



Der australische Naturwissenschaftler Dr. David Keays erforscht am IMP in Wien die Entwicklung von Nervenzellen

Letztes Puzzle-Stück

Auf der Suche nach Veränderungen im Erbgut, welche die Entwicklung von Nervenzellen bei Mäusen stören, stießen Wissenschaftler auf ein interessantes Gen namens Vps15. In gesunden Tieren ist es für den Transport von Eiweißstoffen innerhalb von Zellen nötig. Ist das Gen aber nicht ausreichend aktiv, so weisen die Mäuse schwere Hirnschäden auf.

Wirklich überrascht waren die Wissenschaftler um Dr. David Keays vom Forschungsinstitut für Molekulare Pathologie (IMP) in Wien allerdings, als sie in einer Datenbank das entsprechende Gen beim

Forscher entdeckten ein Gen, das wichtig für die Entstehung eines gesunden Gehirns ist

Menschen nachschlugen. „Ein junger Mann aus Polen wies nämlich eine Mutation, eine krankhafte Veränderung, im Vps15 Gen auf, und tatsächlich litt er an schweren Entwicklungsdefekten seines Gehirns. Erst 19jährig verstarb er“, so Dr. Keays.

Für die Forscher am Wiener IMP, wie dem Doktoranden Thomas Gstrein, die zuvor die Funktionsweise von Vps15 entschlüsselt hatten, war der Brückenschlag vom Labor zum Krankenbett das letzte Stück eines Puz-

zles. Schon lange vorher hatten sie und Kollegen im britischen Oxford mit der systematischen Suche – einem sogenannten Screening – nach Genen begonnen, welche die Entwicklung des Mäusegehirns beeinflussen.

Entwickelt sich in Wirbeltieren – zu denen Menschen wie Mäuse gehören – ein Gehirn, so erfordert dies ein Zusammenspiel von Hunderten Genen und den von ihnen codierten Eiweißen. Werden diese Prozesse gestört, können Hirndefekte die Folge sein. „An Vps15 hätte dabei allerdings niemand gedacht“, so Keays. „Hirndefekte, wie jene, die durch Vps15 bedingt werden, hätten wir eher einem Gen mit einer Rolle für Zellstrukturen zugewiesen“, erläutert der Naturwissenschaftler.

Tatsächlich beeinflusst Vps15 aber die Organisa-

”
Hirndefekte, wie jene, die durch Vps15 bedingt werden, hätten wir eher einem Gen mit einer Rolle für Zellstrukturen zugewiesen.

Dr. David Keays

tion von stützenden Strukturen in den Zellen, des sogenannten Zellskeletts (Cytoskeletts) nur auf indirekte Weise. „Dank des umfassenden Screens und der Brücke zur tragischen Krankengeschichte des polnischen Patienten wissen wir heute, dass ein gesundes Gehirn ohne Vps15 nicht entstehen kann“, so Dr. Keays.

Eventuelle Therapien solcher Erkrankungen wären ohne solche Erkenntnisse nicht denkbar, und dafür sei das Zusammenspiel von Resultaten aus der Grundlagenforschung und praktischer Anwendung notwendig.

ZUR PERSON

Dr. David Keays stammt aus Australien, wo er Naturwissenschaften und Jus studierte. Nach einem Master an der University of Melbourne promovierte er an der britischen University of Oxford. Seit 2008 forscht er am IMP in Wien an zwei unterschiedlichen Fragestellungen: der Entwicklung von Nervenzellen und dem Magnetsinn von Vögeln (Tauben). Finanziert wird sein Labor von Boehringer Ingelheim, dem Fonds zur Förderung der Wissenschaftlichen Forschung (FWF) und dem Europäischen Forschungsrat (European Research Council – ERC).

In dieser Serie stellen wir Projekte von Spitzenforscherinnen und -forschern in Österreich vor. Ausgewählt werden sie von Prof. Dr. Georg Wick vom Biozentrum der Medizinischen Universität Innsbruck.