

Neuigkeiten aus der Huntington-Forschung. In einfacher Sprache. Von Wissenschaftlern geschrieben Für die Huntington-Gemeinschaft weltweit.

## Beeinträchtigt die Huntington Mutation das Wachstum von Kindern?



Kleine Studie deutet an, Kinder mit HK Mutation ohne Symptome haben leichte Unterschiede beim Wachstum. Was heißt das

Von Dr Ed Wild am 12. August 2012

Bearbeitet von Dr Jeff Carroll; Übersetzt von Michaela Grein

Ursprünglich veröffentlicht am 7. August 2012

*Das Huntingtin Gen und Protein sind beide in unserem Körper aktiv und Gewichtsverlust ist ein gutbekanntes Problem, sobald die Symptome der Huntington Krankheit beginnen. Dennoch fühlen sich Menschen mit der Mutation, die die Huntington Krankheit verursacht, für viele Jahre wie die Menschen ohne diese und sehen so aus. Nun wird in einer kleinen Studie angedeutet, dass Kinder, die die Huntington Mutation in sich tragen, feine Unterschiede im Wachstum haben könnten. Sind diese Unterschiede real und was bedeuten sie?*

### Entwicklung versus Rückbildung

Die Huntington Krankheit ist klassifiziert als eine "neurodegenerative Krankheit", weil sie den fortschreitenden Verlust an Gehirnzellen verursacht. Moderne wissenschaftliche Techniken sind besser als je zuvor beim Aufzeigen von frühen Effekten der Neurodegeneration. So kann man beispielsweise schon einige Jahre bevor die Veränderungen beginnen feine Unterschiede auf den MRT Bildern sehen.

Jedoch weiß man auch, dass das Huntington Protein, das von dem Huntington Gen produziert wird, wichtig ist für gesundes Wachstum. Es ist weniger klar, welchen Effekt, das mutierte Huntington Gen auf die Entwicklung des Gehirns und des Körpers hat - falls überhaupt.

Eine Studie in den 1980ern berichtete, dass Unterschiede in Größe, Gewicht und Größe des Kopfes bei den Menschen mit dem Risiko, die Huntington Krankheit zu entwickeln, leicht abweichen. Jüngst zeigten Messungen von MRT Bildern ein kleineres Schädelvolumen bei Männern - aber nicht bei Frauen - mit der Huntington Mutation.

Laut diesem Bericht haben einige Wissenschaftler vermutet, dieser Unterschied bedeutete, dass sich die Gehirne und Körper von Menschen mit der Huntington Krankheit anders



Beeinflusst die Huntington Mutation Wachstum und Entwicklung? Möglich, auf sehr

entwickeln. Es ist ein kontroverser Bereich, und andere Studien in diesem Bereich kamen nicht zu den selben Ergebnissen.

geringe Weise - aber nicht so sehr, als dass es für jedes einzelne Kind es ein Problem darstellt.

Ein Problem auf diesem Gebiet ist, dass es beim Forschen an Erwachsenen schwer sein kann zwischen **entwicklungsgemäßen** Unterschieden (Dinge, die anders sind beim Aufwachsen) und **rückbildenden** Veränderungen (Dinge, die sich später verändern, sobald die Krankheit beginnt) zu unterscheiden.

## Denkt keiner an die Kinder?

Die naheliegendste Art und Weise, diesen Punkt anzusprechen, wäre diese Messungen an Kindern mit und ohne Huntington Mutation zu wiederholen. Aber dies wirft ein bedeutendes ethisches Problem auf: man müsste Kinder aus Huntington Familien genetisch untersuchen. Das Untersuchen von Kindern auf die Huntington Mutation ist unethisch, weil es das Recht jedes einzelnen ist, für sich selbst zu entscheiden, ob man untersucht wird.

Eine Gruppe von Forschern unter der Leitung von Dr. Peg Nopoulos von der Universität Iowa umging geschickt diese schwierige Frage und hat gerade ihre Ergebnisse im Journal Neurology veröffentlicht.

Sie haben 34 Kinder aus Huntington Familien rekrutiert; jedes Kind hat eine 50 % Wahrscheinlichkeit, das verlängerte Gen geerbt zu haben, aber keines der Kinder hatte irgendwelche Anzeichen oder Symptome der Huntington Krankheit.

Die DNA von jedem Kind wurde auf die Mutation untersucht, aber die Ergebnisse wurden vor allen geheim gehalten, die involviert waren - den Kindern, den Eltern und den Forschern.

Die Forscher maßen die Größe, das Gewicht und die Größe des Kopfes der Kinder. Alle identifizierenden Daten wurden von den Messungen entfernt, die dann für die statistische Analyse mit den Ergebnissen der genetischen Untersuchungen zusammengeführt wurden.

Es stellte sich heraus, dass von den beteiligten Kindern, 20 Träger der Huntington Mutation waren, während 14 negativ getestet wurden.

