

Klinischer Forschungsschwerpunkt

Seltene Krankheiten – gar nicht so selten

Verbesserte Behandlungsmethoden für Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit zu entwickeln, steht im Zentrum des Programms „radiz – Rare Disease Initiative Zürich“. Es ist eines von elf klinischen Forschungsschwerpunkten der Universität Zürich.

Oft ist es nur ein kleiner Gendefekt, doch die Suche nach der richtigen Therapie ist kompliziert. Matthias Baumgartner leitet den klinischen Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten.

In der Schweiz gibt es rund 500.000 Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten. Eine Krankheit ist dann selten, wenn sie in weniger als fünf Fällen pro 10.000 Einwohner vorkommt, zu chronischer Invalidität führt oder lebensbedrohlich ist. Die meisten seltenen Krankheiten betreffen jedoch lediglich einen von 100.000 Menschen oder sind sogar noch seltener.

Und doch sind die seltenen Krankheiten nicht selten: Im Durchschnitt werden jede Woche fünf neue seltene Krankheiten erstmals in einer medizinischen Fachzeitschrift beschrieben. „Es werden laufend neue Gendefekte entdeckt, die seltene Krankheiten verursachen können“, erklärt Professor

Matthias Baumgartner von der Universität Zürich (UZH). Der Stoffwechselexperte leitet den 2012 gegründeten klinischen Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten „radiz – Rare Disease Initiative Zürich“.

Eine seltene Krankheit ist in der Regel auf einen Gendefekt zurückzuführen. Entsprechend tauchen die Symptome oft bereits im Säuglings- oder Kindesalter auf. So etwa bei Julia*. Das heute siebenjährige Mädchen ist eine von Baumgartners Patienten, sie hat eine seltene Stoffwechselkrankheit, eine Methylmalonazidurie (MMA), bei der der Körper Aminosäuren nicht richtig abbaut. So kommt es zu lebensbedrohlichen Mangelerkrankungen. Zudem produziert der Körper Substanzen, die Julias Körper quasi von innen vergiften.

Odyssee von Arzt zu Arzt

Die etwa 21.000 Gene des Menschen sind empfindlich – treten Defekte auf,

so müssen sie nicht unbedingt gravierend sein, können aber unter Umständen großes Leid verursachen. Wer unter einer seltenen Krankheit leidet, muss oft jahrelang von Arzt zu Arzt pilgern, bis endlich einer die richtige Diagnose stellt. Schlimmer noch sind für die Betroffenen jene rätselhaften Leiden, die bislang kein Mediziner der Welt kennt und für die es keine Namen gibt.

Für die betroffenen Familien und ihre Kinder bedeutet eine seltene Krankheit oft eine dramatische Odyssee durch die medizinischen Institutionen. Bei Julia wurde die Krankheit erst mit anderthalb Jahren erkannt. Zuvor vermutete der Hausarzt fälschlicherweise, dass es sich um eine Kuhmilch-Unverträglichkeit handelt.

Doch die Benommenheit und das Erbrechen hatten ganz andere Ursachen: Körpereigene Giftstoffe griffen Julias Körper und Gehirn an. Schließlich erkannten die Ärzte, dass sie unter einer Methylmalonazidurie litt. Die Folgen: Julia konnte nicht mehr gehen, ihre Entwicklung war verzögert. Früher starben die Kinder an dieser Krankheit. „Heute weiß man, dass Patienten durch eine strikte lebenslange eiweißarme Diät gute Chancen haben, zu überleben“, sagt Baumgartner. Doch die Giftstoffe, die nach wie vor produziert werden, zerstören langsam die Niere.

