

**SPERRFRIST: 26.02.2015 um 15.30 Uhr**

26. Februar 2015

### **Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2015**

Eva-Luise Köhler zeichnet Kinderärzte für wegweisende Forschung aus.

#### **Die Projekte der Preisträger im Einzelnen**

##### **50.000 Euro an ein Forscherteam von der Universitätsklinik Münster**

Der Kinderarzt Prof. Dr. med. **Heymut Omran** von der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikum Münster wurde für sein Projekt „Verbesserung der Diagnostik und Therapie der Primären Ziliären Dyskinesie (PCD)“ mit dem mit 50.000 Euro dotierten Eva Luise Köhler Forschungspreis ausgezeichnet. Durch verschiedene Gendefekte sind bei der seltenen Erkrankung PCD die Zilien, besser bekannt als **Flimmerhärchen, in ihrer Funktion gestört. Zilien sind unter anderem dafür verantwortlich, die Atemwege zu reinigen.** Kinder mit PCD leiden von Geburt an Schnupfen, feuchtem Husten und Mittelohrentzündung, also klassischen Erkältungssymptomen, die jedoch bleibende Schäden der Lungenfunktion hinterlassen. Bisher durchliefen die Patienten eine jahrelange Odyssee bis zur Diagnose, **nicht selten wurden sie erst bei vollständigem Lungenversagen diagnostiziert** – sprich zu spät. Wenn der Verdacht von PCD vorliegt – die Krankheit tritt bei 1 zu 20.000 Neugeborenen auf -, können Professor Omran und sein Team nun mit Hilfe einer genetischen Untersuchung und einer Eiweißuntersuchung, 30 charakterisierte Defekte identifizieren, die zur PCD führen. Da Eiweiße den Bewegungsablauf der Flimmerhärchen steuern, können hier mittels einer relativ unaufwendigen Fluoreszenzmikroskopie eindeutige Aussagen getroffen werden. Eine frühzeitige Therapie und Behandlung der Symptome wird dadurch gewährleistet und Leben gerettet.

„Wir sind froh und dankbar über diese große Anerkennung. Mit Hilfe des Preisgeldes können wir nun unsere Patientenregister, die wir europaweit anlegen, erweitern, noch mehr Menschen für unsere Studien rekrutieren, um unsere Diagnoseverfahren weiterhin zu verbessern und weitere Gendefekte zu identifizieren.“, so **Professor Omran** auf der Preisverleihung. Weil die Flimmerhärchen in der embryonalen Phase eines Menschen, auch für die Entwicklung der Rechts-Links-Körperachse verantwortlich sind, kommt es bei fast der Hälfte der PCD-Betroffenen zu einem Situs inversus, der spiegelbildlichen Vertauschung der Anordnung innerer Organe. „Ich beglückwünsche Professor Omran und sein Forscherteam aus Münster für ihr vorbildliches Projekt, das den Betroffenen direkt zugute kommt. Außerdem erzielen Sie durch die Erforschung der Flimmerhärchen fundamentale biologische und evolutionäre Erkenntnisse, die auch anderen Bereichen in der Medizin und Wissenschaft und schließlich dem Menschen helfen.“ So **Eva Luise Köhler** in ihrer Laudatio.

### Anerkennungspreis über 15.000 Euro an Kinderarzt der Charité

Der Anerkennungspreis über 15.000€ ging an Dr. med. Stephan Lobitz, MSc von der Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Onkologie und Hämatologie der Charité - Universitätsmedizin Berlin. Seine Arbeitsgruppe weist mit dem Projekt „Universelles Neugeborenencreening auf Sichelzellkrankheiten mit Hilfe der Tandemmassenspektrometrie“ auf eine in Deutschland bestehende Versorgungslücke hin. **Die Sichelzellkrankheit tritt bei Einwanderern** aus Zentral – und West-Afrika, den Ländern des östlichen Mittelmeerraum, Zentralasiens und Amerika **auf**. Sie ist eine erbliche Erkrankung des Blutes, die die roten Blutkörperchen (Erythrozyten) betrifft. Der rote Blutfarbstoff (Hämoglobin) ist krankhaft so verändert, dass aus den runden, glatten, weichen und gut im Blutstrom beweglichen roten Blutkörperchen **spitze, harte, lange Zellen** werden, die wie **Sicheln** aussehen und deshalb Sichelzellen genannt werden. Sichelzellen werden vom Körper schneller abgebaut als gesunde rote Blutkörperchen, dies führt zur **Blutarmut (Anämie)**. Außerdem können sie durch ihre Form in Gefäßen vieler Organe hängen bleiben und die Gefäße verstopfen. Sauerstoffmangel verursacht Gewebszerstörung, die große Schmerzen auslöst. Besonders die Milz wird in ihrer Abwehrfunktion beeinträchtigt, dadurch sind besonders Kinder in den ersten Lebensjahren durch **Infektionen**, insbesondere **Pneumokokken-Infektionen**, gefährdet, die lebensgefährlich sein können. Sehr einfache Maßnahmen können Eltern dabei unterstützen, eine akute Blutarmut zu erkennen und Infektionen vorzubeugen und damit die Sterblichkeit der Kinder zu reduzieren. Voraussetzung ist jedoch, dass den Eltern die Erkrankung bekannt ist. Mit einem Neugeborenencreening ließe sich diese Wissenslücke schließen. Voraussetzung dafür ist, dass sich die im deutschen Neugeborenencreening-Programm gängige Labormethodik auf die Sichelzell-Anämie anwenden lässt. Dies möchten Dr. Lobitz und sein Team mit ihrem Projekt untersuchen. „Deutschland ist stolz darauf ein Einwanderungsland zu sein. Manche Erkrankungen treten aber einfach häufiger bei Einwanderern auf und darauf müssen wir uns im Gesundheitswesen einstellen. Ein Neugeborenencreening auf Sichelzellkrankheiten ist in Deutschland schon lange überfällig. Andere europäische Länder und die USA screenen teilweise schon seit Jahrzehnten.“ So Dr. Lobitz in seiner Dankesrede.

#### **Kontakt:**

Rania von der Ropp (Presse- und Öffentlichkeitsarbeit ACHSE e.V.)

Telefon: 030 / 33 00 708 - 26 oder 0151/ 1800 17 27

E-Mail: [rania.vonderropp@achse-online.de](mailto:rania.vonderropp@achse-online.de)

[www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

[www.evaluiseundhorstkoehlerstiftung.de](http://www.evaluiseundhorstkoehlerstiftung.de)