

Fortschritt durch Forschung

Wenn Ärzte und Forscher an einem Strang ziehen.

Es gibt viele Möglichkeiten, Menschen mit seltenen Erkrankungen zu helfen – die Erforschung der Ursachen und die Entdeckung von Therapiemöglichkeiten haben dabei eine hohe Priorität.

Im Sprecherrat der BMBF-geförderten Forschungsverbände für seltene Erkrankungen haben sich Netzwerke zusammengeschlossen, um sich gemeinsam für Patienten mit seltenen Erkrankungen einzusetzen (www.research4rare.de). Denn moderne Forschung wird durch Vernetzungen und ein über die Grenzen der Spezialdisziplinen hinausweisendes Denken beflügelt. Dazu gehören die Einrich-

tung gemeinsamer Plattformen wie Patientenregister und Biomaterialbanken ebenso wie die Erforschung der genetischen Grundlagen und der Krankheitsmechanismen.

Mit der aktuellen Möglichkeit, die Erbinformation des Menschen umfassend zu untersuchen, können heute bisher unbekannte genetische Webfehler entdeckt werden. Tims Eltern können davon berichten.

Als er 2008 zur Welt kam, war die Freude groß. Tim entwickelte sich jedoch langsamer als andere Kinder und nahm nur wenig an Gewicht zu. Der Verdacht auf eine Stoffwechselerkrankung entstand, doch die Symptome

passten zu keiner beschriebenen Erkrankung. Ärzte und Wissenschaftler setzten sich zusammen, um eine Diagnose zu finden. Es wurden alle Gene des Kindes dank der neu verfügbaren Hochdurchsatz-Sequenzieretechnolo-



Im Dr. von Haunersches Kinderspital, LMU München
(Foto: Verena Müller)

gie gescreent und schließlich wurde eine Mutation in einem Enzym des Glukose-Stoffwechsels gefunden. Tim muss nun eine spezielle Diät einhalten. Die bereits erworbenen Defizite werden nicht mehr rückgängig gemacht werden können, aber die besondere Kostform sorgt dafür, dass das Gehirn möglichst keinen weiteren Schaden erleidet. Heute konnte durch das Engagement der Forscher diese Diagnose rasch gestellt werden, morgen hoffen sie darauf, diese und andere seltene Erkrankungen dauerhaft heilen zu können. ■

Autorin: Annika Schwarz