



Dr. Holger Müller Preis 2017 an Freiburger Wissenschaftler für Fortschritte in der Erforschung frühkindlicher Nierenerkrankungen

Für jüngste Erfolge in der Erforschung der genetischen Ursachen frühkindlicher Nierenerkrankungen erhält Professor Dr. Carsten Bergmann vom Universitätsklinikum Freiburg den Dr. Holger Müller Preis 2017. In einer feierlichen Zeremonie wird der mit 5.000 Euro dotierte Preis am 8. März 2018 um 19 Uhr im Alten Rathaus in Esslingen verliehen. Die Schirmherrschaft hat Dr. Angela Zieger inne, Kuratorin der ZukunftsStiftung Heinz Weiler und Gattin von Esslingens Oberbürgermeister.

Freiburger Wissenschaftler haben eine neue genetische Ursache für die Autosomal Rezessive Polyzystische Nierenerkrankung (ARPKD) entdeckt. Die Arbeitsgruppe um Prof. Dr. Carsten Bergmann der Klinik für Innere Medizin IV des Universitätsklinikums konnte Mutationen im DZIP1L-Gen als Ursache für ARPKD nachweisen. Die Mutationen haben zur Folge, dass antennenartige Fortsätze, sog. Zilien, an Nierenzellen nicht mehr richtig funktionieren. Die Forschungsergebnisse führen unmittelbar zu einer verbesserten Diagnostik von Kindern und Jugendlichen mit zystischen Nierenerkrankungen: Bei Verdacht auf ARPKD können Patienten nun auch auf Mutationen im DZIP1L-Gen getestet werden. Die neuen Erkenntnisse bieten auch die Grundlage für weiterführende Studien und die Erforschung von Therapien, mit denen eine Heilung polyzystischer Nierenerkrankungen möglich wird.

Zystische Nierenerkrankungen bei Kindern sind zumeist erblich bedingt; bis heute konnten mehr als 50 verantwortliche Gene identifiziert werden. Zusammengefasst stellen sie eine der häufigsten Ursachen für ein chronisches Nierenversagen im Kindesalter dar. Dennoch zählen zystische Nierenerkrankungen bei Kindern zu den seltenen Erkrankungen, die ARPKD ist eine der schwersten Formen. Sie kann bereits vor der Geburt oder in der frühen Kindheit mit schwerwiegenden Folgen für die Gesundheit und das Leben der betroffenen Kinder einhergehen. Eine Heilung ist heute nur durch eine Nierentransplantation möglich.

Prof. Dr. Carsten Bergmann wird für die Veröffentlichung seiner Forschungsergebnisse im führenden Fachjournal *Nature Genetics* mit dem Dr. Holger Müller Preis 2017 ausgezeichnet. „Es freut mich, dass das Engagement unserer Arbeitsgruppe auf diese Weise gewürdigt wird“, kommentiert der Preisträger seine Auszeichnung. „Ich stelle mir vor, dass es für Dr. Müller als Chefarzt eines großen Labors zu Lebzeiten

ebenso wichtig und herausfordernd gewesen sein muss, neben dem Häufigen auch den Blick für die Raritäten im hektischen Alltag zu schärfen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zu diagnostizieren.“

Das DZIP1L-Gen spielt auch bei der wesentlich häufigeren Autosomal Dominanten Polyzystischen Nierenerkrankung (ADPKD) eine wichtige Rolle. Diese ist mit der ARPKD nahe verwandt, betrifft aber vor allem Erwachsene. Unter dieser Form der zystischen Nierenerkrankung leiden weltweit mehr als 12 Millionen Menschen.

Zum siebten Mal wird der Dr. Holger Müller Preis für eine Publikation auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen verliehen. In Kooperation mit der Dr. Holger Müller Stiftung lobt die Care-for-Rare Foundation seit 2011 jährlich den mit 5.000 Euro dotierten Wissenschaftspreis aus, der einzelne Wissenschaftler oder eine Gruppe, die im jeweiligen Vorjahr einen wegweisenden wissenschaftlichen Beitrag zu seltenen Erkrankungen veröffentlicht haben, auszeichnet. So sollen Wissenschaftler ermutigt werden, sich der dringend nötigen Erforschung seltener Krankheiten zu widmen.

Kontakt: Anne-Marie Flad

Öffentlichkeitsarbeit Care-for-Rare Foundation

Büro am Dr. von Haunersches Kinderspital der LMU München
Lindwurmstr. 4 | 80337 München
Tel: 089 4400-57947 | Fax: 089 4400-57702
E-Mail: annemarie.flad@care-for-rare.org
www.care-for-rare.org | www.facebook.com/CareforRareFoundation

Über die Care-for-Rare Foundation:

Die Care-for-Rare Foundation ist eine gemeinnützige Stiftung, die 2010 von Prof. Dr. Christoph Klein und Prof. Dr. Andreas Staudacher in Ulm/Donau gegründet wurde. Nach dem Prinzip „erkennen – verstehen – heilen“ widmet sie sich der Erforschung und Behandlung seltener Erkrankungen bei Kindern. Die aktuellen diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten sind bei vielen seltenen Erkrankungen immer noch sehr begrenzt. Intensive Forschungsanstrengungen sind dringend nötig, um kleinen Patienten eine Lebenschance zu schenken. Die Care-for-Rare Foundation baut Brücken zwischen Menschen, Kulturen und Wissenschaften – um dadurch Kindern mit seltenen Erkrankungen zu helfen. Weitere Information finden Sie unter www.care-for-rare.org oder per E-Mail: info@care-for-rare.org.

Über die Dr. Holger Müller Stiftung:

Die Dr. Holger Müller Stiftung wurde 2008 nach dem Tod von Dr. Holger Müller, langjähriger Chefarzt des Labors am Klinikum Göppingen, gegründet. Stiftungsziel ist die Erforschung, Verhütung und Bekämpfung seltener Krankheiten. Weitere Informationen finden Sie unter <http://www.drholgermuellerstiftung.de>.

Care-for-Rare Foundation
Vorstand:
Prof. Dr. med. Christoph Klein
Prof. Dr. jur. Andreas Staudacher

Administrationsbüro am Dr.
von Haunerschen Kinderspital
Lindwurmstr. 4
80337 München

Telefon: +49 89 4400-57700
Fax: +49 89 4400-57702
E-Mail: info@care-for-rare.org
Web: www.care-for-rare.org

Spendenkonto bei der
Sparkasse Ulm
IBAN: DE93 6305 0000 0000 0035 33
SWIFT-BIC: SOLADES1ULM