

Pressemitteilung

Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Sanna Börgel

31.05.2023

<http://idw-online.de/de/news815249>

Forschungsprojekte
Biologie, Medizin
überregional



15. Eva Luise Köhler Forschungspreis: Auszeichnung einer Therapieentwicklung für die neurologische Erbkrankheit PCH2a

Mit 50.000 Euro dotierte Auszeichnung geht an Tübinger Hirnforscherin und Elterninitiative - Festakt am Freitag, 9. Juni 2023 um 17 Uhr in der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften - Anmeldung bis 5. Juni 2023 an info@elhks.de

Berlin, 31. Mai 2023 – Eva Luise Köhler verleiht am Freitag, 9. Juni 2023 um 17 Uhr im Beisein von Bundesgesundheitsminister Prof. Dr. Karl Lauterbach in der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften den nach ihr benannten Forschungspreis an die Molekularbiologin Dr. Simone Mayer vom Hertie-Institut für klinische Hirnforschung und der Universität Tübingen.

Mit ihr zusammen werden Dr. Julia Matilainen und Dr. Axel Lankenau vom Selbsthilfverein PCH-Familie ausgezeichnet. Dass der renommierte Forschungspreis für Seltene Erkrankungen erstmals auch an eine Vertreterin und einen Vertreter einer Patientenorganisation geht, unterstreicht die Relevanz von intersektoraler Zusammenarbeit und Allianzen mit den Betroffenen im Bereich der Seltenen Erkrankungen.

Winzige Genveränderung mit weitreichenden Folgen

Die Pontocerebelläre Hypoplasie Typ 2 (PCH2) ist eine sehr schwere neurologische Entwicklungsstörung bei Kindern. Sie wird durch einen einzigen vertauschten DNA-Baustein verursacht. Die winzige Genveränderung, die nur bei etwa einem von einer Millionen Menschen auftritt, bedingt eine Störung der Entwicklung bestimmter Hirnareale, die zu erheblichen Einschränkungen der psychomotorischen Entwicklung führt. Die meisten betroffenen Kinder sterben, noch bevor sie das Jugendalter erreichen.

Organoid-Forschung weckt Hoffnung auf Behandlung von PCH2a und weiteren Erkrankungen

Mit dem Preisgeld wird Dr. Simone Mayer aussichtsreiche Wirkstoffkandidaten zur Behandlung von PCH2a, der häufigsten Form von PCH2, überprüfen. Gemeinsam mit ihrer Forschungsgruppe am Hertie-Institut für klinische Hirnforschung in Tübingen nutzt sie dazu Hirnorganoiden, die aus gespendeten Hautzellen von PCH2a-betroffenen Kindern erzeugt werden. Diese Gewebestrukturen können außerhalb des menschlichen Körpers dreidimensional wachsen und die zelluläre Architektur sowie bestimmte funktionale Aspekte von Gehirnanlagen imitieren. Hirnorganoiden gewähren Forschenden somit Einblicke in die frühe Gehirnentwicklung und die Entstehung neurologischer und psychiatrischer Erkrankungen. Zudem ermöglichen sie die Untersuchung der Effekte von Medikamenten, Giftstoffen, Keimen oder Viren sowie genetischer Variabilität auf menschliche Gehirnzellen und die Gehirnentwicklung.

„Mit der Aufklärung der Mechanismen, die zur Ausprägung der Krankheit führen, erfolgt ein wichtiger Schritt. Auch wird untersucht, ob sich Therapieansätze, die derzeit für neurodegenerative Erkrankungen wie Alzheimer in der Prüfung sind, im Krankheitsmodell als belastbar erweisen“, erklärt Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich, Kinderärztin und

Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung. „Wie so häufig könnte sich auch hier zeigen, dass die Forschung zu einer Seltenen Erkrankung zu einem besseren Verständnis von häufigeren Krankheiten führt.“

Vernetzung ist entscheidend für den Erfolg

Um eine sehr seltene Krankheit besser zu verstehen, braucht es neben Zeit und Geld vor allem Vernetzung zwischen Betroffenen und Forschenden. Im Fall der diesjährigen Forschungspreisträger gelingt dies vorbildlich, wie Eva Luise Köhler, die auch Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen ACHSE e. V. ist, hervorhebt: „Julia Matilainen, Axel Lankenau und die anderen engagierten PCH-Familien machen sich neben ihren Aufgaben in der Pflege ihrer Kinder mit viel Zeit und Energie für mehr Austausch und Forschung stark. Und mit Dr. Simone Mayer treffen sie auf eine Forscherin, die die Expertise der Familien wertschätzt und in ihre Arbeit einbezieht. Hier wird beeindruckend deutlich, was ein enger Schulterschluss im Bereich der Seltenen Erkrankungen bewegen kann!“

Internationale Unterstützung bei der Suche nach Entschlüsselung von PCH2

Auch international finden Simone Mayer und der Verein PCH-Familie Anerkennung: Im Dezember 2022 sicherte die Chan Zuckerberg Initiative finanzielle Unterstützung in Höhe von zwei Millionen US-Dollar für die Suche nach den Grundlagen von PCH2 zu. Mit diesen Fördermitteln wird weiter an einem Verständnis der zugrundeliegenden Krankheitsmechanismen geforscht.

Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Im März 2006 gründeten der damalige Bundespräsident Professor Dr. Horst Köhler und seine Frau Eva Luise Köhler eine Stiftung, die sich für Forschungsförderung im Bereich Seltener Erkrankungen engagiert. Der seit 2008 in Kooperation mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen ACHSE e.V. jährlich verliehene Eva Luise Köhler Forschungspreis zählt zu den angesehensten Auszeichnungen in diesem Forschungsbereich. Durch das Preisgeld in Höhe von 50.000 Euro konnten bereits vierzehn Forschungsvorhaben angeschoben werden. Mit der Alliance4Rare hat die Stiftung 2022 ein visionäres Versorgungs- und Forschungsnetzwerk für Seltene Erkrankungen von Kindern und Jugendlichen auf den Weg gebracht. Mehr Infos unter elhks.de

Kontakt und Anmeldung: Eva Thull, info@elhks.de

URL zur Pressemitteilung: <http://www.elhks.de>

URL zur Pressemitteilung: <http://www.elhks.de/eva-luise-kohler-forschungspreis-2023-pch2/> PM mit Download Bilder

URL zur Pressemitteilung:

<https://landesstelle-bw-wegbegleiter.de/wp-content/uploads/2019/10/pch2-Elternbroschuere-16-07-2019-web.pdf>
Elternbroschüre PCH2

Anhang 15. Eva Luise Köhler Forschungspreis - die Preisträger <http://idw-online.de/de/attachment98718>



Dr. Simone Mayer, Hertie Institut für klinische Hirnforschung
Andrea Katheder



Dr. Axel Lankenau mit Jonas und Felix, PCH-Familie e.V.
Andrea Katheder