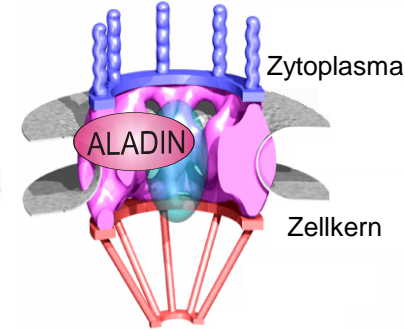
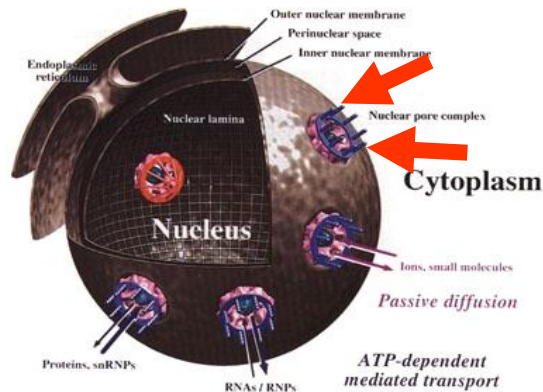


Pädiatrische Endokrinologie: Triple-A-Syndrom

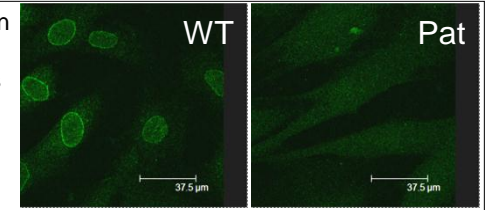
Das **Triple-A-Syndrom** ist eine seltene autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung, die durch die klinische Trias **adrenale Insuffizienz**, **Achalasie** und **Alakrimie** sowie assoziierte neurologische Störungen gekennzeichnet ist. Das Triple-A-Syndrom wird durch Mutationen im Protein ALADIN verursacht. Als Protein des Kernporenkomplexes kann ALADIN in sämtliche gerichtete Transportprozesse aus und in den Kern involviert sein. Unsere Arbeitsgruppe bearbeitet in diesem Zusammenhang folgende Aufgaben:

- Untersuchungen zur zellulären Funktion des Nukleoporins ALADIN und zu seiner Rolle bei der Pathogenese des Triple-A-Syndroms (DFG-Förderung)
- Mechanismen der Fehlregulation der Nebenniere beim Triple-A-Syndrom (Klinische Forschergruppe KFO 252)
- The triple A syndrome as a neurodegenerative disease – the potential of antioxidative treatment (RAC Grant CRTD)
- Untersuchung Triple-A-Syndrom-ähnlicher Erkrankungen und Identifizierung neuer krankheitsrelevanter Gene mit möglichen Verbindungen zum Triple-A-Syndrom

Zellkern mit Kernporen



Immunfluoreszenzfärbung von Fibroblastenzellen eines gesunden Probanden und eines Patienten mit Triple-A-Syndrom (→ keine Färbung von ALADIN an der Kernpore des Patienten)



Ziel der Projekte

Aufklärung der für klinisch-medizinische Anwendungen wichtigen Kausalzusammenhänge zwischen dem genetischen Defekt, der Störung der Zellfunktion und dem endokrinologischen und neurodegenerativen Krankheitsbild.

Potentiell zu vergebende experimentelle Doktorarbeiten (ein Freisemester ist Voraussetzung)

1. Rolle von ALADIN für die Funktion der Nebenniere unter oxidativem Stress (tierexperimentelle Arbeiten)
2. Interaktionen von ALADIN mit anderen Proteinen des Kernporenkomplexes und des Kerntransports
3. Identifizierung weiterer betroffener Gene bei Familien mit Triple-A-Syndrom-Phänotyp aber ohne Mutation im AAAS-Gen

Ansprechpartner: Prof. Dr. med. Angela Hübner / Tel. 458 2926 (Angela.Huebner@uniklinikum-dresden.de)