



Aktuelle Ergebnisse der Gesundheitsforschung

Newsletter 67 | April 2014

Inhalt

Aktuelle Themen

- Reif für die Insel** 01
Neue Therapieansätze bei Typ-1-Diabetes
- Aktiv bis ins hohe Alter** 04
Positive Einstellung zum Älterwerden ist der Schlüssel zum Erfolg
- Neue Therapie bei Magersucht** 07
Tagesklinik statt wochenlangen Klinikaufenthalts entlastet Betroffene, Familien und Krankenkassen

Fachthemen

- Heute und morgen – Krebsdiagnostik im 21. Jahrhundert** 10
Genetischer Fingerabdruck verbessert die Diagnose von Lungenkrebs
- Wenn das Abwehrsystem zu schwach ist** 13
Ursache für bislang tödliche Abwehrschwäche gefunden
- Gen für Herzschwäche entdeckt** 16
Schwimmende Helfer enthüllen die Funktion des Gens

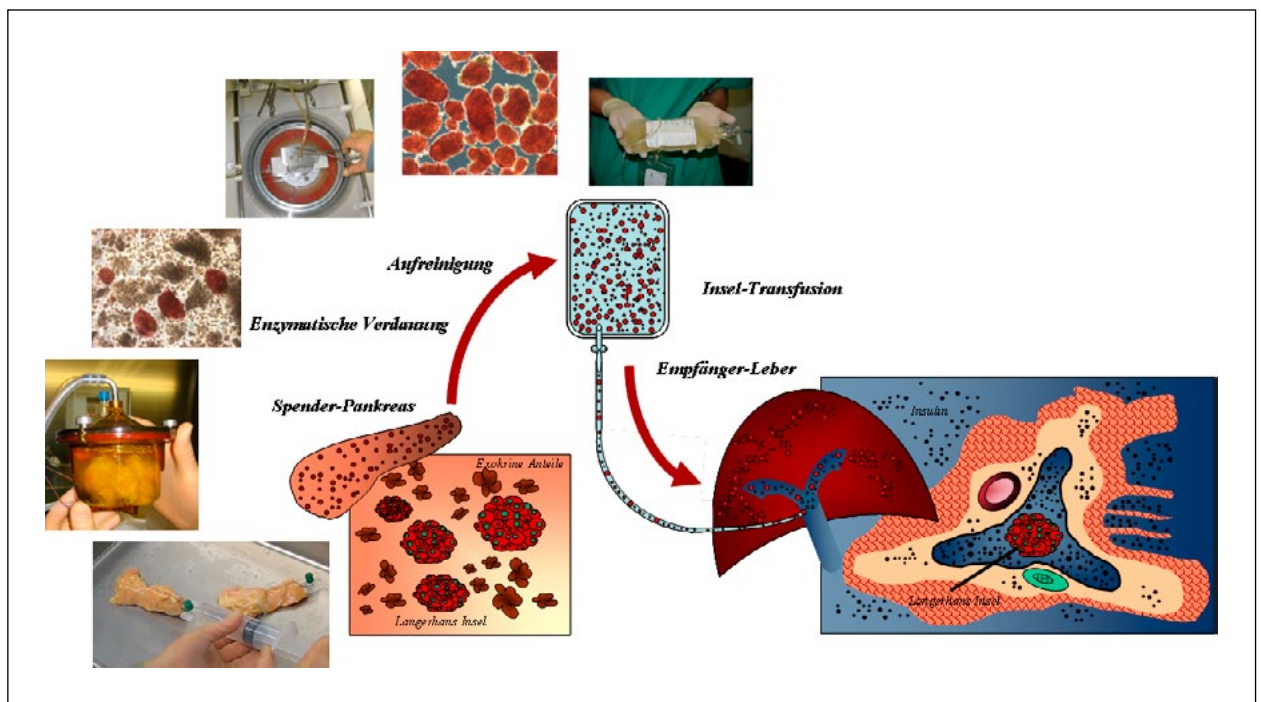
Reif für die Insel

Neue Therapieansätze bei Typ-1-Diabetes

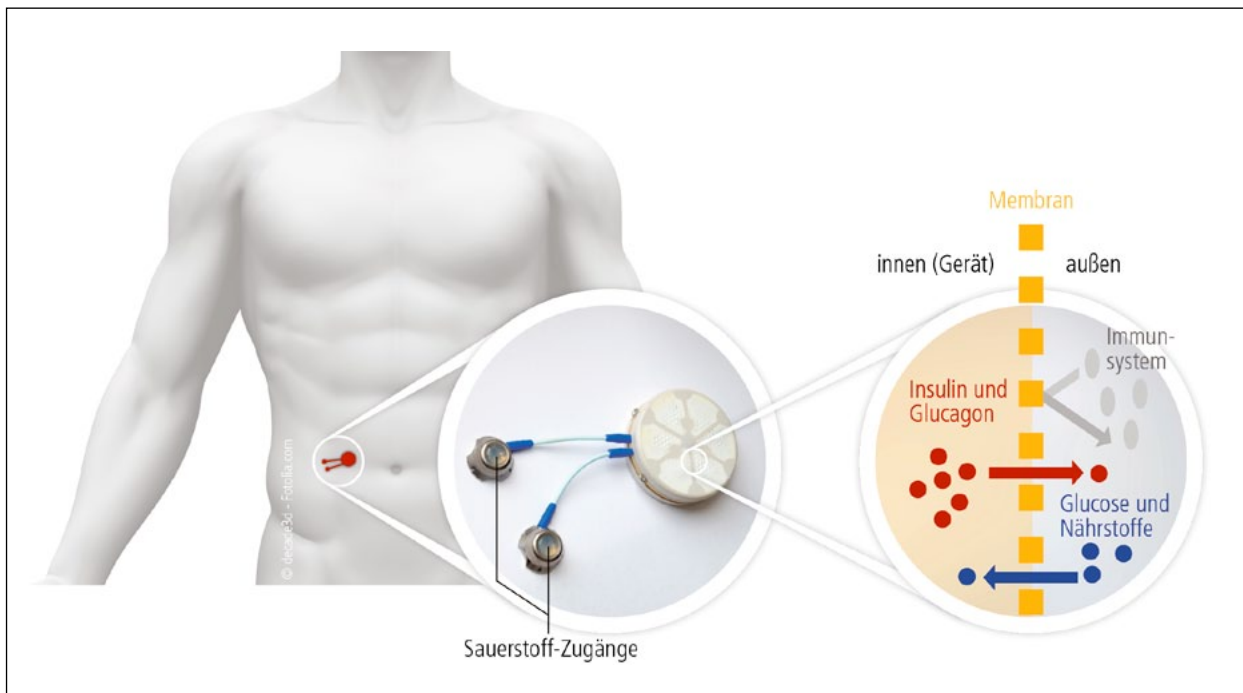
Inseln gibt es nicht nur im Meer, sondern auch im menschlichen Körper. Genauer in der Bauchspeicheldrüse – so zumindest in der medizinischen Fachsprache. Die Langerhansschen Inseln sind spezialisierte Zellansammlungen, die unter anderem die Zuckermenge im Blut registrieren und Insulin bilden. Beim Typ-1-Diabetes zerstört das Immunsystem die Inselzellen. Die Folge: Die Regulation des Blutzuckerspiegels ist gestört, und die Betroffenen müssen regelmäßig Insulin spritzen. Eine Dresdener Wissenschaftlerin untersucht indes zwei neue Behandlungswege, um den Insulinmangel auszugleichen: die Transplantation intakter Inselzellen und die Implantation eines kleinen Bio-Reaktors als künstliche Bauchspeicheldrüse. Welche Chancen und Risiken haben diese neuen Therapien?

