

Die Murmeltier-Sprechstunde

Wie Forschung auf direktem Weg kleinen Patienten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen zugutekommen kann, zeigt ein Spezialisten-Team der Salzburger Uni-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde.

ILSE SPADLINEK



Biochemiker Johannes Mayr und Kinderärztin Saskia Wortmann im Gespräch mit kleiner Patientin.

BILD: SN/PMU

Wenn die beiden „Forscher des Jahres“ der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Saskia Wortmann und Johannes Mayr im Video anlässlich der Preisverleihung im

Juli 2018 über ihre Arbeit berichten, ist auch ihr Maskottchen im Bild – Murmeltier Wolferl. An der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde erfüllt die „Alpenmaus“ (lat. mus montis) aber nicht nur ihre Funktion als Glücksbringer, das putzige Fellknäuel dient auch als stummer Vermittler bei den Gesprächen mit den kleinen Patienten und deren Eltern bei der „Murmeltier-Sprechstunde“. Es gibt noch andere Assoziationen – der Begriff „selten“ beispielsweise trifft auf den Forschungsbereich „Seltene Krankheiten“ der beiden Preisträger ebenso zu wie auf das Murmeltier, das gewissermaßen häufig und selten anzutreffen ist, je nachdem, von welchem Gesichtspunkt aus man es betrachtet.

Von seltenen Erkrankungen spricht man, wenn davon weniger als einer von 2000 Menschen betroffen ist – aber Patienten mit seltenen Krankheiten sind zahlreich: allein in Österreich sind es 400.000. Zirka 6000 seltene Krankheiten sind bekannt, 80 Prozent davon sind genetisch bedingt und mehr als 4000 dieser seltenen Erkrankungen betreffen Kinder. Meistens handelt es sich dabei um Störungen des Stoffwechsels oder des Energiestoffwechsels und diese sind oft auch der Schlüssel für andere Erkrankungen von Erwachsenen. Die leitende Oberärztin der Abteilung für angeborene Stoffwechselerkrankungen, Saskia Wortmann, und der Biochemiker Johannes Mayr, Spezialgebiet Molekulargenetik, arbeiten und forschen gemeinsam im Bereich „Diagnostik für mitochondriale Erkrankungen“. Die richtige Diagnose bei seltenen Erkrankungen zu treffen ist sehr schwierig, Eltern legen oft wahre Odysseen von Arzt zu Arzt und von Klinik zu Klinik zurück, bis endlich feststeht, worauf die Symptome bei ihren kranken Kindern zurückzuführen sind.

Diese Situation für Betroffene und ihre Angehörigen zu verbessern, darum bemüht sich der Vorstand der Salzburger Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Wolfgang Sperl, seit Jahren – mit Erfolg. Der „Pädiater aus Leidenschaft“ hat in Salzburg ein Kompetenzzentrum aufgebaut, das zu

den wenigen spezialisierten Zentren für Erkrankungen im Energiestoffwechsel weltweit gehört. Eine Voraussetzung für den Erfolg sei die Zusammenarbeit, betont Sperl: im Board für Seltene Krankheiten mit den Experten anderer Salzburger Uni-Kliniken, die auch im Zentrum für Seltene Krankheiten vereint sind, mit dem Forschungsinstitut für Stoffwechselerkrankungen der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität und international unter anderem als Teil des Diagnose-, Therapie- und Forschungsnetzwerks MITONET ebenso wie als Partner bei EU-Forschungsprojekten.

Wir bemühen uns um schnelle Diagnosen und maßgeschneiderte Therapien.

