

Warum Frauen wissen sollten, ob sie Trägerin des XLHED sind.

Nach einem Blogeintrag der NFED. Quelle: <https://www.nfed.org/blog/why-women-need-to-know-if-they-carry-the-gene-variant-for-xlhed/>

Zum ersten Mal steht Frauen, welche Trägerin der X-chromosomal vererbten hypohidrotischen Ektodermalen Dysplasie (XLHED) sind, eine neue Möglichkeit für die Familienplanung zur Verfügung. Sie können in der Schwangerschaft bei der klinischen Studie namens „EDELIFE“ teilnehmen, bei welcher Forscher bei männlichen, betroffenen Feten eine neue in-utero Therapie anwenden. Das heißt: Ein von einer XLHED betroffener Sohn kann im Mutterleib behandelt werden. Die Studie zielt darauf ab, die Symptome der Ektodermalen Dysplasie bezüglich der Zähne und Zahnanlagen, Schweiß- und andere Sekretproduktion beim Kind stark zu verbessern. (Genauere Informationen sind in den unten genannten Quellen zu finden.)

Wir haben große Hoffnung, dass diese Behandlungsmethode in den kommenden Jahren zugelassen wird. Um behandelt zu werden, muss die Mutter allerdings sicher wissen, dass sie Trägerin der XLHED-Variante ist. Das Zeitfenster, in welcher sie während der Schwangerschaft behandelt werden kann, ist klein.

Gewöhnlicherweise können Männer einfacher mit XLHED diagnostiziert werden als Frauen, da sie in vielen Fällen eindeutiger Symptome zeigen. Bei Frauen ist eine genetische Untersuchung sinnvoll, um eine Diagnose sicher zu bestätigen.

Unterschiede der Ausprägung bei Männern und Frauen

XLHED wird durch eine Veränderung des EDA-Gens verursacht. Dieses Gen liegt auf dem X-Chromosom. Männer (XY) haben typischerweise ein X- und ein Y-Chromosom und dementsprechend nur eine Kopie des EDA-Gens, während Frauen (XX) zwei X-Chromosomen und somit auch zwei EDA-Kopien haben. Dieses zweite EDA-Gen kann bei Frauen die fehlende Funktion des veränderten EDA-Gens ausgleichen, weswegen Symptome viel milder ausfallen können als bei Männern, bei denen kein zweites EDA „einspringen“ kann.

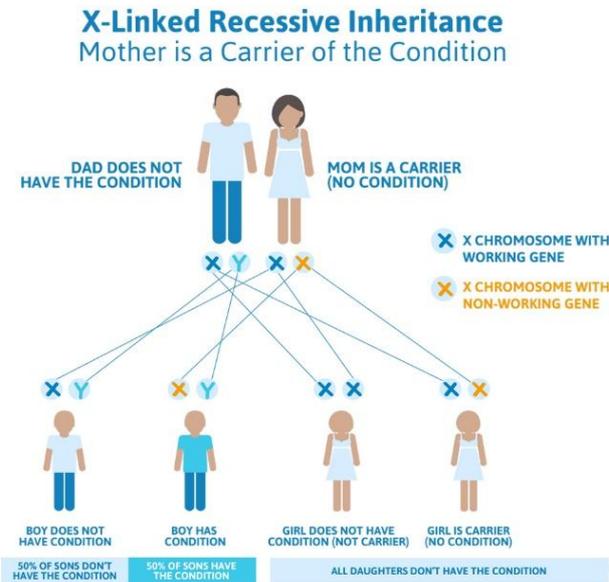
Frauen werden oft als Träger bezeichnet. Das bedeutet, dass man das veränderte Gen in sich trägt, aber keine (erkennbaren) Symptome zeigt. Frauen können dennoch betroffen sein und unter anderem folgende Symptome zeigen: Wenige Haare, ungleichmäßig verteilte Schweißdrüsen, weniger oder kleinere Zähne. Manche Frauen haben unterentwickelte Brustwarzen und oftmals Probleme beim Stillen.