Knapp fünf Jahre ist es her, seit Dr. Barbara Ludwig das Inseltransplantationsprogramm am Dresdener Universitätsklinikum gegründet hat. Gemeinsam mit Kolleginnen und Kollegen aus der Diabetologie, Chirurgie und Forschung hat sie damit das aktuell einzige Inselzellprogramm in Deutschland aufgebaut. Ziel ist es, die körpereigene Insulinproduktion durch die Transplantation intakter Inselzellen wiederherzustellen. Hierfür transplantieren die Dresdener Mediziner Inselzellen in die Leber von Typ-1-Diabetikern, aber auch von Menschen, deren Bauchspeichel-

drüse etwa nach einer Verletzung oder wegen einer chronischen Entzündung nicht mehr funktionsfähig ist. In der Leber angekommen, starten die Zellen schon bald die Insulinproduktion und stabilisieren den Stoffwechsel. Im Falle von Patientinnen und Patienten, deren Bauchspeicheldrüse zum Beispiel durch einen Unfall verletzt wurde, können Ludwig und ihre Kollegen meist auf eigene Inselzellen der Betroffenen zurückgreifen. Man spricht von einer „autologen Transplantation“, also einer Transplantation eigener Inselzellen.



Wie werden die Inselzellen für eine Inseltransplantation isoliert und transplantiert? Ist die Bauchspeicheldrüse zum Beispiel nach einem Unfall verletzt und muss operativ entfernt werden, können aus dem Organ meist noch funktionsfähige Inselzellen gewonnen werden. Durch Injektion eines Enzymgemischs wird die Bauchspeicheldrüse kontinuierlich aufgelöst, bis die Inselzellverbände freikommen. Anschließend erfolgt die Reinigung der Inseln. Schließlich können die Inselzellen über die Pfortader in die Leber des Unfallopfers eingebracht werden. Auch die Gewinnung und Transplantation mit fremden Spenderzellen funktioniert auf diese Weise.



Die Wirkungsweise des Bio-Reaktors. Durch eine kontrollierte Sauerstoffversorgung bleiben die Inselzellen im Bio-Reaktor aktiv.

Bei Diabetespatienten funktioniert das nicht. Um ihnen zu helfen, müssen die Dresdener Experten Inselzellen aus gespendeten Bauchspeicheldrüsen gewinnen und in die Leber einbringen. Für diese „allogenen Transplantationen“ werden ausschließlich Bauchspeicheldrüsen verwendet, die sich nicht für eine komplette Transplantation des Organs eignen. „Wir haben in den vergangenen fünf Jahren acht Patientinnen und Patienten eigene insulinproduzierende Inselzellen in die Leber transplantiert und zehn Patientinnen und Patienten Inselzellen von fremden Spendern. Bis heute funktionieren fast alle Transplantate sehr gut. Auch das älteste allogene Transplantat, das unsere erste Patientin vor fünfeneinhalb Jahren erhielt, arbeitet noch“, erklärt Ludwig. Nach einer Inseltransplantation können die Patienten die sonst übliche Menge an Insulin, die sie sich zusätzlich spritzen, meist deutlich verringern. Entscheidend sei aber, so Ludwig, die automatische Stabilisierung des Blutzuckers durch die wiederhergestellte körpereigene Insulinproduktion.

Fremde Zellen reizen das Immunsystem

Doch was zunächst wie ein Durchbruch in der Diabetes-therapie klingt, hat auch seine Schattenseiten. „Zum einen gibt es viel zu wenig Spenderorgane. Zum anderen ist die Transplantation mit fremden Spenderzellen nur für einzelne kritisch instabile Patienten mit

Diabetes mellitus Typ 1 eine Therapieoption. Nutzen und Risiken der Behandlung wägen wir sehr sorgfältig ab“, betont Ludwig. Denn die gespendeten Inselzellen werden vom Immunsystem des Empfängers als fremd erkannt und bekämpft. Deshalb müssen Patienten nach einer Inselzelltransplantation – wie nach Organtransplantationen – lebenslang Medikamente einnehmen. Diese Immunsuppressiva unterdrücken das Immunsystem und verhindern so, dass das Immunsystem die fremden Zellen angreift. Das ist nicht ungefährlich. Der Grund: Ist das Immunsystem unterdrückt, können schon harmlose Infekte lebensbedrohlich werden.

Insulin aus der Dose

Gibt es eine Möglichkeit, die Risiken der Immunsuppressiva zu umgehen? Auch daran arbeiten Ludwig und ihr Team sowohl mit Forscherinnen und Forschern des Kompetenznetzes Diabetes mellitus als auch des Deutschen Zentrums für Diabetesforschung (DZD). Unterstützt werden sie hierbei mit Fördermitteln des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF). Das Ergebnis: Weltweit zum ersten Mal haben die Diabetesforscher des Universitätsklinikums Dresden unter der Leitung von Professor Dr. Stefan Bornstein einem Patienten mit Typ-1-Diabetes ein künstliches Pankreassystem eingesetzt. In diesem kleinen Bio-Reaktor leben Inselzellen, die

das lebenswichtige Insulin produzieren. Rund ein Jahr blieb der Bio-Reaktor, der wie eine flache Dose aussieht, im Körper des Patienten. Seine Besonderheit: Die künstliche Bauchspeicheldrüse macht die Immunsuppression überflüssig. Denn der Bio-Reaktor schützt die Spenderzellen vor Angriffen des Immunsystems, lässt jedoch umgekehrt das von ihnen gebildete Insulin in den Körper gelangen. Die Wissenschaftler sind davon überzeugt, dass das neue System die Diabetestherapie revolutionieren könnte. „Mit diesem künstlichen Pankreas könnten Typ-1-Diabetikern zukünftig sogar insulinproduzierende Zellen vom Schwein eingesetzt werden, ohne dass diese vom menschlichen Organismus abgestoßen werden“, hofft Ludwig. Bevor jedoch mehr Menschen den Bio-Reaktor implantiert bekommen können, sind weitere Studien und Entwicklungen notwendig.

Einen kurzen Animationsfilm darüber, wie der Bio-Reaktor funktioniert, finden Sie unter www.youtube.com/playlist?list=PLxfoFLLI3pz8a4-EERSw4-6kHSDChCeO_

Ansprechpartnerin:

Dr. Barbara Ludwig
Medizinische Klinik III
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
der Technischen Universität Dresden
Fetscherstraße 74
01307 Dresden
Tel.: 0351 458-5955
Fax: 0351 458-6398
E-Mail: Barbara.Ludwig@uniklinikum-dresden.de

Aktiv bis ins hohe Alter

Positive Einstellung zum Älterwerden ist der Schlüssel zum Erfolg

Expertinnen und Experten sind sich einig: Regelmäßig körperlich aktiv zu sein ist wichtig, um bis ins hohe Alter gesund, selbstständig und zufrieden zu bleiben. Doch viele ältere Menschen sind nicht ausreichend körperlich aktiv, um diese positiven gesundheitlichen Effekte für sich nutzen zu können. Welche Möglichkeiten gibt es, ältere Menschen zu mehr Bewegung zu motivieren? Und welche Rolle spielt dabei die innere Einstellung? Zwei Studien – zwei Strategien.

Bewegung ist gut – mehr Bewegung ist besser. Das gilt besonders im Alter. „Doch bevor wir Ideen entwickeln, wie wir die Aktivität älterer Menschen steigern können, mussten wir erst einmal wissen, wie aktiv die ältere Bevölkerung in Deutschland tatsächlich ist“, erklärt Dr. Timo Hinrichs von der Ruhr-Universität Bochum. Denn belastbare Zahlen hierüber gab es bislang nicht. Deshalb entwickelten Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler um Hinrichs zunächst einen Fragebogen, der die körperliche Aktivität speziell für ältere Menschen ab 70 Jahren erfasst. „Bei dem Fragebogen ging es uns nicht nur darum zu erfahren, wie viel Sport ältere Menschen treiben. Wir wollten auch erfahren, wie viel Aktivität ältere Menschen in ihren Alltag einbauen. Also zum Beispiel wie lange sie im Haushalt oder Garten arbeiten und welche Wege sie zu Fuß erledigen“, beschreibt Hinrichs. Eine Datenbasis, die man braucht, um anschließend passgenaue Aktivitätsprogramme zu entwickeln und zu testen.

