

Wenn aus Muskeln Knochen werden: Eva Luise Köhler zeichnet Forschung zu seltener Knochenerkrankung aus

Seltener Gendefekt führt zu Verknöcherung des Bindegewebes / Feierliche Preisverleihung am 27.2.2020 in Berlin

Dort, wo gestern noch Muskeln und Bindegewebe waren, ist heute plötzlich Knochen – was klingt, als sei es einer verstörenden Novelle Franz Kafkas entnommen, erleben die Betroffenen von Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) als grausame Realität. Durch einen Gendefekt bildet ihr Körper bei der Wundheilung kein Narbengewebe, sondern Knochen. Selbst kleine Verletzungen können dazu führen, dass Gelenke plötzlich unbeweglich werden und sich der Körper langsam versteift. Angesichts neuer Erfolge in der Grundlagenforschung dürfen die rund 800 Betroffenen weltweit neue Hoffnungen schöpfen. Für einen vielversprechenden neuen Therapieansatz, der die fortschreitende Verknöcherung hemmen könnte, zeichnet Eva Luise Köhler am 27. Februar 2020 in Berlin Prof. Dr. Martina Rauner und Frau Dr. Ulrike Baschant von der Medizinischen Fakultät der TU Dresden aus. Mit dem Preisgeld in Höhe von 50.000 Euro werden sie mit einem internationalen Team die Wirkungsweise eines kürzlich entdeckten Proteins, das die überschießende Knochenbildung hemmt, in genetisch veränderten FOP-Mäusen überprüfen.

Eine frühzeitige Diagnose und die Begleitung durch erfahrene Ärzte, die mit den richtigen Behandlungsstrategien vertraut sind, könne viel unnötiges Leid ersparen, erläutert Nadine Großmann, die im Alter von 13 Jahren ihre FOP-Diagnose erhielt. Viele Ärzte wüssten beispielsweise nicht, dass chirurgische Eingriffe unter allen Umständen vermieden werden müssen, weil sie massive Knochenschübe auslösen können. Dramatische Folgen hatte für sie beispielsweise eine Kiefer-Operation, nach

der sie innerhalb weniger Tage ihren Mund nur noch 2 mm weit öffnen konnte. Der nächste Krankheitsschub versteifte spontan die rechte Schulter.

„Und damit habe ich Glück im Unglück“, erklärt die junge Biochemikerin, die derzeit im Rahmen ihrer Doktorarbeit an der FU Berlin/ Charité ebenfalls an der molekularen Signalübertragung bei FOP forscht. Oft sind bei Patienten mit FOP bereits zum Ende der Pubertät alle rumpfnahen Gelenke fixiert, so dass sie sich nur noch im Rollstuhl fortbewegen können und auf fremde Hilfe angewiesen sind.

Ein überraschender Therapieansatz

Auf der Suche nach Therapieoptionen, die die fortschreitende Verknöcherung des Bindegewebes gezielt hemmen könnten, untersuchten die Wissenschaftler im „Bone Lab“ der TU Dresden im vergangenen Jahr auch das Wechselspiel zwischen dem Eisen- und dem Knochenstoffwechsel – zwei auf den ersten Blick unverwandte Systeme. Dass sich dabei ausgerechnet Transferrinrezeptor-2 (Tfr2) – ein Eiweißmolekül, das überwiegend in der Leber gebildet wird und für den Eisentransport verantwortlich ist – als äußerst wirkungsvolles Regulativ im entgleisten Knochenstoffwechsel von FOP-Zellen entpuppte, erstaunte selbst Martina Rauner, die sich bereits seit Jahren dem Studium von seltenen Knochenkrankheiten widmet: „Als wir gesehen haben, wie potent die Bindungsregion von Tfr2 die ungewünschten Ossifikationen, also das überschießenden Knochenwachstum, hemmte, war uns klar, dass diese Entdeckung Potenzial für die klinische Weiterentwicklung hat.“

Eva Luise Köhler verleiht am 27.2.2020 den nach ihr benannten Forschungspreis

Dass die Ergebnisse nicht nur für Patienten mit FOP, sondern darüber hinaus auch für andere Indikationen bedeutend sein könnte, erläutert Stiftungsvorstand Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich: „Auch bei Patienten ohne ACVR1-Mutation, beispielsweise nach der Implantation von Hüftgelenk-Endoprothesen, stellt die Verknöcherung des umliegenden Gewebes eine häufige Komplikation dar, die zu dauerhaften Schmerzen und Bewegungseinschränkungen führen kann. Wie so oft, lehren uns die Seltenen

Erkrankungen, wie Behandlungsstrategien auch für häufige Krankheiten aussehen könnten.“

„Die Zuversicht und Tatkraft, mit der die Betroffenen nicht nur ihr herausforderndes Schicksal meistern, sondern sich aktiv dafür einsetzen, die FOP-Forschung voranzutreiben und das Wissen über diese extrem seltene Krankheit zu vermehren, beeindruckt und berührt mich sehr“, kommentiert die ehemalige First Lady das Engagement der anwesenden Patientenvertreterinnen.

Der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen wird in Zusammenarbeit mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. zum 13. Mal vergeben.

Bildmaterial – Download unter www.elhks.de:



Die diesjährigen Forschungspreisträgerinnen Prof. Dr. Martina Rauner und Dr. Ulrike Baschant im „Bone Lab“ der TU Dresden. Foto: Stephan Wiegand, TU Dresden



FOP-Schübe kündigen sich oft durch Entzündungen an, der Rücken des Patienten ist stark geschwollen und gerötet. (Bild links) Zurückbleibende FOP-Verknöcherungen am Rücken. (Bild rechts) Fotocollage: www.fop-ev.de



Bereits bei Geburt besteht bei mehr als 95% der Erkrankten eine auffallende Verkrümmung (Hallux valgus) und/oder Verkürzung der Großzehen. Sie sind ein wichtiges Merkmal zur Früherkennung. Fotocollage: www.fop-ev.de

Pressekontakt:

Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen

Sanna Börgel

+49 151 4129 7774

boergel@elhks.de

ACHSE e.V.

Bianca Paslak-Leptien

+49 30 3300708 26; +49 151 180017 27

Bianca.Paslak-Leptien@achse-online.de

Universitätsklinikum und Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus der TU Dresden

Prof. Dr. Martina Rauner

Tel: +49 351 458 4206

E-Mail: Martina.Rauner@ukdd.de