Vererbung der XLHED an Kinder

Bei der Vererbung gibt die Frau eines ihrer beiden X-Chromosomen an ihr Kind weiter, der Mann gibt entweder das X-Chromosom (das Paar bekommt eine Tochter) oder das Y-Chromosom (das Paar bekommt einen Sohn). So erhält das Kind einen individuellen XX- oder XY-Satz, der darüber entscheidet, wie die Entwicklung verläuft.

Folgend dargestellt sind die vier Kombinationen, die bei den Kindern von XLHED-Trägern/-Betroffenen möglich sein können. Hierbei wird unterschieden zwischen Träger (Carrier), Betroffener mit Symptomen (withCondition) und nicht Betroffenen (Does not haveCondition).

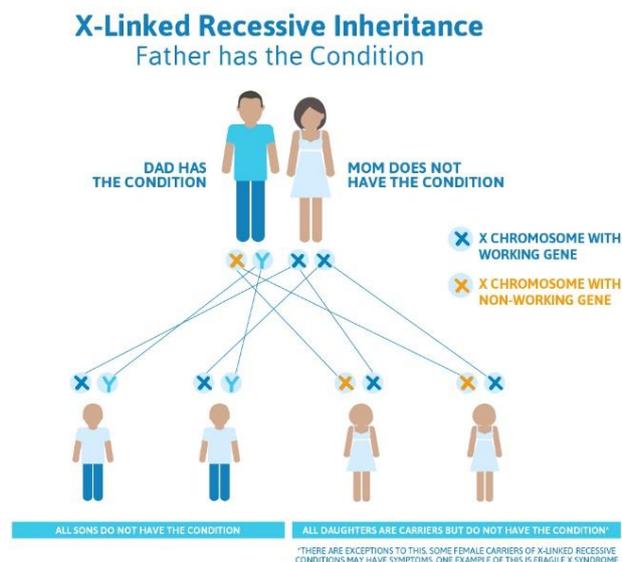
X-Chromosomal Rezessive Vererbung – Die Mutter ist Trägerin des betroffenen Gens



(<https://www.nfed.org/wp-content/uploads/2022/02/XLHED-Inheritance-mother-has-the-condition.jpg>)

Ist eine Frau Trägerin der XLHED (das betroffene X ist hier gelb dargestellt), gibt es bei jedem Sohn eine Chance von 50% von XLHED betroffen zu sein und bei jeder Tochter eine Chance von 50%, dass diese ebenfalls Trägerin wird. Während die XLHED bei Söhnen stets stark ausgeprägt auftritt, kann man bei Töchtern nicht vorhersagen, wie stark diese betroffen sein werden.

X-Chromosomal Rezessive Vererbung – Der Vater hat XLHED



(<https://www.nfed.org/wp-content/uploads/2022/02/XLHED-Inheritance-Father-has-the-condition.jpg>)

Hat ein Mann ein verändertes EDA-Gen, ist er stets von der XLHED betroffen und wird Symptome zeigen. Alle seine Töchter werden Trägerinnen des veränderten Gens sein, aber keiner seiner Söhne wird betroffen sein, da er an diese lediglich sein Y-Chromosom vererbt.

Warum ist eine genetische Untersuchung wichtig?

Genetische Untersuchungen ermöglichen eine genaue Diagnose, ein besseres Verständnis der eigenen Krankheit und eine bessere Aufklärung bezüglich der medizinischen Risiken, Prognosen und Verläufen, welche einen selbst und die Familie betreffen können.

Für die Teilnahme an vielen klinischen Studien, ist es eine Voraussetzung zu wissen, welches Gen in welcher Weise betroffen ist. Unterschiedliche Studien sind auf bestimmte Varianten der Ektodermalen Dysplasie zugeschnitten und setzen deshalb eine sichere Diagnose voraus.

Aktuell findet die EDELIFE-Studie schon in Deutschland statt. Weitere Informationen zur Studie findet man unter:

- <https://edelifeclinicaltrial.com/>
- <https://esperare.org/en/er-004-programme-x-linked-hypohidrotic-ectodermal-dysplasia-xlhed>

Kontakt bei Fragen zu der Studie:

Prof. Dr. med. Holm Schneider (Universitätsklinikum Erlangen)

Telefon: 0 91 31 . 85 36 22 0

Fax: 0 91 31 . 85 33 01 3

holm.schneider@uk-erlangen.de