Hausarbeit oder Sport? Frauen und Männer haben andere Gewohnheiten

Mit dem Fragebogen wurden knapp 1.800 Frauen und Männer über 70 zu ihrer Aktivität befragt. Das Ergebnis: Frauen und Männer haben andere Gewohnheiten. Während Männer im Schnitt pro Woche eine Stunde und 45 Minuten sportlich aktiv sind, treiben Frauen durchschnittlich nur 70 Minuten Sport. Frauen bewegen sich dafür aber deutlich mehr im Haushalt. Sie machen wöchentlich etwa vier Stunden anstrengende Hausarbeit, wie beispielsweise Gartenarbeit oder Fensterputzen. Männer dagegen nur drei Stunden. Leichte Tätigkeiten im Haushalt, wie Aufräumen, Spülen oder Staubwischen, wurden gesondert erfasst. „Für uns war damit klar: In Sachen Bewegung im Alter gibt es tatsächlich noch viel Luft nach oben. Das soll heißen: Ältere Menschen bewegen sich in der Regel nicht genug! Um die körperliche Aktivität der älteren Bevölkerung gezielt zu fördern, brauchen wir



Vor und nach dem mehrwöchigen Trainingsprogramm – hat sich die Beweglichkeit verbessert?

sinnvolle und zielgruppengerechte Maßnahmen“, sagt der Studienleiter Hinrichs.

Erfolge blieben hinter den Erwartungen zurück

Gesagt, getan. Mit Fördermitteln des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF) hat Hinrichs gemeinsam mit Kolleginnen und Kollegen des PRISCUS-Forschungsverbundes eine Studie gestartet, um die körperliche Aktivität älterer Menschen zu steigern. Das Ganze funktionierte über eine neuartige Kooperation von Hausärzten und Sporttherapeuten. Mehr als 200 ältere chronisch kranke und in ihrer Mobilität eingeschränkte Frauen und Männer konnten für die Studie gewonnen werden. Über

einen Zeitraum von zwölf Wochen wurden sie individuell in ein Aktivitätsprogramm eingeführt. In dieser Zeit übten sie an durchschnittlich drei Tagen in der Woche zu Hause. Das Aktivitätsprogramm bestand aus Kraft-, Gleichgewichts- und Beweglichkeitsübungen. An meist zwei Tagen in der Woche gingen die Studienteilnehmer zusätzlich spazieren. Das Ergebnis: Die Teilnehmenden, die bis zum Schluss durchhielten, verbesserten nicht nur ihre körperliche Funktionsfähigkeit. Auch ihr psychisches Wohlbefinden nahm zu. Zudem wurde das Programm sowohl von den Hausärzten und Sporttherapeuten als auch von den Patienten selbst sehr gut angenommen. Dennoch, die Erfolge blieben hinter den Erwartungen der Wissenschaftler zurück. „Wir hatten uns eindeutiger Ergebnisse erhofft. Vor einer Umsetzung des Programms in die Regelversorgung müssen wir deshalb über Verbesserungsmöglichkeiten nachdenken, um einen Erfolg des Aktivitätsprogramms sicherzustellen“, so die Projektmanagerin Dr. Anna Moschny aus Bochum.



Möglichst viel Bewegung in den Alltag zu integrieren ist eine Möglichkeit, im Alter aktiv zu bleiben.

Körper und Psyche im Mittelpunkt

Auch Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler des vom BMBF geförderten Forschungsverbundes AMA haben ein Programm entwickelt, um die körperliche Aktivität älterer Menschen – speziell älterer Menschen mit mehreren chronischen Krankheiten –

zu steigern. AMA ist die Abkürzung für Autonomie trotz Multimorbidität im Alter. „In unserem Programm steht neben dem Körper auch die Psyche der älteren Menschen im Mittelpunkt. Denn die innere Einstellung ist ein wesentlicher Faktor für den Erfolg gesundheitsfördernder Maßnahmen“, beschreibt Professorin Dr. Susanne Wurm von der Universität Erlangen-Nürnberg. Ihr Forschungsschwerpunkt liegt auf der psychologischen Altersforschung, der Psychogerontologie. Sie leitet im AMA-Verbund das Forschungsprojekt PREFER (Personale Ressourcen von älteren Menschen mit Mehrfacherkrankungen: Stärkung effektiven Gesundheitsverhaltens). „Ziel unseres Projektes ist, älteren Menschen eine positivere Sicht auf das Älterwerden und eine bessere Grundeinstellung gegenüber Veränderungen im Alter zu vermitteln. Wir sprechen von positiven Altersbildern. Dadurch fällt es den älteren Menschen leichter, ihr Verhalten – auch in Sachen Bewegung – zu verändern“, erklärt Wurm.

Vorsicht vor stereotypen Vorstellungen vom Älterwerden

In der PREFER-Studie wurden mehr als 300 Frauen und Männer ab 64 Jahren ins Deutsche Zentrum für Altersfragen nach Berlin eingeladen. In kleinen Gruppen konnten sie dann ihr eigenes Wissen über das Älterwerden mit dem heutigen Stand aus Wissenschaft und Forschung vergleichen. „Teilweise mussten die Teilnehmerinnen und Teilnehmer mit Überraschung feststellen, dass sie sehr stereotype Vorstellungen vom Älterwerden haben“, so Wurm. Deshalb stellten Wurm und ihr Team den Studienteilnehmerinnen und -teilnehmern sowohl Strategien vor, wie man die eigenen eingeschliffenen Vorstellungen vom Älterwerden verändern kann, als auch verschiedene Strategien, um körperlich aktiver zu werden. „Dabei haben wir uns nicht auf eine Sport- oder Bewegungsart festgelegt. Denn gerade ältere Menschen mit Mehrfacherkrankungen können und wollen oft sehr unterschiedliche Bewegungsformen ausüben“, weiß die Wissenschaftlerin. Ihr ging es darum, dass sich nach den Gruppensitzungen jede Person diejenige Bewegungsform für ihren Alltag aussucht, die den eigenen Bedürfnissen am besten entspricht. Im Verlauf der Studie zeigte sich, dass es tatsächlich sinnvoll ist, Altersbilder in einem Aktivitätsprogramm zu berücksichtigen: Durch die Gruppensitzungen entwickelten die Studienteilnehmerinnen und -teilnehmer nicht nur positivere Altersbilder. Diese trugen



Der Schlüssel zum Erfolg: Eine positive Einstellung zum Älterwerden.

auch noch sieben Monate später zu höherer körperlicher Aktivität bei – ein Ergebnis, dass in Kürze in einer internationalen Fachzeitschrift nachzulesen ist (Wolff, Warner, Ziegelmann & Wurm, im Druck).

Fazit der zwei Studien: Die körperliche Aktivität älterer Menschen zu steigern ist eindeutig wichtig. Die individuell richtige Methode hierfür zu finden aber gar nicht so einfach. Hierfür ist auch zukünftig Forschung nötig.

Ansprechpartner/-innen:

Dr. Timo Hinrichs und Dr. Anna Moschny
Abteilung für Medizinische Informatik,
Biometrie und Epidemiologie
Ruhr-Universität Bochum
Springorumallee 5
44801 Bochum
Tel.: 0234 32-27918
Fax: 0234 32-14325
E-Mail: anna.moschny@rub.de

Prof. Dr. Susanne Wurm
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg
Institut für Psychogerontologie
Kobergerstraße 62
90408 Nürnberg
und
Deutsches Zentrum für Altersfragen
Manfred-von-Richthofen-Straße 2
12101 Berlin
Tel.: 0911 5302-96100
Fax: 0911 5302-96101
E-Mail: susanne.wurm@fau.de

Neue Therapie bei Magersucht

Tagesklinik statt wochenlangen Klinikaufenthalts entlastet Betroffene, Familien und Krankenkassen

Magersucht ist eine schwerwiegende psychische Erkrankung. Und sie hält einen traurigen Rekord: Sie ist unter den psychischen Erkrankungen diejenige mit der höchsten Todesrate. Weltweit wird daran geforscht, die Mechanismen dieser Erkrankung zu verstehen und neue, verbesserte Therapien zu entwickeln. Mit Erfolg! In der letzten Newsletter-Ausgabe hatten deutsche Wissenschaftler berichtet, dass eine Psychotherapie bei Magersucht tatsächlich langfristig hilft. In diesem Beitrag lesen Sie, dass magersüchtige Patientinnen und Patienten hierfür nicht über Wochen stationär in der Klinik behandelt werden müssen. Es gibt durchaus Alternativen, die von den Jugendlichen als weniger großer Einschnitt ins Leben empfunden werden.

