

Büro des Rektors
Auenbruggerplatz 2, A-8036 Graz

Thomas Edlinger, BA
Öffentlichkeitsarbeit und Veranstaltungsmanagement

thomas.edlinger@medunigraz.at

Tel. +43 / 316 / 385-72055

Fax +43 / 316 / 385-72030

**Presseinformation
zur sofortigen Veröffentlichung**

Tag der seltenen Krankheiten: genetische Diagnostik an der Med Uni Graz

Graz, am 25. Jänner 2022: Ende Februar begehen Europa und Kanada seit 2008 den Tag der seltenen Krankheiten - in Schaltjahren am 29. Februar, in allen anderen am 28. Februar. Ausgerufen wurde der Tag von EURORDIS, einer Allianz von Patient*innenorganisationen, um auf die besonderen Herausforderungen in der Behandlung und Erforschung von seltenen Krankheiten aufmerksam zu machen. Auch an der Med Uni Graz wird an diesen seltenen und seltensten Krankheiten geforscht, Betroffene werden klinisch betreut und Diagnosen werden gestellt. Eine wichtige Rolle nimmt dabei das Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik ein.

Alles andere als Alltag

Entzündungen, Brüche, Abnützungen oder sogar Krebs: Die meisten Krankheiten und Verletzungen, mit denen ein Großteil der Menschen im Laufe des Lebens konfrontiert ist, sind gut erforscht und therapierbar. Doch es gibt Krankheiten, an denen nur so wenige Menschen leiden, dass sie lange undiagnostiziert bleiben und es nur wenige bekannte Verfahren zur Behandlung gibt. Einige Leiden betreffen nur eine Handvoll Menschen weltweit. Als seltene Krankheit werden Erkrankungen definiert, die bei weniger als fünf Personen pro 10.000 Einwohner*innen auftreten. Diese Erkrankungen bei Betroffenen korrekt zu diagnostizieren und zu behandeln, ist eine große Herausforderung - vor allem in ärmeren Regionen der Welt. Aufgrund der Seltenheit gibt es zudem meist keine großen Studien und Erfahrungswerte in der Behandlung: Die behandelnden Ärzt*innen stehen vor großen Herausforderungen.

Diagnostik und Forschung am Limit

Seltene Erkrankungen gibt es in allen Bereichen der Medizin. Neben Organfehlbildungen und Entwicklungsstörungen von Kindern, familiären Augenerkrankungen, Herzerkrankungen, Erkrankungen des Nerven- oder Skelettsystems oder Krebserkrankungen können auch vorgeburtlichen Ultraschallauffälligkeiten in der Schwangerschaft seltene Erkrankungen zugrunde liegen. Viele der seltenen Erkrankungen - etwa 70 % - haben eine genetische Ursache, weshalb das Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik der Med Uni Graz eine besonders wichtige Rolle bei der Diagnostik spielt.

„Die Abklärung seltener genetischer Erkrankungen kann für betroffene Familien aus mehreren Gründen sehr wichtig sein. Der erste Schritt ist immer zu verstehen, um welche Erkrankung es sich genau handelt. Dann kann auch der Verlauf der Erkrankung abgeschätzt werden, welche Risiken bestehen und ob spezielle Vorsorgeuntersuchungen notwendig sind. Bei einem kleineren Teil der seltenen Erkrankungen gibt es auch bereits gezielte Therapien. Für betroffene Familien geht es auch um ein mögliches Risiko für weitere Familienmitglieder. Vor allem bei schweren Entwicklungsstörungen und Organfehlbildungen

spielt das Wiederholungsrisiko für weitere Kinder der Eltern von Betroffenen eine Rolle. Unsere wichtigsten Aufgaben als Ärzt*innen für medizinische Genetik sind die Diagnosefindung mit ganz unterschiedlichen Untersuchungsmethoden und das Gespräch mit den Familien, um Informationen zu vermitteln und Handlungsoptionen aufzuzeigen“, erklärt Sarah Verheyen, Fachärztin am Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik. Auch die Erforschung von seltenen Krankheiten wird an der Med Uni Graz vorangetrieben. Eine neue Publikation, die in Kooperation mit indischen und deutschen Forscher*innen erarbeitet wurde, setzt sich mit einer seltenen Form der Mucopolysaccharidose (MSP) auseinander.