Saskia Wortmann, Kinderärztin

„Wir sind bestrebt, die Krankheiten unserer Patienten möglichst schnell zu diagnostizieren, um dann maßgeschneiderte Therapien anbieten zu können“, sagt Saskia Wortmann. Die Kinderärztin übersiedelte aus den Niederlanden nach Salzburg an die Uni-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, weil sie hier „gute Arbeitsbedingungen und ein anregendes Klima für universitäre Forschung“ vorfindet. „Vor allem wollen wir auch dem Vorurteil begegnen, dass man Stoffwechselerkrankungen und andere seltene genetische Krankheiten nicht behandeln kann.“ Biochemiker Hanns Mayr freut sich, dass sie nun „ihre Kräfte bündeln und gemeinsam für die Patienten arbeiten können“. Er hat sich auf Enzymdiagnostik und genetische Krankheiten spezialisiert: „Es ist uns gelungen, durch weiterentwickelte Diagnosemethoden neue Krankheitsbilder zum ersten Mal zu beschreiben. Spannend ist, dass es dafür durchaus Therapieansätze gibt.“ Mayr erinnert sich gut an einen zehnjährigen Patienten mit schwerwiegenden Symptomen, der bereits auf der Intensivstation lag: „Wir haben diagnostiziert, dass durch einen Defekt ein bestimmtes Vitamin, das im Körper vor allem für die Funktion des Nervensystems eine entscheidende Rolle spielt, nicht eingebaut wird. Durch eine

erhöhte Verabreichung des Vitamins konnte der Bub stabilisiert werden, er ist heute gesund und führt ein völlig normales Leben.“

Bei der Diagnostik kommen neue Techniken wie das „next generation sequencing“ zum Einsatz, dabei wird das gesamte Genom auf den Defekt hin durchsucht und dieser kann, wie die sprichwörtliche Nadel im Heuhaufen, auf diese Weise besser entdeckt werden. Der mitochondriale Stoffwechsel stellt mehr als 90 Prozent der zellulären Energie zur Verfügung und ist für die meisten Organe von essenzieller Bedeutung. Damit die Mitochondrien als „Kraftwerke“ in den Zellen funktionieren, sind mehr als 1000 verschiedenartige Proteine notwendig, bei etwa einem Fünftel davon wurden bisher genetisch bedingte Störungen gefunden. Weil sich die Ärztinnen und Ärzte am Uni-Klinikum ja vor allem der Patientenversorgung widmen, erfordert das Engagement in der Forschung zusätzlich großen persönlichen Einsatz. Saskia Wortmann: „Wir haben einen ‚Verein zur Förderung der Forschung in der Pädiatrie‘ gegründet und freuen uns über Spenden, denn Geld ist knapp bei diesem ambitionierten Projekt.“ Zur Forschungsarbeit im Labor betont Johannes Mayr: „Das Schöne daran ist, dass unsere Tätigkeit dort nicht nur theoretisch, sondern direkt an den Patienten gebunden ist. Wir freuen uns also über Ergebnisse, die wir auf zellulärer Ebene charakterisieren, weil unsere Patienten auf direktem Weg davon profitieren.“

Womit wir wieder beim Prinzip der Murmeltier-Sprechstunde wären, die Klinikchef Wolfgang Sperl als eine „Kaskade von interdisziplinären Bemühungen“ bezeichnet, an der Ärzte und Ärztinnen unterschiedlicher Fachrichtungen, Subspezialisten der Pädiatrie, Genetiker und Biochemiker beteiligt sind. Saskia Wortmann: „Bei der Murmeltier-Sprechstunde lernen Ärztinnen und Ärzte das Kind und seine Familie – und so alle einander – kennen. Wir beobachten, beraten intern, wie die Diagnose einzuleiten ist, und entscheiden danach, wie Befund und weitere Betreuung mit der Familie zu besprechen sind.“ Wolfgang Sperl ergänzt: „Es ist schon eine medizinische Herausforderung, wenn Spezialisten aus verschiedenen Blickwinkeln, in Zeitabschnitten durchorganisiert, ein Familienproblem und die Krankheit ganzheitlich beleuchten. Diese neue Art, Patienten zu führen, ist ein schönes Beispiel für personalisierte Medizin, bezogen auf die Situation und das individuelle Schicksal dieser Familie.“



Universitätsprofessor Wolfgang Sperl, Vorstand Uni-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, mit kleinem Patienten.

BILD: SN/PMU