

Forschungspreise für Wissenschaftler von Bioscientia

Laborinstitute und insbesondere große Laborverbände werden heute oftmals vor allem daran gemessen, inwieweit sie Massentests zu günstigsten Preisen anbieten können. Dass hier aber auch hochwertige Forschung und Spezialanalytik zu Hause sind, zeigen drei Wissenschaftspreise, die in den letzten beiden Jahren an leitende Mitarbeiter vom *Bioscientia Zentrum für Humangenetik* verliehen wurden. Mit aufwendigen Analysetechniken wie dem *Next-Generation-Sequencing* (NGS) eröffneten sie zudem neue Perspektiven für die Diagnostik und Beratung bei schweren, hoch komplexen Erbkrankheiten.

Zystennieren keine Rarität

Zystennieren sind die weltweit häufigste lebensbedrohliche genetische Erkrankung überhaupt; 10 bis 15 Millionen Menschen leiden an der autosomal-dominant vererbten Form (ADPKD). Oft treten klinische Symptome erst im Erwachsenenalter auf, doch dann sind die Nieren meist schon so schwer geschädigt, dass Dialyse oder Transplantation unvermeidlich werden. Selbst innerhalb derselben Familie variieren Erkrankungsbeginn und Schweregrad oft erheblich, ohne dass bis



Prof. Dr. med. Carsten Bergmann (links), Leiter des Zentrums für Humangenetik bei Bioscientia, erhielt im September 2011 den Preis der PKD-Foundation Deutschland (Familiäre Zystennieren e. V.). Prof. Dr. med. Hanno J. Bolz (rechts), stellvertretender Leiter des Bioscientia Zentrums für Humangenetik, wurde im Februar 2012 mit dem Geers-Stiftungspreis, der höchsten Auszeichnung für Hörforschung im deutschsprachigen Raum, und im Oktober 2012 mit dem Frank-Majewski-Preis der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik geehrt.

dato Gründe bekannt waren. Prof. Bergmann und sein Team beschrieben 2011 erstmals mögliche genetische Erklärungsansätze: Schwer betroffene Zystennierenpatienten wiesen neben ihrem zu erwartenden familiären Defekt eine weitere Mutation im gleichen oder einem anderen PKD-Gen auf. Die im *Journal of the American Society of Nephrology* publizierten Ergebnisse wurden mit einem angesehenen Forschungspreis ausgezeichnet, weil sie nicht nur für das Verständnis der Zystennieren bedeutsam sind, sondern ganz allgemein die Variabilität vieler Erbkrankheiten erklären können.

Neuer Gendefekt: Bei angeborener Taubheit das Herz untersuchen!

Das Team von Prof. Dr. med. Hanno J. Bolz entdeckte Mutationen im CACNA1D-Gen, die zum SANDD-Syndrom (**Sino-atrial Node Dysfunction and Deafness**) mit Taubheit und Herzrhythmusstörungen führen. Von 500 Neugeborenen hat eines eine Hörstörung, und 30 Prozent davon entwickeln im Verlauf eines von hunderten Syndromen mit weiteren Dysfunktionen. Daher müssen diese Kinder auf zusätzliche Symptome untersucht und ggf. einer CACNA1D-Mutationsanalyse unterzogen werden. Erste Hinweise erhält man durch den Ruhepuls; ist er zu niedrig oder unregelmäßig, sollte ein Langzeit-EKG erfolgen. Zeigt dieses Arrhythmien, muss schweren Komplikationen vorgebeugt werden (fachärztliche Betreuung; cave: körperliche Aktivität, Medikamente!). Die Arbeit erschien in *Nature Neuroscience*.

Neue Ursache für komplexes Fehlbildungssyndrom

Das Team von Prof. Bolz wurde außerdem für die genetische Aufklärung des Joubert-Syndroms Typ 12 ausgezeichnet. Die Studie zum neuen Pathomechanismus für das Fehlbildungssyndrom erschien 2012 im *Journal of Clinical Investigation*.

Quantensprung: Dutzende Gene durch Next-Generation-Sequencing (NGS) gleichzeitig untersuchbar

Alle vorgenannten Erkrankungen resultieren aus Mutationen in Dutzenden von Genen: Die schrittweise Genanalyse mit der bisher üblichen Sanger-DNA-Sequenzierung war hier fast aussichtslos. Bei Bioscientia sind jetzt auch genetisch extrem heterogene Erkrankungen durch Einsatz der NGS-Methode analysierbar, um die genetische Diagnose zu stellen und früh eine individuelle ärztliche Betreuung einzuleiten.

Kontaktinformation

Bioscientia Zentrum für Humangenetik • Tel. 06132/781-433 oder -478
gerhard-peter.goellner@bioscientia.de • www.bioscientia-humangenetik.de