

Besteht eine genetische Veranlagung?

Wie es mittlerweile bei vielen anderen Erkrankungen durchgeführt wurde, hat nun ein internationales Forschungsteam auch die genetischen Veranlagungen ausgelotet, die mit dem Risiko für die Entwicklung von Hämorrhoidalleiden in Verbindung stehen. Die Wissenschaftler haben dazu das Erbgut von 218 920 Patienten mit den genetischen Informationen von 725 213 Vergleichspersonen verglichen (PM der Christian-Albrechts-Universität zu Kiel vom 22.04.2021, Zheng et al. Gut 2021).

Durch die Analysen konnten sie 102 Regionen im menschlichen Genom identifizieren, die Gene umfassen, die bei der Entwicklung von Hämorrhoidalleiden eine Rolle spielen. Sie haben somit erstmals sogenannte Risikogene eingekreist. Das bedeutet: Wenn Menschen bestimmte Versionen dieser Erbanlagen aufweisen, besitzen sie eine erhöhte Neigung für die Entwicklung der Erkrankung. Zusätzlich haben die Forscher Zellen aus Hämorrhoidaleiden-Gewebeproben analysiert, die bei Operationen entnommen worden waren. Dabei haben sie die Produkte, für deren Herstellung die neuentdeckten Risikogene verantwortlich sind, direkt am Ort des Geschehens nachgewiesen.

Die Wissenschaftler gewannen dadurch nun erstmals grundlegende Hinweise darauf, welche Funktionen bei der Erkrankung möglicherweise gestört sind und zu den Symptomen führen. „Unsere Ergebnisse deuten darauf hin, dass das Hämorrhoidalleiden zumindest teilweise aus einer Fehlfunktion der

glatten Muskulatur, der Blutgefäße und des Bindegewebes in diesem Bereich resultiert. Damit haben wir erste Hinweise auf mögliche Krankheitsmechanismen der Volkskrankheit gewonnen. Langfristig könnte ein besseres Verständnis bei der Entwicklung zusätzlicher nichtinvasiver Therapieoptionen helfen sowie zu Möglichkeiten führen, direkt an den Ursachen der Erkrankung anzusetzen“, sagt Co-Autor Andre Franke von der Universität Kiel.

Im Rahmen ihrer Studie haben die Wissenschaftler zudem bereits sogenannte polygene Risiko-Scores (PRS) auf der Grundlage der identifizierten Risikogene entwickelt. Diese Werte geben für Kombinationen mehrerer Risikogene den jeweiligen Grad der Neigung zu Hämorrhoidalleiden an. Um zu überprüfen, ob diese Risikowerte tatsächlich brauchbare Hinweise liefern, haben die Forscher sie auf genetische Daten von Menschen angewendet, von denen ihnen zunächst keine Diagnosen bekannt waren. Beim anschließenden Vergleich der errechneten Risiko-Scores mit den Patientendaten bestätigte sich die Korrelation: Bei den analysierten 180 435 Personen wiesen diejenigen, die besonders jung erkrankten oder häufiger operiert werden mussten, besonders hohe Risikowerte auf.

„Zukünftig könnten diese Analysen somit dabei helfen, Menschen mit erhöhtem Risiko für schwere Ausprägungen frühzeitig zu identifizieren und besser zu begleiten. Sie könnten zudem möglicherweise besonders von einer präventiven Lebensweise profitieren“, sagt Co-Autor Volker Kahlke.

Der „Preis“ für den aufrechten Gang?

Im Rahmen der Studie beschäftigten sich zwei der beteiligten Forscher auch noch grundlegender mit dem Thema. Denn neben den Hintergründen der Erkrankung ist bisher auch wenig über die Hämorrhoiden selbst bekannt. Thilo Wedel und François Cossais vom Anatomischen Institut der Universität zu Kiel haben deshalb nun Untersuchungen durchgeführt, die klären sollten, inwieweit die analen Blutgefäßschwellkörper typisch für den Menschen sind. Ihre Untersuchungen von Gewebeproben eines Gorillas und eines Pavians sowie an Mäusen zeigten: „Während der Mensch über sehr gut entwickelte Hämorrhoidaldopolster verfügt, sind diese beim Gorilla und noch mehr beim Pavian geringer ausgeprägt und bei der Maus gar nicht mehr zu finden. Wahrscheinlich ist die spezielle Ausbildung der Hämorrhoiden beim Menschen somit dem aufrechten Gang geschuldet, bei dem ein sicherer Analkanalverschluss besonders wichtig ist“, erklären Wedel und Cossais.



Prof. Dr. Heiner Krammer
(Sprecher der Fachgruppe
Proktologie im bng)