

CeMM Forschungsinstitut für Molekulare Medizin der ÖAW und Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde

Bisher unbekannter Immundefekt entdeckt

(Wien 19-02-2013) Schwere Autoimmunität kann im Kindesalter Zeichen eines primären Immundefekts (PID) sein – das hat jetzt eine Forschergruppe der MedUni Wien, des CeMM Forschungszentrums für Molekulare Medizin der ÖAW und des St. Anna-Kinderspitals bei einem 13-jährigen Patienten gezeigt. Mit Hilfe des so genannten „Next Generation Sequencing“, mit dem genetische Veränderungen im Erbgut innerhalb weniger Tage entdeckt werden können, wurde bei dem Jugendlichen ein bisher unbekannter B-Zell-Defekt identifiziert. Die Studie wurde im Top-Journal „Blood“ publiziert.

„Unsere Entdeckung hat für Aufatmen in der Familie gesorgt, denn endlich weiß sie, woran der Junge leidet“, so Kaan Boztug, der in seinem Alltag als Arzt an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde schwerkranke Kinder behandelt und als Forscher am CeMM nach den molekularen Ursachen von Erkrankungen des Immunsystems mittels modernster genetischer Technologien sucht. Aufgedeckt wurde im konkreten Fall ein Defekt im *PRKCD*-Gen. Hierdurch kommt es zum Fehlverhalten in der Regulation der B-Lymphozyten, die als „Antikörperfabriken“ gelten. Die Folge ist eine schwere Autoimmunität.

Aus der jetzt gelungenen, molekularen Identifizierung des Defekts lassen sich laut Boztug und Elisabeth Förster-Waldl, Kinderärztin und Immunologin an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der MedUni Wien, sowohl diagnostische als auch therapeutische Konsequenzen ableiten. Seit früher Kindheit litt der Patient zeitweise unter schwerer Autoimmunität der Nieren, der Lymphknoten und des Bindegewebes. Bisher war der jetzt 13-Jährige über lange Zeiträume mit Cortison generell immunsupprimiert worden, jetzt lässt sich das Ziel der Therapie exakt eingrenzen. Förster-Waldl: „Erst wenn man den Mechanismus kennt, lässt sich eine individualisierte Therapie sinnvoll anwenden oder entwickeln.“

Daten aus dem anglo-amerikanischen Raum gehen davon aus, dass die Prävalenz eines klinisch relevanten Immundefektes, der manchmal lebensbedrohliche Folgen für die Betroffenen mit sich bringen kann, zwischen 1:1200 und 1:2000 liegt. Für Österreich können solche Zahlen nur geschätzt werden, da die systematische Datenerhebung erst seit zwei Jahren erfolgt.

Derzeit bleiben, so Förster-Waldl, rund 30 bis 40 Prozent dieser Defekte ohne genaue Diagnose. Das könnte sich jetzt mit Hilfe modernster Diagnoseverfahren inklusive des „Next

Generation Sequencing“ ändern. Die meisten Immundefekte gehören zu den so genannten „seltenen Erkrankungen“ (Rare Diseases). Kaan Boztug: „Die Summe aller dieser Defekte ist dennoch nicht als selten zu beurteilen.“

Der weltweite Tag der „Rare Diseases“ findet am 28. Februar 2013 statt (<http://www.rarediseaseday.org/country/at/austria>). Dieser Tag wurde ins Leben gerufen, um eine erhöhte Aufmerksamkeit auf diese Krankheitsgruppen zu lenken, um Patienten wie den beschriebenen bessere Diagnosemöglichkeiten und die Aussicht auf wirksame Therapien anbieten zu können. Insgesamt gibt es rund 8.000 seltene Erkrankungen. Acht von zehn dieser Erkrankungen treten bereits im Kindesalter auf.

Service: Blood

„B cell deficiency and severe autoimmunity caused by deficiency of protein kinase C delta.“ E. Salzer, E. Santos-Valente, S. Klaver, S. A. Ban, W. Emminger, N. Prengemann, W. Garnarcz, L. Müllauer, R. Kain, H. Boztug, A. Heitger, K. Arbeiter, F. Eitelberger, M. Seidel, W. Holter, A. Pollak, W. Pickl, E. Förster-Waldl and K. Boztug. doi. 10.1182/blood-2012-10-460741.

Rückfragen bitte an:

Eva Schweng, MAS
Public Relations & Sponsoring
**CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin
der Österreichischen Akademie der Wissenschaften**
Tel.: 01/ 40 160 70 051
E-Mail: eschweng@cemm.oeaw.ac.at
Lazarettgasse 14, AKH BT 25.3, 1090 Wien
www.cemm.oeaw.ac.at

Mag. Johannes Angerer
Medizinische Universität Wien
Leiter Kommunikation & Öffentlichkeitsarbeit
Tel.: 01/ 40 160 11 501
E-Mail: pr@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at

CeMM (Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften) – Kurzprofil

Das CeMM ist eine internationale, unabhängige und interdisziplinäre Forschungseinrichtung für molekulare Medizin. „Aus der Klinik für die Klinik“ – orientiert sich das CeMM an den medizinischen Erfordernissen und integriert Grundlagenforschung sowie klinische Expertise, um innovative diagnostische und therapeutische Ansätze zu entwickeln. Die Forschungsschwerpunkte sind Krebs, Entzündungen und Immunstörungen.
Infos: www.cemm.oeaw.ac.at.

Medizinische Universität Wien – Kurzprofil

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit fast 7.500 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit ihren 31 Universitätskliniken, 12 medizintheoretischen Zentren und zahlreichen

hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich. Für die klinische Forschung stehen über 48.000m² Forschungsfläche zur Verfügung.