



Neue genetische Risikovarianten für RLS entdeckt

In einer großen genomweiten Assoziationsstudie haben Forscher unter Leitung der Technischen Universität München (TUM) und des Helmholtz Zentrums 13 neue genetische Risikovarianten für das Restless Legs Syndrom (RLS) gefunden ([Lancet Neurology 2017, 16,11: 898-907](#)). Auch hätten sie zeigen können, welche biologischen Prozesse betroffen sind, teilt die TUM mit.

Über die molekularen Ursachen und die genauen Krankheitsmechanismen des RLS sei bisher ja nur wenig bekannt. Professor Juliane Winkelmann, Professorin für Neurogenetik an der TUM und Leiterin des Instituts für Neurogenomik am Helmholtz Zentrum München, forscht mit ihrem Team schon seit über zehn Jahren an dieser neurologischen Krankheit. Sie und ihr Team konnten bereits zeigen, dass RLS auch genetische Ursachen hat.

Mit internationalen Partnern der britischen Cambridge Universität und der US-Firma "23andMe" hat sie nun anhand von 45.000 Patienten die weltweit größte Studie hierzu durchgeführt.

"Wir konnten insgesamt 19 Risiko-assoziierte Varianten im Erbgut der Studienteilnehmer identifizieren – davon sind 13 neu. Wir sind davon überzeugt, dass unsere Ergebnisse das Verständnis der molekularen Ursachen des Restless Legs Syndroms deutlich voranbringen", wird Dr. Barbara Schormair vom Institut für Neurogenomik am Helmholtz Zentrum München in der Mitteilung der TUM zitiert. Schormair ist eine der Erstautoren der Studie.

Das internationale Team hat die genetischen Daten von 15.000 Patienten mit denen von 95.000 Individuen aus der Allgemeinbevölkerung verglichen. In einer weiteren Studie mit 31.000 neuen Patientendatensätzen und über 280.000 Kontrolldatensätzen wurden anschließend die Ergebnisse bestätigt.

Zusätzlich untersuchten die Forscher, mit welchen biologischen Abläufen die Risikovarianten am ehesten verbunden sind und entdeckten Überraschendes: Vor allem Gene, die an der embryonalen Entwicklung des Nervensystems beteiligt sind, tauchten in dieser Untersuchung auf, und das, obwohl RLS meist erst in späteren Lebensjahrzehnten auftritt. Das lasse vermuten, dass angeborene Besonderheiten des Nervensystems sich erst später in Form des RLS bemerkbar machen, teilt die TUM mit. "Indem wir das jetzt besser verstehen, können wir auch über geeignete Therapien nachdenken. Unsere genetische Studie bringt uns einen großen Schritt vorwärts, um neue und bessere Medikamente für unsere Patienten zu finden", fasst Winkelmann die Resultate des Forschungsteams zusammen.

Thalidomid wirkt auf einen zellulären Ablauf, der laut der neuen Studie auch beim Restless Legs Syndrom eine Rolle spielen könnte. Laut des Studienteams könnte es deshalb eine mögliche Therapieoption sein. Über einen möglichen Einsatz zur Therapie bei RLS bei anders nicht behandelbaren männlichen Patienten oder Patientinnen nach ihrer fruchtbaren Phase könne aber erst nach sorgfältigen klinischen Studien entschieden werden, so die Wissenschaftler. *(eb)*

Ärzte Zeitung online, 16.10.2017 16:00

Copyright © 1997-2017 by Springer Medizin Verlag GmbH