



## **Morbus Wilson: Gen-Mutation „schützt“ vor Fettleber und sorgt für bessere Prognose**

**Utl.: Tag der seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2019**

(Wien, 26-02-2018) Morbus Wilson ist eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung, die auch „Kupferspeicherkrankheit“ genannt wird – durch eine oder mehrere Genmutationen ist dabei der Kupferstoffwechsel in der Leber gestört. Irgendwann kann die Leber Kupfer nicht mehr über die Galle ausscheiden, in der Folge kommt es insbesondere zu Kupfer-Ansammlungen in der Leber, im Auge und im Zentralnervensystem. Dadurch kommt es u.a. zu schweren Leberschäden und zu neurologischen Defiziten. ForscherInnen der MedUni Wien unter der Leitung des Hepatologen Peter Ferenci haben nun entdeckt, dass eine kürzlich beschriebene Gen-Mutation, die – offenbar über den Vitamin-A-Stoffwechsel – vor einer Fettleber „schützt“, auch für eine bessere Prognose bei Morbus-Wilson-PatientInnen sorgt. Diese Erkenntnis kann bei der personalisierten Behandlung von Betroffenen künftig großen Nutzen haben.

Das identifizierte Gen heißt „HSD17B13“ und hat offensichtlich, so Ferenci, eine wichtige Rolle beim Vitamin-A-Stoffwechsel. Folgestudien sollen abklären, ob Morbus-Wilson-PatientInnen von dieser Erkenntnis – und einem möglichen Ansatz über die Gabe von Vitamin A – profitieren können. Insgesamt konnte diese Genmutation bei jedem/r Vierten (rund 26 Prozent) festgestellt werden. „Wir können davon ausgehen, dass das Gen HSD17B13 eine entscheidende Rolle beim Fortschreiten der Morbus-Wilson-Erkrankung hat“, erklärt Ferenci. „Ist die Mutation nicht vorhanden, hat der oder die Betroffene eine schlechtere Prognose. Damit können wir ganz im Sinn der Präzisionsmedizin eine viel genauere Vorhersage für den weiteren Verlauf erstellen.“

Bereits 2018 hatten die ForscherInnen in einer viel beachteten Studie, die im Top-Journal „Hepatology“ veröffentlicht wurde, zeigen können, dass sich über das als „Morbus-Wilson-Gen“ bekannte Protein ATP7B, von dem es hunderte Mutationen gibt, keine konkreten Aussagen über die Prognose machen lässt.

### **Morbus Wilson: MedUni Wien/AKH Wien als Top-Zentrum**

Rund 300 Menschen in Österreich leiden an dieser Erbkrankheit. Die MedUni Wien bzw. das AKH Wien ist eines der führenden Zentren bei der Erforschung und Behandlung der seltenen Erkrankung neben Yale und Heidelberg. Der Gastroenterologe und Hepatologe Peter Ferenci von der (Universitätsklinik für Innere Medizin III) wurde in einem Ranking von „Reuters“ unter den Top-Experten für Morbus Wilson weltweit auf Rang drei eingestuft.

Morbus Wilson bleibt jahrelang unerkannt und wird zumeist durch einen Zufallsbefund entdeckt. Die Bandbreite ist riesig: Der jüngste bekannte Fall in Wien betrifft ein zweijähriges



Kind, der älteste Patient war 74 Jahre alt. Auch die Symptome sind mannigfaltig: Die Erkrankung kann lange Zeit symptomlos verlaufen, oder sich mit schweren Leberschäden, dem Kayser-Fleischer-Kornealring im Auge (Veränderung der Hornhaut) und neurologischen Problemen mit Bewegungsstörungen wie ruckartigen Zuckungen oder Zittern der Gliedmaßen oder auch Schwierigkeiten beim deutlichen Sprechen bzw. Schluckstörungen manifestieren. „Dazu kommen oft auch psychiatrische Erkrankungen wie Zwangshandlungen bis hin zur Psychose“, ergänzt Ferenci.

**Service:**

“A HSD17B13 Variant as Genetic Modifier in hepatic Wilson Disease.” Peter Ferenci, Jan Pfeifenberger, Albert Friedrich Stättermayer, Rudolf E Stauber, Claudia Willheim; Karl H Weiss, Petra Munda-Steindl, Michael Trauner, Michael Schilsky, Heinz Zoller. JHEP Reports (accepted).

„Age, sex, but not ATP7B genotype effectively influences the clinical phenotype of Wilson disease.“ Peter Ferenci, Wolfgang Stremmel, Anna Szlonkowska, Ferenc Szalay, Andre Viveiros, Albert Friedrich Stättermayer, Radna Bruhe, Roderick Houwen, Tudor Pop, Rudolf Stauber, Michael Gschwantler, Jan Pfeiffenberger, Cihan Yurdaydin, Elmar Aigner, Petra Munda-Steindl, Hans-Peter Dienes, Heinz Zoller, Karl-Heinz Weiss. 2018; doi: 10.1002/hep.30280.

Rückfragen bitte an:

Mag. Johannes Angerer  
**Leiter Kommunikation und  
Öffentlichkeitsarbeit**  
Tel.: 01/ 40 160-11501  
E-Mail: [pr@meduniwien.ac.at](mailto:pr@meduniwien.ac.at)  
Spitalgasse 23, 1090 Wien  
[www.meduniwien.ac.at/pr](http://www.meduniwien.ac.at/pr)

Mag. Thorsten Medwedeff  
**Kommunikation und Öffentlichkeitsarbeit**  
Tel.: 01/ 40 160-11505  
E-Mail: [pr@meduniwien.ac.at](mailto:pr@meduniwien.ac.at)  
Spitalgasse 23, 1090 Wien  
[www.meduniwien.ac.at/pr](http://www.meduniwien.ac.at/pr)

**Medizinische Universität Wien – Kurzprofil**

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit rund 8.000 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit 5.500 MitarbeiterInnen, 26 Universitätskliniken und drei klinischen Instituten, 12 medizinteoretischen Zentren und zahlreichen hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich.