

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde

MedUni Wien: Neues Verfahren ermöglicht Früherkennung einer speziellen Gruppe von Stoffwechselerkrankungen bei Neugeborenen

(Wien 30-11-2011) Ein ForscherInnenteam der MedUni Wien hat unter Verwendung einer neuartigen, biochemischen Methode eine unerwartet hohe Häufigkeit für eine bestimmte Gruppe an Stoffwechselerkrankungen bei Neugeborenen, so genannte lysosomale Stoffwechselerkrankungen entdeckt. Die Ergebnisse einer weltweit erstmalig durchgeführten Studie zeigen, dass jeder 2.300ste Neugeborene davon betroffen ist. In Österreich wären das rund 30 Kinder pro Jahr.

Lysosomen sind wesentliche Bestandteile der Körperzellen. Abzubauenende körperfremde und körpereigene Substanzen werden innerhalb der Zelle von den Lysosomen aufgenommen und mit Hilfe von Enzymen verdaut. Im Fall einer Störung dieser Funktion wird der Abbauprozess beeinträchtigt. Es reichern sich zellschädigende Makromoleküle an. Berthold Streubel von der Universitätsklinik für Frauenheilkunde der MedUni Wien: „Das Spektrum an Symptomen, das dadurch verursacht wird, reicht von einem frühkindlichen schweren Krankheitsbild bis zu Spätmanifestationen mit Nieren-, oder Herzversagen bzw. Durchblutungsstörungen im Gehirn.“

Weltweit erste bevölkerungsweite prospektive Studie

Im Rahmen des an der MedUni Wien für ganz Österreich durchgeführten Neugeborenen-Screenings wurde ein Jahr lang das Blut der Neugeborenen prospektiv und anonymisiert auf vier lysosomale Stoffwechselerkrankungen (Morbus Fabry, Gaucher, Pompe und Niemann-Pick A/B) untersucht. Dabei wurde mit einem neuartigen biochemischen Test, der von der Arbeitsgruppe von David Kasper entwickelt wurde, eine unerwartet hohe Häufigkeit von 1:2.315 ermittelt: Das Team etablierte ein neuartiges, massenspektrometrisches Verfahren und testete simultan auf die lysosomalen Stoffwechselerkrankungen.

Die vom Bundesministerium für Gesundheit geförderte Studie wurde jetzt im renommierten Fachmagazin „The Lancet“ publiziert. „Da es sich bei den lysosomalen Speichererkrankungen um Erbkrankheiten handelt, besteht die Möglichkeit einer Weitergabe an die nächste Generation“, sagt Studienautor Streubel. „Wir können vorausschauend den Gendefekt erkennen, wissen aber nicht, wann und wie stark er ausbricht. Für einige wenige lysosomale Stoffwechselerkrankungen gibt es bereits Therapiemöglichkeiten wie die Enzymersatztherapie oder die Stammzellentransplantation, weitere sind in Entwicklung oder bereits in der klinischen Testphase.“

Großer Erfolg für junge Forschungsgruppe

Das Team um Arnold Pollak, Leiter der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde und Berthold Streubel sowie den Erstautoren Thomas Mechtler und Susanne Stary führte die Studie in Kooperation mit dem amerikanischen Center of Disease Control and Prevention durch. Eine Weiterentwicklung dieses neuen Verfahrens wurde kürzlich auch im Top-Journal „Clinical Chemistry“ von derselben Forschungsgruppe veröffentlicht.

„Dieses Projekt ist ein großer Erfolg. Mit den methodischen Entwicklungen, die nun die simultane Aufdeckung von sechs lysosomalen Speicherkrankheiten aus einem Tropfen Blut ermöglichen, sind wir international im Spitzenfeld. Es hat sich gezeigt, welche Möglichkeiten es durch den Einsatz neuer Technologien im Bereich der Präventivmedizin gibt und wie wohl überlegt diese zum Einsatz kommen müssen“, sagt David Kasper von der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde und Projekt- und Programmleiter des österreichischen Neugeborenen-Screenings.

Seit mehr als 45 Jahren läuft an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der MedUni Wien im Auftrag des Gesundheitsministeriums eines der umfangreichsten Neugeborenen-Screening-Programme in Europa. In Wien werden jährlich Proben von 78.000 Neugeborenen mittels neuester Verfahren auf mehr als 30 Krankheiten untersucht.

Service: The Lancet

“Nationwide Newborn Screening Reveals High Incidence of Lysosomal Storage Disorders.”
Thomas P. Mechtler, Susanne Stary, Thomas F. Metz, Víctor R. De Jesús, Susanne Greber-Platzer, Arnold Pollak, Kurt R., Berthold Streubel, David C. Kasper.

Rückfragen bitte an:

Mag. Johannes Angerer
Leiter Öffentlichkeitsarbeit & Sponsoring
Tel.: 01/ 40 160 11 501
E-Mail: pr@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at

Mag. Thorsten Medwedeff
Öffentlichkeitsarbeit & Sponsoring
Tel.: 01/ 40 160 11 505
E-Mail: pr@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at

Medizinische Universität Wien – Kurzprofil

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit fast 7.500 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit ihren 31 Universitätskliniken, 12 medizinteoretischen Zentren und zahlreichen hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich. Für die klinische Forschung stehen über 48.000m² Forschungsfläche zur Verfügung.