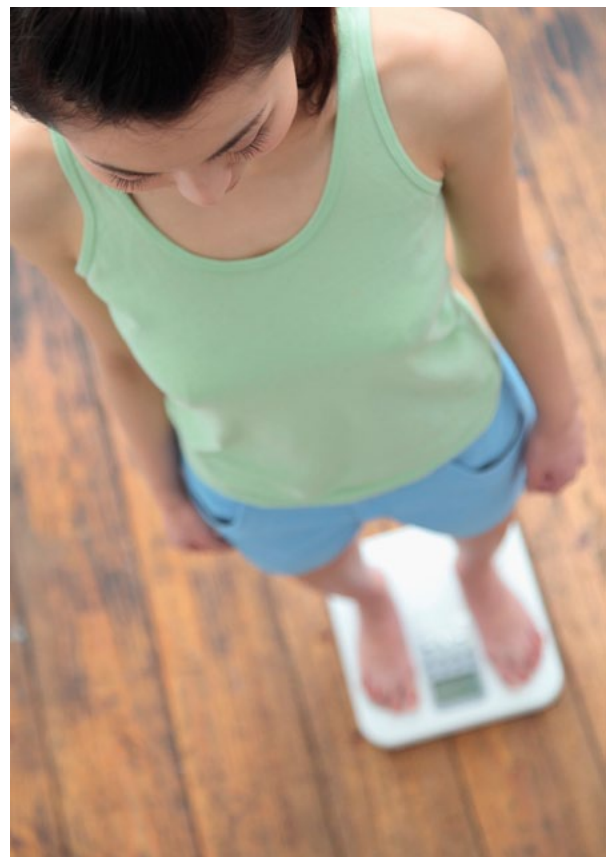
Heute führt Prinzessin Victoria von Schweden ein normales Leben und zeigt sich in der Öffentlichkeit. Das war aber nicht immer so. In ihrer Jugend war Victoria magersüchtig – so wie fast jedes 200. Mädchen. Tendenz steigend. Denn zumindest in der Altersgruppe der 15- bis 19-Jährigen nimmt die Zahl der Betroffenen noch immer zu. Die seelischen und körperlichen Folgen der Erkrankung sind immens. Oft verlieren die Jugendlichen vollständig den Anschluss an ihr soziales Umfeld. Im Rückblick auf die Erkrankung berichten viele Betroffene, dass die Magersucht ihnen die ganze Jugendzeit genommen habe.

Konventionelle Behandlung mit hoher Rückfallquote

Die gute Nachricht: Die Krankheit ist grundsätzlich behandelbar, ja sogar vollständig heilbar. Psychotherapie ist hier das Mittel der Wahl. Magersüchtige



„So sehe ich mich.“ – Selbstporträt einer magersüchtigen Patientin.



Fast jedes 200. Mädchen leidet an Magersucht. Ein Blick auf die Waage kann für die Betroffenen eine Qual sein.

Patientinnen und Patienten werden dabei über Wochen stationär in der Klinik behandelt. Im Fachjargon heißt das: vollstationäre Behandlung. Trotzdem wird eine Vielzahl der in erster Linie betroffenen Mädchen und jungen Frauen rückfällig. Deshalb sind meist mehrere Aufenthalte in der Klinik nötig. Dies zu ändern, hat sich ein Team aus Forscherinnen und Forschern um Professorin Dr. Beate Herpertz-Dahlmann

aus Aachen zur Aufgabe gemacht. „Wir haben lange darüber nachgedacht, ob es eine Alternative zur vollstationären Behandlung geben könnte. Diese müsste natürlich mindestens ebenso wirksam sein, aber von den Jugendlichen als weniger großer Einschnitt ins Leben empfunden werden“, erklärt die Forscherin.

ist bei der tagesklinischen und der vollstationären Behandlung identisch. „Der tagesklinische Ansatz ist also in Bezug auf unser Haupterfolgskriterium, dass die Mädchen an Gewicht zulegen, mindestens gleichwertig“, berichtet die Aachener Studienleiterin erfreut. Auch bei den allermeisten Mädchen,

die an der Studie teilgenommen haben, kam die Behandlung sehr gut an: 94 Prozent aller Studienteilnehmerinnen kamen nach zwei Jahren zu den freiwilligen Nachuntersuchungen. „Ein enorm guter Wert“, findet Herpertz-Dahlmann. Überdies ist die neue Therapie auch noch rund 20 Prozent günstiger als die vollstationäre Behandlung.



Eine Chronik der Erkrankung zu erstellen ist Teil der Therapie bei Magersucht.

Die Vision: Eine Behandlung zu Hause

Nach diesen ermutigenden Erkenntnissen müsse nun noch ein wichtiger Schritt folgen, erläutert Professorin Herpertz-Dahlmann: „Bislang steht

Neue Therapie zeigt Erfolg

Eine Alternative zur vollstationären Behandlung ist eine Tagesklinik. „Ein Großteil der Behandlung erfolgt dabei tagsüber zwischen 8 und 17 Uhr wie gewohnt in der Klinik. Abends und an Wochenenden sind die Betroffenen aber zu Hause. Der Vorteil ist: Die zumeist langwierige und schwierige Trennung von der Familie wird so deutlich reduziert“, erklärt Herpertz-Dahlmann. Eine solche Therapie stellt für die Behandlung der Magersucht aber Neuland dar. Kann es also funktionieren? Diese Frage sollte die weltweit größte klinische, nicht pharmakologische Vergleichsstudie bei Magersucht beantworten. Insgesamt acht Jahre lang lief die Studie namens ANDI (Treatment of childhood and adolescent anorexia nervosa – day treatment vs. inpatient treatment) und umfasste 172 Patientinnen. Unterstützt wurde das Projekt mit Fördermitteln des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF). Am Ende erhielten die Forscherinnen und Forscher eine klare Antwort: Die Gewichtszunahme

die neue Therapie nur in wenigen Kliniken zur Verfügung. Wir müssen jetzt erreichen, dass sie deutschlandweit in die Regelversorgung übernommen wird. Nur dann profitieren die Betroffenen hierzulande wirklich davon.“ Das Interesse in der Fachwelt und bei weiteren Kliniken ist momentan zum Glück sehr



Eine Patientin zeichnet, wie sie den eigenen Körper wahrnimmt.

groß. Die Forscherinnen und Forscher denken indes schon weiter. „Wir wollen jetzt eine App entwickeln, mit der die Betroffenen ihr Essverhalten noch besser unterstützen können. Außerdem würden wir gerne eine neue Studie zum ‚Home Treatment‘ auflegen, also zu einer Behandlung, die hauptsächlich zu Hause läuft. So könnten wir die Patientinnen und Patienten nochmals deutlich stärker in ihrem privaten und sozialen Umfeld belassen“, sagt Herpertz-Dahlmann.

Die Ergebnisse der ANDI-Studie wurden mittlerweile in „The Lancet“ publiziert. Einen weiteren aktuellen Beitrag zum Thema Magersucht lesen Sie hier: www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/5209.php.

Ansprechpartnerin:

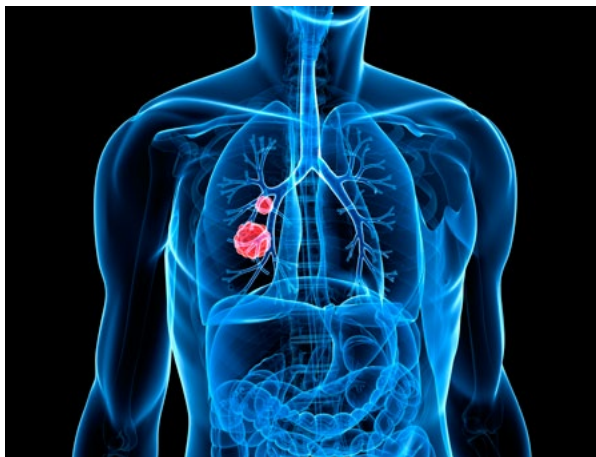
Prof. Dr. Beate Herpertz-Dahlmann
Rheinisch-Westfälische Technische Hochschule
Aachen
Klinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psycho-
therapie des Kindes- und Jugendalters
Pauwelsstraße 30
52074 Aachen
Tel.: 0241 808-8737
Fax: 0241 808-2544
E-Mail: bherpertz-dahlmann@ukaachen.de

Heute und morgen – Krebsdiagnostik im 21. Jahrhundert

Genetischer Fingerabdruck verbessert die Diagnose von Lungenkrebs

Lungenkrebs ist die Krebstodesursache Nummer 1. Doch Lungenkrebs ist nicht gleich Lungenkrebs. Es gibt verschiedene Untergruppen, die auch verschieden behandelt werden müssen. Bislang entscheidet der Blick eines Pathologen durch das Mikroskop, welche Form des Lungenkrebses bei einem Patienten oder einer Patientin diagnostiziert wird. Ist diese traditionelle Methode noch genau genug? Neueste Erkenntnisse zeigen, dass eine genetische Analyse der Proben deutlich mehr Informationen über den Tumor liefert. Informationen, die das Leben der Betroffenen verlängern können.