Aufgrund der sehr kleinen Gruppe verpflichteten die Forscher eine große Gruppe von 138 Kindern aus nicht Huntington Familien, um als Vergleichsgruppe für die Kinder mit der Mutation zu dienen.

## Leichte Unterschiede

Die Kinder hatten ein durchschnittliches Alter von ungefähr 13, und die Forscher schätzten, dass die 20 Kinder mit der Huntington Genveränderung vermutlich über 30 Jahre davon entfernt sind, Anzeichen der Krankheit zu bekommen.

Es wurden feine Unterschiede zwischen den Kindern mit der Huntington Mutation und der Kontrollgruppe gefunden. Diejenigen mit der Mutation waren etwas kleiner und wogen

” Diese Forschung

weniger und deren Köpfe waren ein winziges bisschen kleiner. Interessanterweise war der Unterschied in der Kopfgröße an die Länge des abnormalen Gens gekoppelt.

Die Unterschiede waren alle klein, und die Wissenschaftler weisen drauf hin, dass es unwahrscheinlich ist, dass diese an sich aussagekräftig sind - stattdessen heben sie mögliche frühe Effekte der Huntington Mutation auf die Kindesentwicklung hervor.

verändert nicht die Tatsache, dass das körperliche Erscheinungsbild nicht verwendet werden kann um vorherzusagen, ob eine Person Huntington entwickeln wird.



## Einspruch

Während diese Studie die Rolle des Huntington Gens in der Entwicklung unterstützt, wirft sie dennoch mehr Fragen als Antworten auf.

Da die Anzahl der untersuchten Kinder sehr klein war und schon ein oder zwei Kinder durch Werte unter dem Durchschnittsbereich die Ergebnisse verdrehen können, ist zur Vorsicht zu mahnen.

Dies wird durch die Tatsache, dass die Forscher eine Gruppe aus Nicht-Huntington Familien mit einschließen mussten unterstützen, da die Unterschiede zwischen Kindern aus Huntington Familien mit und ohne Mutation weniger auffällig waren. In der Tat, waren die Kinder mit dem Risiko, die negativ getestet wurden, ungewöhnlich schwer - ein merkwürdiges Ergebnis, das unmöglich etwas mit dem Huntington Gen zu tun haben kann und möglicherweise vom Zufall abhängig ist.

Durch Kinder aus nicht Huntington Familien wird deshalb das Vermögen der Wissenschaftler, Unterschiede, die mit der Huntington Mutation in Verbindung gebracht werden, erhöht. Aber es führte auch andere mögliche Quellen von Fehlern ein. Alle Kinder mit der Mutation wachsen mit einem oder mehreren Verwandten auf, die von der Huntington Krankheit betroffen sind. Diese Lebensumstände könnten Auswirkungen auf die Ernährung und Entwicklung haben. Wie man weiß, kann Huntington einen Haushalt in einer Art und Weise chaotisch machen, die es den Kindern erschwert zu gedeihen. Die "Kontroll"-Kinder wären von all diesen Umwelteinflüssen auf die Entwicklung befreit.

## Unter'm Strich

Dieses nachdenklich stimmende Stück Forschung unterstreicht die Wichtigkeit, sehr frühe Effekte der Mutation, welche Huntington verursacht, zu untersuchen. Die Vorstellung, dass die Mutation das frühe Wachstum und die Entwicklung beeinflusst, ist sicher eine wichtige, aber wir sollten festhalten, dass in dieser Phase das Urteil noch aussteht.

Die Forscher hinter diesem Bericht folgen nun der Entwicklung von Kindern über die Zeit, um zu sehen, ob sie bedeutende Effekte herauskitzeln können. Aber man weiß aus bestehenden Studien, dass jegliche Effekte fein und wohl innerhalb dem Bereich der normalen Streuung bei heranwachsenden Kindern bleiben werden.

Eine Sache über die sich die Menschen mit dem Risiko der Huntington Krankheit oft sorgen, ist, dass wenn sie Mutter oder Vater ähneln, es bedeutet, dass sie das Gen geerbt haben. Wir wollen unseren Lesern versichern, dass sämtliche bis zum heutigen Tag veröffentlichte Wissenschaft, diese Befürchtungen widerlegt.

Obwohl es spannende wissenschaftliche Fragen zur Biologie des Huntington Gens aufwirft, verändert diese neue Untersuchung die grundlegende Wahrheit darüber nicht, dass das körperliche Erscheinungsbild **nicht** dazu verwendet werden kann, vorherzusagen, ob eine Person an Huntington erkranken wird.

---

*Die Autoren haben keinen Interessenkonflikt offenzulegen. Weitere Informationen zu unserer Offenlegungsrichtlinie finden Sie in unseren FAQ ...*

---

© HDBuzz 2011-2017. Die Inhalte von HDBuzz können unter der Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License frei verbreitet werden.

HDBuzz ist keine Quelle für medizinische Ratschläge. Für weiterführende Informationen siehe [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Erstellt am 25. Juli 2017 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/089>