Fehlfunktion auf die Alterungsprozesse in unseren Patienten mit progeroiden Syndromen und untersuchen Mutationen in neuen Genen mit mitochondrialer Funktion.

➔ **Aktuelle Progerie-Projekte der AG Wollnik**

NGS-Diagnostik

85 Progerie-Gene bieten wir aktuell in spezifischen Syndrom-Panel zur Diagnostik mittels NGS an:

- ◇ Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom
- ◇ Mandibuloakrale Dysplasie
- ◇ Nestor-Guillermo-Progerie-Syndrom
- ◇ Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom
- ◇ Werner-Syndrom
- ◇ Ruijs-Aalfs-Syndrom
- ◇ Cockayne-Syndrom
- ◇ Xeroderma Pigmentosum
- ◇ Bloom-Syndrom
- ◇ Lipodystrophie
- ◇ Marfan-Lipodystrophie-Syndrom
- ◇ Short-Syndrom
- ◇ Keppen-Lubinsky-Syndrom
- ◇ Progerie Typ Penttinen
- ◇ Cutis laxa assoziierte Syndrome
- ◇ Lenz-Majewski-Syndrom
- ◇ Rothmund-Thomson-Syndrom
- ◇ Dyskeratosis Congenita
- ◇ Ataxia-Teleangiektasia

➔ **Progerie-Panel Untersuchungsauftrag**



Institut für Humangenetik
der Universitätsmedizin Göttingen
Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen

Ansprechpartner

Dr. med. Franziska Schnabel
Prof. Dr. med. Bernd Wollnik
Tel. 0551-39-60606

www.humangenetik-umg.de