Husten musste Dagmar Schuller*) in den letzten Jahren immer viel. Schließlich raucht sie seit Jahren. Doch als ihr Husten gar nicht mehr aufhören wollte, wurde ihr Hausarzt misstrauisch. Eine Röntgenaufnahme zeigte einen Schatten auf ihrer Lunge. Diagnose: Lungenkrebs. Jedes Jahr erkranken in Deutschland fast 50.000 Frauen und Männer an Lungenkrebs. Damit ist Lungenkrebs die dritthäufigste Krebsart in Deutschland, aber unverändert die häufigste Krebstodesursache.



Jedes Jahr erkranken in Deutschland fast 50.000 Frauen und Männer an Lungenkrebs.

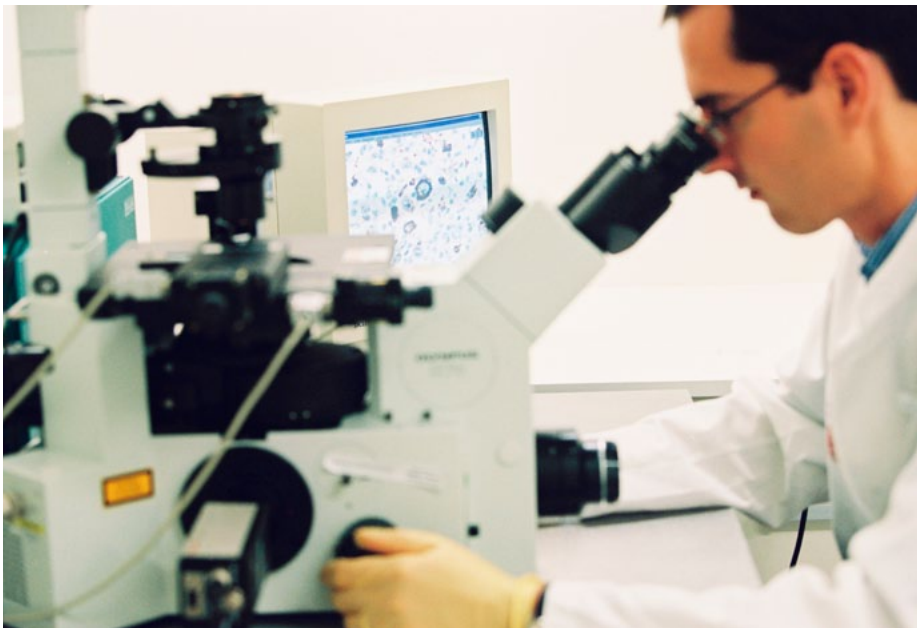
Dagmar Schuller hatte Glück. Sie wohnt in der Nähe von Köln und konnte an einer klinischen Studie der Uniklinik Köln teilnehmen. Dabei wurde ihrer Lunge eine Gewebeprobe entnommen und nicht nur unter dem Mikroskop untersucht, sondern auch molekular analysiert. Ein Wissenschaftlerteam um Professor Dr. Roman Thomas, Leiter der Abteilung Translationale Genomik, war auf der Suche nach Genveränderungen, die dabei helfen können, die traditionellen Lungenkrebsuntergruppen genauer zu definieren.

Und siehe da: Nach der mikroskopischen Untersuchung der Gewebeprobe von Frau Schuller stellten die Ärzte die Diagnose „großzelliger Lungenkrebs“. Der „großzellige Lungenkrebs“ gilt bislang als Variante des „nicht kleinzelligen Lungenkrebses“ (non small cell lung cancer, NSCLC) und macht circa 10 bis 15 Prozent aller Lungenkrebsdiagnosen aus. Nach der genetischen Analyse mussten die Ärzte ihre Diagnose allerdings revidieren. Frau Schuller hat eine andere Variante des nicht kleinzelligen Lungenkrebses, aber keinen großzelligen Lungenkrebs. Das hatte auch Konsequenzen für ihre Krebstherapie.

Weltweit erste und größte klinische Studie dieser Art

„Bislang wurden die Untergruppen des Lungenkrebses anhand einer Gewebeprobe der Lunge unter dem Mikroskop unterschieden. Wir haben in unserer Studie herausgefunden, dass durch eine sorgfältige Gentyypisierung der großzellige Lungenkrebs fast immer den anderen histologischen Untergruppen zugeordnet werden kann“, erklärt Thomas. Damit verändert sich die Klassifizierungssystematik der Erkrankung drastisch. Auf Dauer könnte die Diagnose „großzelliger Lungenkrebs“ tatsächlich überflüssig werden, vermutet Professor Dr. Reinhard Büttner, Direktor des Instituts für Pathologie der Uniklinik Köln und einer der Leiter der Studie. In der weltweit ersten und größten klinischen Studie dieser Art wurde das Lungenkrebsgewebe von mehr als 5.000 Patientinnen und Patienten aus Nordrhein-Westfalen sowohl histologisch, also unter dem Mikroskop, als auch molekular untersucht. Basierend auf der molekularen Einteilung wurden die Patienten

*) Name von der Redaktion geändert



Verrät der Blick ins Mikroskop genug über den Tumor?

anschließend behandelt. Finanziell unterstützt wurde die Studie vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF).

Personalisierte Therapie verlängert Überleben

Die zweite wichtige Erkenntnis der Studie ist, dass die neue, genomisch basierte Klassifikation von Lungenkrebs es ermöglicht, die Patientinnen und Patienten viel gezielter zu behandeln. Experten sprechen von einer individualisierten oder personalisierten Therapie. „Unsere Ergebnisse zeigen, dass eine molekulare Diagnostik gekoppelt mit einer personalisierten Behandlung das Überleben von Lungenkrebspatienten verlängern kann“, betont Thomas. Ein Beispiel: Patientinnen und Patienten, in deren Lungentumor das Studienteam eine genetische Veränderung im EGF-Rezeptor fand, die zum unkontrollierten Wachstum der Krebszellen beiträgt, wurden gezielt mit Tyrosinkinase-Inhibitoren behandelt. Diese Krebsmedikamente hemmen die übermäßige Aktivität des EGF-Rezeptors in

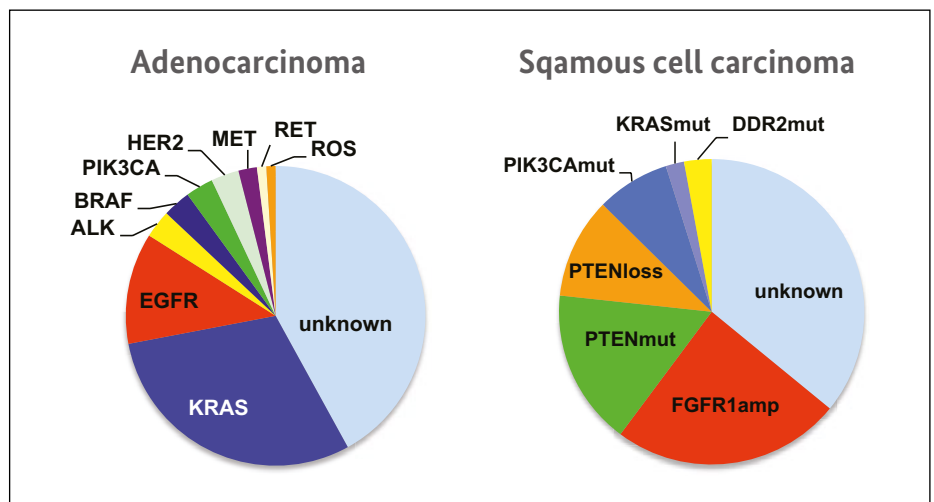
den Krebszellen. „Tatsächlich haben die Patienten mit EGFR-Mutation, die wir mit Tyrosinkinase-Inhibitoren behandelt haben, durchschnittlich zwei Jahre länger gelebt als Patienten, die mit einer klassischen Chemotherapie behandelt wurden. Auch Patienten mit einer anderen Veränderung, der ALK-Translokation, lebten durch eine personalisierte Therapie etwa 15 Monate länger“, beschreibt Thomas.

