

Team aus Ärzten und Wissenschaftlern entdeckt seltene genetische Erkrankung

Forscher der Universität Witten/Herdecke hofft, dass durch die Veröffentlichung der Ergebnisse zukünftig noch mehr unerkannte Krankheitsfälle aufgedeckt werden können

Seltene oder gar unbeschriebene genetische Erkrankungen können oft nicht richtig diagnostiziert werden. Erfolg verspricht die interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Klinikern und Grundlagenwissenschaftlern, die losgelöst aus der klinischen Routine und mit modernsten Methoden die Spur aufnehmen können. So geschehen am Helios Universitätsklinikum Wuppertal der Universität Witten/Herdecke (UW/H). Die akribische Detektivarbeit der Wissenschaftler um den Kinderarzt Prof. Dr. Andreas Jenke sowie den Zellbiologen Dr. Patrick Weil und Prof. Dr. Jan Postberg von der UW/H brachte als wahrscheinliche Ursache für die Erkrankung eines neugeborenen Jungen eine extrem seltene genetische Veränderung zutage. Hierzu hat das Team die gleiche Technologie verwendet, mit der man auch die Informationen im menschlichen Erbgut entziffern kann. Solche Entdeckungen unterstützen die kompetente humangenetische Beratung für die betroffenen Patienten und deren Familien. Langfristig geben sie den Forschern den Schlüssel zum Verständnis darüber, wie Krankheiten entstehen, erkannt und behandelt werden können.

Die nun entdeckte Mutation im sogenannten ITGB6 Gen erzeugt den Austausch eines Bausteins im b6-Integrin Protein. Die Wissenschaftler glauben, dass sich dadurch ein Molekülkomplex an den Oberflächen von Zellen nicht richtig bilden kann, der wichtig für den Zusammenhalt des Darmgewebes und für die Wundheilung ist. So entstehenden auf Dauer nicht heilende Verletzungen, die Blutungen und nicht behandelbare Durchfälle verursachen. Diese Folgen sind dann lebensgefährlich für die betroffenen Neugeborenen. Das Wissenschaftlerteam der Universität Witten/Herdecke hat seine Forschungsergebnisse nun in der renommierten internationalen Fachzeitschrift Gut veröffentlicht. „Vielleicht werden dadurch noch mehr unerkannte Krankheitsfälle aufgedeckt. Die Aufmerksamkeit einer größeren Anzahl von Ärzten und Forschern kann dann vielleicht zukünftig einen therapeutischen Ansatz möglich machen“, sagt Jan Postberg. Was die Studie aber schon jetzt eindrucksvoll zeigt ist, wie bedeutend die enge Zusammenarbeit von klinischen tätigen Ärzten und Wissenschaftlern sein muss, wenn der Routinediagnostik enge Grenzen gesetzt sind.

Artikel in Gut:

<https://gut.bmj.com/content/early/2019/06/14/gutjnl-2019-319015>

Über uns:

Die Universität Witten/Herdecke (UW/H) nimmt seit ihrer Gründung 1982 eine Vorreiterrolle in der deutschen Bildungslandschaft ein: Als Modelluniversität mit rund 2.600 Studierenden in den Bereichen Gesundheit, Wirtschaft und Kultur steht die UW/H für eine Reform der klassischen Alma Mater. Wissensvermittlung geht an der UW/H immer Hand in Hand mit Werteorientierung und Persönlichkeitsentwicklung.