Mucopolysaccharidose einfach erklärt

Mucopolysaccharidosen (MPS) sind Erkrankungen, bei denen Abbau und Speicherung von Zuckermolekülen gestört sind. „Wir konnten jetzt herausfinden, dass Veränderungen im Gen ARSK, das bis jetzt noch keiner Erkrankung zugeordnet war, zu einem neuen Subtyp der Mucopolysaccharidose führen, die wir als MPS X bezeichnet haben. Die MPS X ist eine Speichererkrankung, bei der bestimmte Bausteine im Körper, die sogenannten Glykosaminoglykane, nicht vollständig abgebaut werden können. Diese lagern sich dann in den Zellen verschiedener Gewebe ein und führen zu gesundheitlichen Problemen in mehreren Organsystemen“, erklärt Sarah Verheyen die seltene Erkrankung.

Patient*innensuche weltweit

Bei zwei betroffenen Geschwistern mit einer Erkrankung des Skelettsystems wurde über eine genetische Analyse an der Med Uni Graz eine mögliche Ursache in einem Gen mit dem Namen ARSK festgestellt. Dieses Gen war bis dahin noch keiner menschlichen Erkrankung zugeordnet. Über eine weltweite Datenbank konnte eine zweite Familie mit zwei Kindern mit genetischen Veränderungen im selben Gen in Indien gefunden werden. Die Arbeit basiert auf der genauen klinischen Charakterisierung dieser neuen seltenen Erkrankung und funktionellen Studien, welche die Auswirkung von Veränderungen im ARSK-Gen bestätigen. Die Ergebnisse der Forschung sollen dabei helfen, die Krankheit in Zukunft besser identifizieren zu können. Ein weiteres Projekt rund um MPS soll die Folgen von häufig auftretenden Entzündungsreaktionen im Körper von Kindern ermitteln.

Entzündungsprozesse bei MPS: Spezielle Blutgefäßzellen sollen Ursache klären

Bei MPS-Patient*innen finden oftmals Entzündungsprozesse statt, die wiederum kardiovaskuläre Erkrankungen begünstigen können. Ein neues Projekt an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, das von der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen unterstützt wird, befasst sich daher mit den Ursachen und Auswirkungen dieser Entzündungen auf die Blutgefäßzellen der Betroffenen. Für Projektleiterin Silvija Tokic stehen dabei vor allem die Endothelzellen im Fokus, die in der bisherigen Forschung über MPS noch weitgehend unbeachtet blieben. Endothelzellen sind für die korrekte Funktion von Blutgefäßen essenziell, sie bilden eine wichtige Barriere zwischen dem Blutgefäß und dem anliegenden Gewebe. „Entzündliche Prozesse können die Endothelzellen stark beeinträchtigen und so die Barrierefunktion stören, was wiederum zu einer dauerhaft pathologischen Dysfunktion der Zellschicht führen kann“, schildert die Forscherin die Problematik. Gemeinsam mit ihrem Team möchte sie daher patient*innenspezifische Blutgefäßzellen aus dem Blut gewinnen, den Entzündungsstatus der Betroffenen charakterisieren und analysieren, worin die Ursache für die veränderte Barrierefunktion liegt.

**Kontakt und weitere Informationen:**

Dr.ⁱⁿ med. univ. Sarah Verheyen
Medizinische Universität Graz
Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik
Tel.: +43 316 385 73816
E-Mail: sarah.verheyen@medunigraz.at

Kontakt zum aktuellen Projekt:

Dipl.-Ing.in Silvija Tokic, PhD
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde
Tel.: +43 316 385 30752
E-Mail: silvija.tokic@medunigraz.at

Steckbrief: Sarah Verheyen

Sarah Verheyen arbeitet seit 2014 am Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik der Med Uni Graz. Im Team mit 11 weiteren Ärzt*innen betreut sie unter der Leitung von Univ.-Prof. Michael Speicher Patient*innen in der Ambulanz des Instituts. Genetische Sprechstunden und Konsile werden vom Ärzt*innenteam auch an anderen Abteilungen durchgeführt, z. B. Augenklinik, Onkologie, Gynäkologie und Kardiologie. Gemeinsam mit Univ.-Prof.ⁱⁿ Barbara Plecko und der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde konnte nun ein Kompetenzzentrum für seltene genetisch-pädiatrische Erkrankungen etabliert werden.