Damit ist klar: Die Patientinnen und Patienten profitieren von der exakten genetischen Diagnose, weil ihre Behandlung auf die genetischen Veränderungen abgestimmt werden kann. So auch bei Frau Schuller, deren Lungentumor ebenfalls eine Mutation im EGF-Rezeptor trägt. Seither wird sie mit einem Tyrosinkinase-Inhibitor behandelt.

fitieren von der exakten genetischen Diagnose, weil ihre Behandlung auf die genetischen Veränderungen abgestimmt werden kann. So auch bei Frau Schuller, deren Lungentumor ebenfalls eine Mutation im EGF-Rezeptor trägt. Seither wird sie mit einem Tyrosinkinase-Inhibitor behandelt.

Molekulare Diagnostik: Zukünftig Routine?

Insgesamt haben die Forscherinnen und Forscher bei etwa der Hälfte der Studienteilnehmenden genetische Veränderungen in den Tumorzellen identifiziert, die sich für derartige zielgerichtete Therapien anbieten.



Für die genetischen Veränderungen der zwei dargestellten Untergruppen des nicht kleinzelligen Lungenkrebses stehen bereits teilweise zielgerichtete Therapien zur Verfügung (links: Adenokarzinom, rechts: Plattenepithelkarzinom).

„Daraus leitet sich für uns ab, die molekulare Diagnostik künftig bei der Diagnosesicherung unbedingt zu berücksichtigen. Da wir auch bei anderen Tumorerkrankungen ähnliche Erkenntnisse gewonnen haben, möchten wir die genetischen Untersuchungen schon bald auf alle Krebspatienten ausweiten“, so Professor Dr. Jürgen Wolf, Ärztlicher Leiter des Centrums für Integrierte Onkologie an der Uniklinik Köln und ebenfalls Studienleiter.

Ein Projekt in dieser Größenordnung konnten die Kölner Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler natürlich nicht allein stemmen. „Die Ergebnisse dieser Studie waren nur durch die einzigartige Zusammenarbeit von Wissenschaftlern und Medizinern der Universität und Uniklinik Köln mit nationalen und internationalen Wissenschaftsteams aus verschiedenen Disziplinen sowie Krankenhäusern und niedergelassenen Onkologen möglich“, sagt Thomas.

Ansprechpartnerin:

Dr. Graziella Bosco, Wissenschaftliche Koordinatorin
Abteilung Translationale Genomik
Universität zu Köln
Weyertal 115b
50931 Köln
Tel.: 0221 478-96861
Fax: 0221 478-97902
E-Mail: gbosco@uni-koeln.de
www.translational-genomics.uni-koeln.de

Wenn das Abwehrsystem zu schwach ist

Ursache für bislang tödliche Abwehrschwäche gefunden



Husten, Niesen, Schnäuzen. Im Winter ist das unweigerlich die Geräuschkulisse in Schulen und Kindergärten. Jedes Kind erkrankt im Durchschnitt mindestens einmal in der kalten Jahreszeit an einem Infekt. Das ist normal und für die meisten Kinder sogar

wichtig, damit ihr Immunsystem reifen kann. Aber es gibt Kinder, für die jeder Infekt einem Todeskampf gleicht. Im Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) kann solchen Kindern geholfen werden.

Alles begann in Kanada. Dr. Marlies Schroeder, Kinderärztin im kanadischen Winnipeg, beobachtete, dass einige Säuglinge eines indianischen „First-Nations“-Stammes, der Northern Cree, mit ähnlichen Symptomen in ihr Krankenhaus kamen. Kleinste Infekte verursachten bei den Kindern schwere Erkrankungen. Schroeder vermutete, dass sie an einer seltenen Form einer schweren Abwehrschwäche leiden. Alles deutete darauf hin, dass es sich bei dieser Erkrankung um eine Form von „SCID“ handeln muss.

Wenn man Erregern wehrlos ausgeliefert ist

SCID, das ist keine Figur aus einem neuen Animationsfilm. Nein, es ist die Abkürzung, die Mediziner benutzen, wenn sie über schwerwiegende kombinierte Immundefekte sprechen. SCID steht für den englischen Begriff „severe combined immunodeficiency“. Das sind Krankheiten, bei denen das Abwehrsystem der Betroffenen aus unterschiedlichen Gründen sehr stark geschwächt ist. Die Patientinnen und Patienten sind dabei Infektionen jedweder Art wehrlos ausgeliefert. Typischerweise erkranken vor allem Kinder dabei schon in ihren ersten Lebensmonaten. Es gibt auch leichtere Immundefekte, bei denen die gesteigerte Infektanfälligkeit erst später, manchmal sogar erst im Erwachsenenalter offensichtlich wird. Weltweit leiden insgesamt sechs Millionen Kinder an solchen Immundefekten. Jede Ansteckung mit harmlosen Keimen bedeutet für diese Kinder eine Gefahr, im Falle von SCID sogar eine Lebensgefahr. Die Ursachen, warum das Abwehrsystem der kleinen Patienten nicht funktioniert, sind unterschiedlich. Oft ist der Verursacher ein veränderter Abschnitt im Erbmaterial, der solche schwerwiegenden Folgen hat. Für SCID sind inzwischen mehr als 250 Gene bekannt, bei denen Veränderungen Immundefekte hervorrufen. Die Erforschung dieser Erkrankungen wird allerdings dadurch erschwert, dass es sich im Einzelfall um eine



Aufwendige Tests im Labor des CCI halfen, die Ursache für die Abwehrschwäche zu finden.

seltene Krankheit handelt. In Deutschland ist beispielsweise bei circa 50.000 Geburten ein Säugling von einer Form der SCID-Erkrankung betroffen.

Laborwerte ohne Befund

Doch leiden die Säuglinge der Northern Cree in Kanada auch an einer Form von SCID? Sie erkranken schon im ersten Lebensjahr an schwersten Infekten, obwohl ihre Abwehrzellen laut den bislang in solchen



Im CCI arbeiten Klinik und Labor eng zusammen. So können betroffene Kinder gezielt behandelt werden.

Fällen gemessenen Laborwerten unauffällig waren. Zwei Tatsachen, die nicht zusammenpassen wollten und die eine Behandlung der Kinder erschwerte. Die kanadische Ärztin bat deutsche Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler aus Ulm und Freiburg, die im Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) zusammenarbeiten, um Hilfe. An diesem Zentrum erforschen weltweit anerkannte Experten die Gründe für angeborene und erworbene Abwehrschwäche. Gefördert werden sie vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF).

Lebensgefährliche Mutation

Vier Arbeitsgruppen aus Ulm und Freiburg untersuchten das Erbgut der Säuglinge nach Auffälligkeiten – und sie wurden fündig. Mittels aufwendiger Analysen, in denen sie das Erbgut der Säuglinge und ihrer Familien miteinander verglichen, fanden sie einen besonderen Abschnitt, der bei allen erkrankten Kindern verändert ist. Dieses Gen beinhaltet den Bauplan für ein bestimmtes Eiweiß, das IKK2-Protein. Es reguliert die grundlegende Aktivität unseres Abwehrsystems bei Infekten. Wird es nicht gebildet, was bei den Säuglingen offensichtlich der Fall ist, können ent-

scheidende Signale unserer Abwehr nicht weitergeleitet werden. „Bis zum heutigen Tage wurden keine Erkrankungen beim Menschen beschrieben, die auf einer Veränderung dieses Gens beruhen. Wir gingen deshalb bisher davon aus, dass eine Veränderung in diesem Gen nicht mit dem Leben vereinbar ist. Aktuelle Tiermodelle bekräftigten unsere Annahme“, sagt Dr. Klaus Schwarz. Er ist Mitglied im CCI und leitet die Abteilung Molekulare Diagnostik, Molekulare Therapie und Experimentelle Transplantation am Institut für Klinische Transfusionsmedizin und Immungenetik Ulm. Das Institut wird vom Blutspendedienst des Deutschen Roten Kreuzes Baden-Württemberg – Hesse und der Universität Ulm gemeinsam getragen.

