



**Presse-Information  
Zur sofortigen Veröffentlichung**

**Forschungserfolg auf internationalem Top-Level:  
Grazer Wissenschaftsteam entdeckt neue Muskelkrankheit, die mit einer fortschreitenden  
Schwäche der Haltungsmuskulatur einhergeht und identifizierte das dafür verantwortliche Gen**

Graz, am 30. Jänner 2008: Ein Wissenschaftsteam der Med Uni Graz entdeckt eine neue Krankheitsform und das dafür verantwortliche Gen. Das so genannte FHL1Gen wurde als genetische Ursache für eine spezielle, fortschreitende Schwäche der Haltungsmuskulatur festgestellt. Dr. Christian Windpassinger vom Institut für Humangenetik und Univ.-Prof. Dr. Stefan Quasthoff von der Universitätsklinik für Neurologie ist es in interdisziplinärer Zusammenarbeit mit Partnern aus Österreich, Deutschland, Großbritannien und Kanada gelungen, eine besondere Form einer Muskelerkrankung (Myopathie) aufzuklären. Das für die Erkrankung verantwortliche Gen (FHL1 Gen) beeinflusst Proteinlevel und –funktion in den Muskelzellen und verursacht so eine Muskelschwächung. „Mit dieser Entdeckung konnten wir das Krankheitsgeschehen entschlüsseln, weil wir die molekulare Ursache gefunden haben. Dies ist eine wichtige Grundlage, um weitere, konkrete Forschungsarbeiten um Funktion und Behandlungsmöglichkeiten fortsetzen zu können“, betonen die beiden federführenden Grazer Wissenschaftler Windpassinger und Quasthoff. „Besonders wichtig ist die klinische Relevanz, weil wir von nun an Familien auf die Krankheit untersuchen können. Mittels Blutuntersuchung können wir hier in Graz routinemäßig unsere Patienten auf die Myopathie testen.“

Die spezielle Form der Myopathie ist eine Erkrankung, die in Österreich bei Männern ab 30 Jahren festgestellt wurde. Die Symptome äußern sich sehr unterschiedlich. Betroffene weisen oft eine athletische Erscheinung bei gleichzeitiger Verminderung der Haltungsmuskeln auf sowie eine eingeschränkte Bewegungsmöglichkeit im Nacken, Rückenschmerzen und Probleme beim Gehen. Meist ist auch der Herzmuskel betroffen. Mit der neuen Entdeckung der Krankheitsform gingen die Grazer Wissenschaftler vorerst von einer äußerst seltenen Erkrankung aus. Ob die Erkrankung tatsächlich so selten ist, wird ein Screening von in Frage kommenden Patienten in den nächsten Monaten zeigen. „Zuerst entdeckten wir die Gen-Mutation bei einer österreichischen Familie, mittlerweile wurden durch die Abstimmung mit internationalen Forscherteams auch Betroffene in Großbritannien und USA ausfindig gemacht.“

**3-jährige Forschungsarbeit in Österreich und Kanada**

Christian Windpassinger hat in Österreich mit der Forschungsarbeit begonnen, indem er alle möglichen Gene schrittweise ausgeschlossen hat. Fortgesetzt hat er seine Arbeit in einem 2-jährigen Forschungsaufenthalt an der University of Toronto mit Dr. Vincent, wo ihm der Durchbruch gelang. Über drei Jahre hat die Erforschung der Gen-Mutation in Anspruch genommen.

**Forschungserfolg auf internationalem Top-Niveau: Auszeichnung und Publikation in renommierten Journal**

Das Ergebnis der Forschungsarbeiten des Grazer Teams stößt international auf großes Interesse und Renommee. Die Fachzeitschrift „American Journal of human Genetics“ publizierte im Jänner die Arbeit. Außerdem wurde Christian Windpassinger von der „American Society of Human Genetics“ mit dem „Postdoc Clinical Research Award“ ausgezeichnet.

**Weitere Informationen:**

PD. Dr. Christian Windpassinger  
Institut für Humangenetik, Med Uni Graz  
[christian.windpassinger@meduni-graz.at](mailto:christian.windpassinger@meduni-graz.at)  
+43-316-380-4114

Prof. Dr. Stefan Quasthoff  
Universitätsklinik für Neurologie, Med Uni Graz  
[Stefan.quasthoff@meduni-graz.at](mailto:Stefan.quasthoff@meduni-graz.at)  
+43-316-385-81139