



**Dr. Holger Müller Preis 2015 an Göttinger Wissenschaftlerinnen für wegweisende Erforschung des seltenen Kabuki-Syndroms**

*Für jüngste Erfolge in der Erforschung des seltenen Kabuki-Syndroms erhalten die Nachwuchswissenschaftlerinnen Dr. Nina Bögershausen vom Institut für Human-genetik der Universitätsmedizin Göttingen und Dr. I-Chun Tsai von der Duke Uni-versity, Durham, USA, den Dr. Holger Müller Preis 2015. In einer feierlichen Zere-ronie wird der mit 5.000 Euro dotierte Preis am 16. März um 19 Uhr im alten Rat-haus in Esslingen verliehen. Die Schirmherrschaft hat der Vizepräsident des baden-württembergischen Landtags, Wolfgang Drexler, übernommen.*

Einer internationalen Forschergruppe ist es gelungen, neue Ursachen für die Ent-stehung des sogenannten Kabuki-Syndroms zu identifizieren. Das Kabuki-Syndrom ist eine seltene Erkrankung, die nach einer traditionellen japanischen Form des Theaters benannt wurde, da die Gesichtsmale an die dort verwendete Maske erinnern. Die betroffenen Patienten zeigen neben typischen Gesichtszügen vielfälti-ge Auffälligkeiten in verschiedensten Organen, assoziiert mit variablen Störungen des Immunsystems. Das Team um Professor Bernd Wollnik vom Institut für Hu-mangenetik der Universitätsmedizin Göttingen hat nicht nur zwei neue Gendefekte entdeckt, die für das Kabuki-Syndrom verantwortlich sind, sondern darüber hinaus auch die Krankheitsmechanismen dieser sehr seltenen Erbkrankheit aufgeklärt. Die Forscher hatten auch die mögliche Therapie betroffener Patienten im Blick; sie konnten zeigen, dass die Konsequenzen der Gendefekte medikamentös beeinfluss-bar sind und hoffen, dadurch neue Akzente für die Entwicklung pharmakologischer Behandlungsmöglichkeiten für Patienten mit Kabuki-Syndrom gesetzt zu haben. Die Erstautorinnen Dr. Nina Bögershausen und Dr. I-Chun Tsai werden für die Ver-öffentlichung dieser Ergebnisse im renommierten „Journal of Clinical Investigation“ nun mit dem Dr. Holger Müller Preis 2015 ausgezeichnet.

Dieser Forschungserfolg ermöglicht einerseits eine bessere klinische und genetische Diagnosestellung für Kinder mit Kabuki-Syndrom: Betroffenen Familien kann zu-künftig eine Odyssee von Arzt zu Arzt zur Ursachensuche erspart werden, die klini-sche interdisziplinäre Betreuung kann zielgerichtet organisiert werden. Andererseits können die neuen Erkenntnisse wegweisend für die Entwicklung innovativer the-



therapeutischer Strategien für Menschen mit Kabuki-Syndrom und anderen seltenen Erkrankungen sein: „Die Erforschung zellulärer Veränderungen bei seltenen Erkrankungen birgt immer auch die Chance, allgemeinere Mechanismen zu verstehen, die für eine größere Zahl von Menschen, wenn nicht gar für uns alle, von Relevanz sind“, erklärt Dr. Nina Bögershausen. „Im Falle des Kabuki-Syndroms ist es wichtig zu wissen, dass die bekannten Gene KMT2D und KDM6A auch eine wichtige Rolle bei der Entstehung verschiedener Tumore, z. B. von Glioblastomen, spielen. Möglicherweise könnten unsere Forschungsergebnisse also auch als Denkanstöße für die Krebsforschung dienen. Mich als Ärztin und Wissenschaftlerin fasziniert die Frage: Können wir über eine neue genetische Veränderung besser verstehen, warum sich eine bestimmte Krankheit auf eine bestimmte Weise manifestiert?“

Bereits zum fünften Mal wird der Dr. Holger Müller Preis für eine herausragende Publikation auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen verliehen. In Kooperation mit der Dr. Holger Müller Stiftung lobt die Care-for-Rare Foundation seit 2011 jährlich den mit 5.000 Euro dotierten Wissenschaftspreis aus, der einzelne Wissenschaftler oder eine Gruppe, die im jeweiligen Vorjahr einen herausragenden wissenschaftlichen Beitrag zu seltenen Erkrankungen veröffentlicht haben, auszeichnet. So sollen junge Wissenschaftler ermutigt werden, sich verstärkt der dringend notwendigen Erforschung seltener Krankheiten zu widmen. Die junge Preisträgerin über die Auszeichnung: „Wir freuen uns sehr, dass unser jahrelanges Engagement für die Erforschung seltener Erkrankungen durch den Dr. Holger Müller Preis ausgezeichnet und damit auch in der Öffentlichkeit vermehrt wahrgenommen wird.“

**Kontakt: Anne-Marie Flad**

Projektmanagerin Netzwerke Seltener Erkrankungen | Care-for-Rare Foundation

Dr. von Haunersches Kinderspital  
Klinikum der Universität München  
Lindwurmstr. 4  
80337 München  
Tel: +49 89 5160-57947  
Fax: +49 89 5160-57702  
E-Mail: [annemarie.flad@care-for-rare.org](mailto:annemarie.flad@care-for-rare.org)  
[www.care-for-rare.org](http://www.care-for-rare.org)



---

### Über die Care-for-Rare Foundation:

Die Care-for-Rare Foundation ist eine gemeinnützige Stiftung, die 2010 von Prof. Dr. Christoph Klein und Prof. Dr. Andreas Staudacher in Ulm/Donau gegründet wurde. Nach dem Prinzip „erkennen – verstehen – heilen“ widmet sie sich der Erforschung und Behandlung seltener Erkrankungen bei Kindern. Die aktuellen diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten sind bei vielen seltenen Erkrankungen immer noch sehr begrenzt. Intensive Forschungsanstrengungen sind dringend nötig, um kleinen Patienten eine Lebenschance zu schenken. Die Care-for-Rare Foundation baut Brücken zwischen Menschen, Kulturen und Wissenschaften – um dadurch Kindern mit seltenen Erkrankungen zu helfen. Weitere Information finden Sie unter [www.care-for-rare.org](http://www.care-for-rare.org) oder per E-Mail: [info@care-for-rare.org](mailto:info@care-for-rare.org).

### Über die Dr. Holger Müller Stiftung:

Die Dr. Holger Müller Stiftung wurde 2008 nach dem Tod von Dr. Holger Müller, langjähriger Chefarzt des Labors am Klinikum Göppingen, gegründet. Stiftungsziel ist die Erforschung, Verhütung und Bekämpfung seltener Krankheiten. Weitere Informationen finden Sie unter <http://www.drholgermuellerstiftung.de>.