Transplantation gesunder Abwehrzellen soll Kindern helfen

Man muss wissen: Unser Abwehrsystem besteht aus zwei aufeinander aufbauenden Systemen, dem angeborenen und dem erworbenen Immunsystem. Das erworbene Immunsystem bilden wir erst im Laufe unseres Lebens. Mit jedem Infekt lernt unser Körper dazu, wie er sich wehren kann. Impfungen nutzen genau diesen Teil unseres Abwehrsystems. Diese

erworbene Abwehr greift aber nur, wenn das angeborene Immunsystem, das uns von Geburt an schützt, funktioniert. Die Säuglinge des Northern-Cree-Stammes sind deshalb jedem Infekt so ohnmächtig ausgeliefert, weil bei ihnen schon diese angeborene Abwehr durch das fehlende IKK2-Protein geschwächt ist. Behandeln kann man einen solchen Mangel, indem man den Betroffenen gesunde Abwehrzellen überträgt – beispielsweise mittels einer Stammzelltransplantation. „Durch unser Ergebnis können wir die kleinen Patienten in Kanada nun gezielt behandeln“, erklärt Professor Dr. Stephan Ehl, Direktor des CCI in Freiburg. Ein erstes Kind der Northern Cree ist bereits erfolgreich transplantiert worden.

CCI – Abwehrschwäche im Fokus

Immundefizienz ist eine angeborene oder erworbene Erkrankung, bei der die körpereigene Abwehr über lange Zeit geschwächt ist. Es handelt sich hierbei um eine Gruppe von seltenen Erkrankungen, die jede für sich nicht so häufig vorkommen. In ihrer Gesamtheit betreffen seltene Krankheiten jedoch viele Patientinnen und Patienten. Das Integrierte Forschungs- und Behandlungszentrum für Chronische Immundefizienz (Centrum für Chronische Immundefizienz, kurz CCI) an der Universität Freiburg erforscht die Ursachen, Risikofaktoren und die Behandlungen von Patientinnen und Patienten mit einer Abwehrschwäche. Im CCI erforschen Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler neue Ansätze für Diagnose und Behandlung von immundefizienten Patienten. Hierfür wird das CCI seit 2008 mit Fördermitteln von bis zu fünf Millionen Euro jährlich vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) unterstützt. Das CCI ist eins von insgesamt acht Integrierten Forschungs- und Behandlungszentren (IFB) in Deutschland. Jedes Zentrum hat dabei einen anderen Schwerpunkt.
www.uniklinik-freiburg.de/ci

„Aber wir haben auch viel über unser Abwehrsystem gelernt“, fügt Ehl hinzu. Das Abwehrsystem kann nicht nur geschwächt sein, wie hier bei den Säuglingen. Ganz im Gegenteil: Es kann paradoxerweise sogar bei Immundefekten auch überreagieren. Das führt zu Allergien und Autoimmunkrankheiten, Vergröße-

rung von Milz und Lymphdrüsen, aber auch zu chronisch-entzündlichen Darmerkrankungen oder schweren Ekzemen. Hier kämpft unser Abwehrsystem nicht für, sondern gegen uns. Würde man es schaffen, das Abwehrsystem an der passenden Stelle zu bremsen, wäre den Betroffenen viel geholfen. Das IKK2-Protein ist möglicherweise ein geeigneter Angriffspunkt für neue Medikamente. Zurzeit werden genau solche Substanzen entwickelt und erprobt.

Ansprechpartner:

Prof. Dr. Stephan Ehl
Universitätsklinikum Freiburg
CCI – Center for Chronic Immunodeficiency
Breisacher Straße 117
79106 Freiburg i. Brsg.
Tel.: 0761 270-77300
Fax: 0761 270-77600
E-Mail: stephan.ehl@uniklinik-freiburg.de

Dr. Klaus Schwarz
Institut für Klinische Transfusionsmedizin und
Immungenetik Ulm
Helmholtzstraße 10
89081 Ulm
Tel.: 0731 150-642
Fax: 0731 250-645
E-Mail: klaus.schwarz@uni-ulm.de

Gen für Herzschwäche entdeckt

Schwimmende Helfer enthüllen die Funktion des Gens



DZHK
DEUTSCHES ZENTRUM FÜR
HERZ-KREISLAUF-FORSCHUNG E.V.

Sie sind klein, flink und schwarz-weiß gestreift: Zebrafische sind beliebte Bewohner in heimischen Aquarien. Doch auch in der Forschung haben die possierlichen Tierchen einen festen Platz. Sie helfen Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern

dabei, die Funktion einzelner Gene bei der Organentwicklung zu verstehen. Kürzlich konnte mit ihrer Hilfe ein Gen gefunden werden, das eine Herzschwäche verursacht.

Die Herzspezialistinnen Dr. Anne-Karin Arndt, Klinik für angeborene Herzfehler und Kinderkardiologie am Universitätsklinikum Kiel, und Privatdozentin Dr. Sabine Klaassen von der Charité Berlin und dem Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin kümmern sich um ganz besondere Herzen: um die Herzen von Kindern mit angeborenen Herzfehlern. Jedes Jahr kommen in Deutschland rund 6.000 Babys mit einem angeborenen Herzfehler zur Welt. Dazu zählen auch Kinder mit 1p36-Deletionssyndrom. Den Betroffenen fehlt ein Teil von Chromosom Nummer 1 und damit auch eine Reihe wichtiger Gene. Deshalb sind die Symptome dieser genetischen Erkrankung mannigfaltig. So ist unter anderem ihre körperliche und geistige Entwicklung deutlich verzögert. Viele haben Seh- und Hörstörungen, und rund ein Viertel der Kinder hat einen angeborenen Herzfehler: Der Wandaufbau ihrer linken Herzkammer ist gestört, was zu einer frühzeitigen Herzmuskelschwäche, der Kardiomyopathie, führt. Für diesen besonderen angeborenen Herzfehler interessierten sich Arndt und Klaassen seit einigen Jahren. Für die Wissenschaftlerinnen war klar: Eines der Gene auf dem verlorenen gegangenen Abschnitt von Chromosom 1 muss für diese Herzfehlbildung verantwortlich sein. Aber welches?

Molekularer Schalter verursacht Herzschwäche

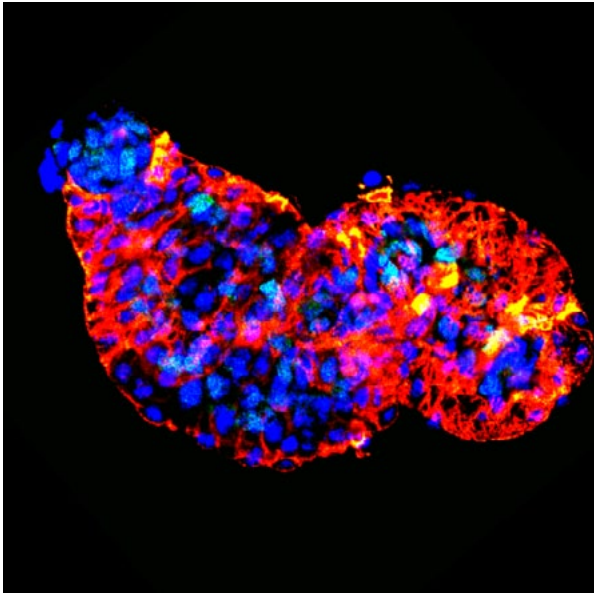
Um das herauszufinden, haben Arndt und Klaassen gemeinsam mit ihren zahlreichen Kooperationspartnern, unter anderem in enger Zusammenarbeit mit Professor Dr. Reiner Siebert vom Institut für Humanogenetik an der Christian-Albrechts-Universität Kiel, die genetische Information von herzkranken Kindern mit 1p36-Deletionssyndrom exakt mit der von Gesunden verglichen. Diese genaue Kartierung der auf dem Chromosom 1 verlorenen genetischen Information zeigte, dass ein einziges Gen für die spezielle



Ein zwei Tage alter gesunder Zebrafisch. Zebrafische sind beliebte Modellorganismen in der Herzforschung, weil die Entwicklung des Herzens in den durchsichtigen Embryonen gut beobachtet werden kann.

