



ARVC-Selbsthilfe e.V.
Fastlingerring 113
D-85716 Unterschleißheim
Deutschland

Vereinssitz: München
Mobil: +49 163 1847521
E-Mail: info@arvc-selbsthilfe.org
Website: www.arvc-selbsthilfe.org

Vorgeschichte der geplanten Studie zur Vererbung genetischer Herzerkrankungen der Amsterdamer Universitair Medische Centra (Uniklinik):

Bei ARVC-Indexpatienten (den zuerst diagnostizierten ARVC-PatientInnen einer Familie) aus den USA, Deutschland und den Niederlanden, wurde untersucht, wie oft eine gefundene Mutation vererbt wurde und wie oft sie de novo war, das heißt neu in der Familie bzw. bei dem Indexpatienten aufgetreten, ohne dass ein Elternteil davon betroffen war. Das Ergebnis war, dass die Mutation fast immer (in über 98% der Fälle) vererbt wurde.

Aber es trat noch ein weiteres überraschendes Ergebnis auf:

Bei PKP2-Mutationsträgern war die Vererbung vom Vater häufiger als erwartet bei autosomal-dominantem Erbgang. Eine zusätzliche Stammbaumanalyse in 129 Familien mit den fünf häufigsten niederländischen Gründermutationen von PKP2 ergab, dass bei Männern (IndexpatientInnen und Familienmitgliedern) die Wahrscheinlichkeit, die PKP2-Mutation an ihre Nachkommen weiterzugeben, bei 70 % lag, also deutlich höher als die 50%, die bei autosomal-dominanter Vererbung zu erwarten gewesen wäre.

Die Wahrscheinlichkeit, dass Frauen PKP2-Mutationen weitergeben, war dagegen mit 56 % normal.

Es gab keinen Unterschied zwischen männlichen und weiblichen Mutationsträgern hinsichtlich der Anzahl der Kinder oder der Anzahl der genetisch getesteten Kinder, woraus geschlossen wurde, dass PKP2-Mutationen deutlich stärker väterlicherseits vererbt werden.

Frühere Studienergebnisse und theoretischer Hintergrund:

Eine solche verstärkte väterliche Vererbung von Mutationen wurde bereits früher im Zusammenhang mit einer erhöhten Häufigkeit von De-novo-Mutationen mit zunehmendem väterlichen Alter in Genen, die mit dem Wachstum zusammenhängen, beschrieben, was zu selektiven Vorteilen während der Spermatogenese (der Entwicklung der Spermien) führte.

Bei den PKP2-Mutationen bei ARVC-PatientInnen handelt es sich jedoch nicht um De-novo-Mutationen, und das Gen ist nicht mit dem Wachstum verbunden.

Die Theorie:

Die Studiengruppe stellt die Hypothese auf, dass ein ähnlicher Vorteil wie oben beschrieben bei der Spermatogenese (der Bildung der männlichen Keimzellen) auftreten könnte.

Das Ziel:

Die überproportionale väterliche Vererbung von 70 % für PKP2 soll bestätigt werden, indem Spermien von PKP2-Trägern gesammelt und die Anzahl der Spermien mit und ohne die Mutation analysiert werden.

Was wird benötigt?

10 Spermaproben von männlichen PKP2-Trägern, um ein zuverlässiges Ergebnis zu erhalten.

Wie kann man teilnehmen?

Das niederländische Team verschickt fertige Probensets, die Spermienproben können zuhause gewonnen und dann nach Amsterdam verschickt werden.

Wo finde ich weitere Informationen?

Die Erklärungen des Amsterdam UMC samt Einwilligungserklärung finden Sie auf Niederländisch und in deutscher Übersetzung auf unserer Homepage.