Kliniker und Grundlagenforscher

Warum gerade die Niere geschädigt wird und wie man sie schützen könnte, ist heute noch nicht bekannt. „Deshalb sind wir Klinikerinnen und Kliniker darauf angewiesen, eng mit Grundlagenforschenden zusammenzuarbeiten“, sagt Baumgartner und weist auf

Erstpublikation:
UZH News,
24.6.2015;
Redaktion:
Marita Fuchs



© Marita Fuchs

▲ Professor Matthias Baumgartner leitet den klinischen Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten an der Universität Zürich

* Name geändert.

radiz – Rare Disease Initiative Zürich

Das Ziel des am Forschungszentrum für das Kind am Kinderspital Zürich angesiedelten Forschungsschwerpunktes „radiz – Rare Disease Initiative Zürich“ ist es, durch interdisziplinäre, translationale Forschung verschiedene seltene Krankheiten besser zu verstehen und somit langfristig die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern. Außerdem wird vorhandenes Know-How von Klinikern und Forschern gebündelt und interdisziplinär vernetzt.

Im Rahmen des Nationalen Konzepts „Seltene Krankheiten“ des Bundesamts für Gesundheit sollen Referenzzentren geschaffen werden, wozu radiz wertvolle Vorarbeit leistet. Das Zentrum soll den Patientinnen und Patienten über den gesamten Krankheitsverlauf den Zugang zu qualitativ guten Diagnoseverfahren und Behandlungen gewährleisten, insbesondere beim Übergang von der Kinder- zur Erwachsenenmedizin. Das könnte den Patientinnen und Patienten auch ganz konkret in administrativen Belangen helfen.

Anfang Juli führten Matthias Baumgartner und sein Team im Rahmen des KFSP „radiz – Rare Disease Initiative Zürich“ in Zürich eine Summerschool für Nachwuchsforschende durch. Eine nächste Summer School ist für den Sommer 2016 geplant.

seine intensive Kooperation mit dem Nierenphysiologen Professor Devuyst von der UZH hin. Die beiden Mediziner hoffen, auf Dauer gemeinsam Patienten wie Julia helfen zu können.

Die Erforschung seltener Krankheiten, meint Baumgartner, sei faszinierend und stelle eine große akademische Herausforderung dar, führe sie doch in ganz unbekannte Gefilde der Medizin. Erkenntnisse aus diesem Bereich könnten andere Gebiete der Medizin beflügeln: So etwa geschehen bei einem seltenen Enzymdefekt, bei dem man vor kurzem zeigen konnte, dass er zu Vergiftungserscheinungen in den peripheren Nerven führt. Interessant für die Forschenden: Auch bei Patienten mit Diabetes Typ 2 – einer häufig vorkommenden Krankheit – treten dieselben Vergiftungserscheinungen auf, berichtet Baumgartner und macht sich stark für die Erforschung der seltenen Krankheiten, ein Fachgebiet, das heute oft noch als „Stiefkind der Medizin“ eingestuft wird. Baumgartner möchte nicht nur Forschende und Kliniker, sondern auch den wissenschaftlichen Nachwuchs für das Fachgebiet begeistern.

Wenig Patienten, wenig Fördermittel

Mit den Mitteln, die Baumgartner durch die Anerkennung als Klinischen

Forschungsschwerpunkt erhalten hat, treibt er nicht nur die Forschung in den Laboren am Kinderspital, am Universitätsspital Zürich und an der UZH voran – dort arbeiten verschiedene PhD-Studierende und Clinician Scientists an mehreren Forschungsmodulen – er versucht auch, Kliniker und Grundlagenforscher für die Erkundung der seltenen Krankheiten zu begeistern. Aus diesem Grund organisiert radiz seit 2013 jährlich eine Summer School.

Die Forschung zu seltenen Krankheiten erfährt im Allgemeinen eher wenig Förderung. Die Pharmaindustrie zeigt sich nur punktuell interessiert. Zudem gibt es wenig Tiermodelle, es fehlt an Diagnosestandards und wirksamen Behandlungsmöglichkeiten, auch die Krankengeschichten sind nur fragmentarisch zugänglich. Das Bundesamt für Gesundheit hat dieses Manko erkannt und im September 2014 ein nationales Konzept zu seltenen Krankheiten verabschiedet.

Pädiatrie & Pädologie 2015 · 50:224–225
DOI 10.1007/s00608-015-0311-2
© Springer-Verlag Wien 2015

Hier steht eine Anzeige.