Herzfehlbildung hauptverantwortlich ist: das Gen PRDM16. PRDM16 enthält die genetische Information für einen Transkriptionsfaktor. Diese molekularen Schalter können Gene an- und abschalten. Für PRDM16 war bislang nur bekannt, dass es eine Funktion im Fettgewebe hat. „Doch PRDM16 kommt auch im Zellkern von Herzmuskelzellen vor und spielt dort anscheinend eine wichtige Rolle“, berichtet Klaassen. Denn: Fehlt das Gen PRDM16 ganz oder teilweise – wie beim 1p36-Deletionssyndrom –, kann der Transkriptionsfaktor seine Aufgabe nicht erfüllen. Als Folge ist die Funktionsfähigkeit des Herzens drastisch eingeschränkt.

Bei weiteren Untersuchungen fanden die Medizinerinnen ähnliche Mutationen im PRDM16-Gen auch bei Patientinnen und Patienten mit einer isolierten Form der Kardiomyopathie der linken Herzkam-



Zwei Tage altes Zebrafisch-Herz unter dem Fluoreszenz-Mikroskop – oben links ist die Herzkammer, unten rechts der Vorhof zu sehen. Fehlt den Zebrafischen das PRDM16-Gen sind ihre Herzen in Struktur und Funktion verändert.

mer. Diese Patienten haben keine weiteren Symptome einer 1p36-Deletion. „Auch hier haben wir genetische Veränderungen gefunden, die die Funktion des Transkriptionsfaktors PRDM16 beeinträchtigen“, beschreibt Klaassen. Zudem konnte das Team zeigen, dass auch bei einigen Personen mit dilatativer Kardiomyopathie, einer krankhaften Erweiterung des Herzmuskels, das Erbgut im Bereich von PRDM16 verändert ist. „Zwar haben wir diese Mutation nur in fünf von 131 Gewebeproben bei Patienten mit dilatativer Kardiomyopathie gefunden, dagegen aber kein einziges Mal bei 6.400 Kontrollpersonen“, sagt Klaassen, die Kinderkardiologin und Wissenschaftlerin am Berliner Standort des Deutschen Zentrums für Herz-Kreislauf-Forschung (DZHK) ist. Damit ist klar: Genetische Veränderungen im PRDM16-Gen sind für unterschiedliche Formen von Kardiomyopathien verantwortlich. „PRDM16 ist also ein neues Krankheitsgen für Herzschwäche!“

Forschung im Aquarium

Aber was genau ist die Funktion des Transkriptionsfaktors PRDM16 im Herzen? Um das zu verstehen, ist Arndt weit gereist. Von der Uniklinik Kiel in ein Forschungslabor nach Boston, USA. „Dort hatte ich die Möglichkeit, Zebrafische zu züchten, die ein verändertes oder gar kein PRDM16-Gen tragen“, beschreibt Arndt. Anschließend konnte sie exakt beobachten

und besser verstehen, welche Auswirkungen der Verlust von PRDM16 auf die Entwicklung und Funktion des Herzens hat. Ein solch transgener Zebrafisch hatte ebenfalls eine Herzschwäche und zeigte zusätzlich ein abnormes Wachstum des Herzgewebes sowie eine Veränderung der Zellkontakte.

Der Zebrafisch ist ein beliebter Modellorganismus in der Herzforschung. Denn die Zebrafisch-Embryonen entwickeln sich vollständig außerhalb der Mutter und sind durchsichtig. So kann die Entwicklung des Herzens und anderer Organe unter dem Mikroskop beobachtet werden. „Es ist ein Meilenstein zu wissen, dass PRDM16 ebenfalls eine wichtige Funktion im Herzen hat. Im nächsten Schritt bietet sich nun die Chance, basierend auf diesem Verständnis neue Medikamente zu entwickeln.“

Doch welche Bedeutung haben die Forschungsergebnisse für Kinder mit einem angeborenem Herzfehler? Arndt: „Diese Frage wird oft von Kinderkardiologen gestellt. Denn einen einmal entstandenen Herzfehler kann man ja nicht mehr rückgängig machen. Durch unsere Experimente eröffnet sich



Chromosomen sind die Träger der genetischen Information. Fehlt ein Chromosom oder auch nur ein Teil, gehen wichtige genetische Informationen verloren. So auch beim 1p36-Deletionssyndrom.

Auf der Suche nach Krankheitsgenen: Die Logistik hinter genetischer Forschung

Um die Ursache eines angeborenen Herzfehlers zu verstehen, brauchen die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler möglichst viele Gewebeproben von Patienten mit genau diesem Herzfehler. Das ist logistisch sehr aufwendig. Zunächst müssen die Patienten davon überzeugt werden, eine Blut- oder Gewebeprobe zu spenden.



Anschließend müssen die Proben fachgerecht gelagert und die vertraulichen Patientendaten separat gesichert werden. Erst wenn eine solche Biomaterial- und Patientendatenbank meist über Jahre aufgebaut wurde, kann die Wissenschaft anfangen, die Proben für Forschungszwecke zu nutzen.

Das Nationale Register für angeborene Herzfehler e. V. des vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) geförderten Kompetenznetzes Angeborene Herzfehler betreibt eine solche Biomaterial- und Patientendatenbank. Seit vielen Jahren werden darin deutschlandweit Patientinnen und Patienten mit angeborenen Herzfehlern erfasst. Bisher beteiligen sich fast 50.000 Kinder, Jugendliche und Erwachsene. Die Patientendatenbank sammelt biologische Proben und speichert Daten über Krankheitsverlauf, Lebenserwartung, Lebensqualität und Versorgungssituation der Betroffenen. Diese Daten und Proben können dann für Forschungsprojekte wie das der Medizinerinnen Arndt und Klaassen genutzt werden. „Funktioniert hat unser umfangreiches Forschungsprojekt tatsächlich nur, weil Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler des Deutschen Zentrums für Herz-Kreislauf-Forschung und des Kompetenznetzes Angeborene Herzfehler eng miteinander kooperiert haben und ihre Ideen und Forschungsinfrastrukturen geteilt haben. Die Förderung des BMBF hat genau das ermöglicht“, so Klaassen.

jedoch die Möglichkeit, Substanzen oder Medikamente zu finden, die zum Beispiel die Herzfunktion verbessern. Mithilfe des Zebrafischmodells können wir das testen. Wir haben bereits erste Hinweise für interessante Substanzen. Aber auch für die genetische Beratung hinsichtlich der Vererbbarkeit bestimmter Herzfehler ist unsere Forschung bedeutsam. Und irgendwann einmal für die individualisierte Medizin, durch die erklärt werden kann, warum ein Medikament bei einem Menschen wirkt, bei einem anderen nicht.“

Ansprechpartnerin:

Priv.-Doz. Dr. Sabine Klaassen
 Experimental and Clinical Research Center (ECRC)
 Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Kardiologie
 Charité – Universitätsmedizin Berlin und
 Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin
 Lindenberger Weg 80
 13125 Berlin
 Tel.: 030 450-540656
 Fax: 030 9406-3233
 E-Mail: sabine.klaassen@charite.de

Impressum

Herausgeber

Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF)
Referat Gesundheitsforschung
11055 Berlin
www.bmbf.de
www.gesundheitsforschung-bmbf.de

Redaktion

Projektträger im DLR
Gesundheitsforschung
Dr. Caroline Steingen
Dr. Britta Sommersberg
Dr. Thomas Becker
Heinrich-Konen-Straße 1
53227 Bonn
Tel.: 0228 3821-1781
Fax: 0228 3821-1257
E-Mail: caroline.steingen@dlr.de

Druck

BMBF

Gestaltung

W. Bertelsmann Verlag, Bielefeld
Gerald Halstenberg, Berlin

Dieser Newsletter ist Teil der Öffentlichkeitsarbeit des Bundesministeriums für Bildung und Forschung; er wird kostenlos abgegeben und ist nicht zum Verkauf bestimmt.