



# Medieninformation

## Grundlagenforschung macht Hoffnung: "Kein Durchbruch, aber ein wichtiger Schritt."

Universität Greifswald, 09.06.2020

Einem internationalen Forschungsverbund mit Greifswalder Beteiligung ist es gelungen, den Krankheits-mechanismus einer seltenen, genetisch bedingten Krankheit zu entschlüsseln. Die Wissenschaftler in Greifswald, Karlsruhe und Straßburg hoffen, mit ihrer Forschung einen Beitrag zum besseren Verständnis und später zur Heilung häufigerer Krankheiten wie Alzheimer oder Parkinson zu leisten. Die Ergebnisse wurden jetzt im renommierten Fachjournal "EMBO Molecular Medicine" veröffentlicht.

---

Der Fall war ungewöhnlich: Drei Cousins einer in Frankreich lebenden Großfamilie waren mit derselben seltenen Krankheit auf die Welt gekommen. Sie waren gehörlos, hatten ein massiv eingeschränktes Sehvermögen durch eine Linsentrübung ("Grauer Star") und allgemeine Entwicklungsstörungen. Die Hör- und Sehstörungen sind mittlerweile durch Operationen behoben, aber die erheblich verminderte Sprachentwicklung blieb. Weil diese seltene Krankheit innerhalb einer Familie auftrat, lag eine genetische Ursache nahe.

Die Greifswalder Forschungsgruppe um Prof. Elke Krüger hat nun den Mechanismus rekonstruiert, der das Problem innerhalb von Zellen verursacht. Die Wissenschaftler fanden heraus, dass ein Bauteil der Abbaumaschine für kaputte Proteine in der Zelle defekt ist. Diese fungiere normalerweise als "eine Art Müllabfuhr, die kaputte Proteine wegschafft", erklärt Krüger, Direktorin des Instituts für Medizinische Biochemie und Molekular-biologie: "Dadurch müllen die Zellen der Patienten regelrecht zu."

Hier gebe es deutliche Parallelen zu anderen Krankheiten, die weitaus häufiger auftauchen. Dazu zählen etwa Parkinson oder Alzheimer. "Auch bei diesen Krankheiten sind die Abbauege gestört", beschreibt Dr. Frédéric Ebstein, wissenschaftlicher Mitarbeiter in Krügers Team. Den Mechanismus zu kennen biete mehrere Ansätze, wie gegengesteuert oder kompensiert werden könne, so Ebstein.

Institutsdirektorin Krüger erklärt die Bedeutung: "Wenn wir ältere Menschen mit Alzheimer oder Parkinson untersuchen, können wir nie sicher wissen, welche Probleme auf welche Ursache zurückzuführen sind. Dafür ist ein älterer Mensch im Laufe seines Lebens schon zu vielen Einflüssen ausgesetzt gewesen - von der Ernährung über Medikamente bis zu früheren Krankheiten." Das sei bei Kindern natürlich anders, sodass man von solchen seltenen Erkrankungen lernen kann.

Ein Durchbruch sei die Entschlüsselung noch nicht, dämpft Prof. Elke Krüger zu hohe Erwartungen, "noch wissen wir nicht, wie wir das erkannte Problem beheben". Ein wichtiger Schritt ist aus ihrer Sicht aber gemacht: "Wir sind entscheidend weitergekommen! Uns stehen jetzt Zellmodelle zur Verfügung, die für die Therapie-Entwicklung genutzt werden können."

*Zu dem internationalen Konsortium gehörte neben dem Institut für Medizinische Biochemie und Molekular-biologie der Universitätsmedizin Greifswald das Universitätsklinikum Straßburg (Frankreich) und das Karlsruhe Institute of Technology (KIT).*

*Die bibliographischen Daten: DOI 10.15252/emmm.201911861; EMBO Molecular Medicine (2020) e11861*

**Quelle**

Medieninformation der Universitätsmedizin Greifswald

**Ansprechpartner an der Universitätsmedizin Greifswald**

Christian Arns

Leiter der Stabsstelle Kommunikation und Marketing

Fleischmannstraße 8, 17475 Greifswald

Telefon +49 3834 86 5288

[christian.arns@med.uni-greifswald.de](mailto:christian.arns@med.uni-greifswald.de)

[www.medizin.uni-greifswald.de](http://www.medizin.uni-greifswald.de)