Press release**Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf****Dr. Marion Schafft**

12/06/2005

<http://idw-online.de/en/news139508>Research results, Scientific Publications
Medicine, Nutrition / healthcare / nursing
transregional, national**UKE-Forschung ermöglicht erstmals eindeutige Diagnose seltener angeborener Stoffwechselerkrankungen**

Wissenschaftliche Forschungen aus dem Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) haben jetzt erstmals die eindeutige und vorgeburtliche Diagnose zweier seltener angeborener Stoffwechselerkrankungen, Mukolipidose Typ II und III, ermöglicht. Die Arbeit von Dr. Stephan Tiede, Dr. Stephan Storch und Prof. Dr. Thomas Braulke aus dem Arbeitsbereich Molekularbiologie der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, an der auch Wissenschaftler aus Göttingen, Marseille und Jerusalem beteiligt waren, wurde in der Oktober-Ausgabe der international renommierten Fachzeitschrift "Nature Medicine" veröffentlicht.

Mukolipidose Typ II und III sind seltene und bisher unheilbare erbliche Stoffwechselerkrankungen, deren genetischer Hintergrund bisher nicht bekannt war. Wegen verschiedener Gendefekte bei den betroffenen Kindern wird ein bestimmtes Enzym (Phosphotransferase) nicht gebildet. Mehrere Stoffwechselprodukte können dadurch nicht in den Lysosomen, den "Müllverbrennungsanlagen" der Zellen, abgebaut werden, sondern reichern sich im Körper an - mit dramatischen Folgen für die Entwicklung der Organe, des Skeletts und des Nervensystems. Mukolipidose-Typ-II-Patienten sterben meist zwischen dem zweiten und achten Lebensjahr; bei Patienten mit Mukolipidose-Typ III verläuft die Krankheit langsamer.

Während seiner Doktorarbeit, die unter anderem von der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) im Rahmen zweier Graduiertenkollegs mitfinanziert worden war, war es Dr. Tiede gelungen, das lang gesuchte Gen, das unter anderem für beide Krankheitstypen verantwortlich ist, zu identifizieren. Damit sind nun sowohl eine eindeutige Diagnose dieser Erkrankungen als auch eine Pränataldiagnostik möglich.