

Wien, 31. Mai 2022

Über 87.000 Menschen sind in Österreich von Autismus betroffen Wie moderne Genforschung künftig die Behandlung verbessern will

Häufig liegt die Ursache von neurologischen Entwicklungsstörungen wie Autismus, Epilepsie und geistigen Behinderungen in den Genen. Mithilfe von genetischen Modellen aus Mausmodellen und Stammzellen werden 15 spezielle Gene und deren Mechanismen im Gehirn genau untersucht, um neue Therapien entwickeln zu können. Eine Erfolgsgeschichte stellt dabei bereits die Forschung rund um das BCKDK-Gen dar. Diese und andere neuen wissenschaftlichen humangenetischen Erkenntnisse werden vom 11. bis 16. Juni beim Kongress der europäischen Humangenetiker (ESHG) im Austria Center Vienna diskutiert.

„Neurologische Entwicklungsstörungen wie Autismus, Epilepsie und geistige Behinderungen werden meist erst medizinisch erkannt, wenn Kinder bestimmte Meilensteine wie Gehen oder Sprechen in ihrer kognitiven Entwicklung nicht oder nur sehr verzögert erreichen können. Häufig liegt die Ursache dabei in den Genen. Genau dort setzen wir mit unserer Forschung an, um herauszufinden, welche Gene neurologische Entwicklungsstörungen auslösen. Nur wenn wir wissen, was genau im Gehirn passiert und wir die Mechanismen, die dort stattfinden, verstehen, können im Sinne der personalisierten Medizin individuelle Therapien entwickelt werden, die auch die kognitiven Funktionen der Kinder wesentlich verbessern“, so Prof. Dr. Gaia Novarino, Vizepräsidentin für Science Education am Institute of Science and Technology Austria (ISTA) und Referentin am europäischen Kongress der Humangenetiker (ESHG).

Erfolgsgeschichte BCKDK-Gen: Von der Entdeckung zur Ernährungstherapie

Ein großer Durchbruch in der Forschung rund um neurologische Entwicklungsstörungen gelang mit der Entdeckung des BCKDK-Gens, das auf dem 16. Chromosom zu finden ist. Es trägt den komplizierten Namen **B**ranched **c**hain **k**etoacid **d**ehydrogenase **k**inase, bzw. verzweigt-kettige Ketosäuren-Dehydrogenase-Kinase. „Dieses Gen kann eine Aminosäuren-Stoffwechselstörung verursachen, die in der Folge zu neurologischen Entwicklungsstörungen führt. Konkret kodiert das BCKDK-Gen normalerweise ein Enzym, das für die Regulierung spezieller Aminosäuren verantwortlich ist und Proteine aufbaut. Menschen mit der BCKDK-Gen-Anomalie bauen die speziellen Aminosäuren stärker ab“, erklärt Novarino. Im Falle von BCKDK konnte daher mit einer vermehrten Aufnahme dieser speziellen Aminosäuren durch die Ernährung oder Infusion eine einfache und effektive Therapie gefunden werden, welche die kognitiven Funktionen der Kinder, die von dieser Form von Autismus und Epilepsie betroffen sind, wesentlich verbessert hat.

Grundlagenforschung an 15 Genen mithilfe von „Mini-Gehirnen“

Die Ursachenforschung und Therapieentwicklung von neurologischen Entwicklungsstörungen gestalten sich aber in vielen Fällen nach wie vor als schwierig, denn die Ursachen und Krankheitsbilder können sehr unterschiedlich sein. „Daher bilden wir kleinere Gruppen von sehr ähnlichen Fällen und untersuchen in meiner Forschungsgruppe aktuell 15 verschiedene Gene, die auch repräsentativ für verschiedene Gentypen sind. So regulieren die einen Gentypen die Proteine, andere sind für die Transkription verantwortlich – also wie sich die Gene von DNA in Proteine verwandeln.“ Ein weiterer Schwerpunkt in der Forschung ist, sich nicht nur das Gen selbst anzusehen, sondern verstehen zu lernen, was es auf den verschiedenen Ebenen – sprich in den Molekülen, der Zelle, den neurologischen Vernetzungen und im Gehirn macht. Dafür wird mit genetischen Modellen aus Mäusen und Stammzellen gearbeitet, aus denen Neuronen und kleine „Mini-Gehirne“ kreiert werden, die zeigen, wie das menschliche Gehirn arbeitet. „Da wir mit der Genforschung eine sehr junge Wissenschaft sind, lässt sich schwer vorhersagen, wann die Erkenntnisse zu konkreten therapeutischen Anwendungen führen werden“, so Novarino.

Genforschung als Schlüssel zur personalisierten Medizin

„Denn nur, wenn wir wirklich verstehen, was mit den Genen passiert und was im Gehirn vor sich geht, können wir im nächsten Schritt im Sinne der personalisierten Medizin effektive Behandlungen entwickeln“, betont Novarino. Das ist besonders wichtig, denn nach wie vor sind viele Entwicklungsstörungen des Nervensystems therapieresistent. Einige Entwicklungsstörungen des Nervensystems, wie verschiedene Formen von Epilepsie, lassen sich zwar medikamentös behandeln, der Weg zur richtigen Medikamenteneinstellung ist aber nach wie vor ein Trial-and-Error-Verfahren und die Medikamente wirken im Gehirn so, dass sie auch andere Gehirnaktivitäten unterdrücken. Novarino hofft daher auch hier mithilfe der Genforschung die Basis für wesentliche Verbesserungen in der Behandlung erzielen zu können. Immerhin leiden derzeit 2 von 100 Kindern in Österreich an Autismus. Der Dachverband der österreichischen Autistenhilfe spricht sogar von 87.000 Menschen, die mit einer Autismus-Spektrum-Störung leben. Zudem wird geschätzt, dass 80.000 Menschen in Österreich an Epilepsie leiden.

Über die IAKW-AG

Die IAKW-AG (Internationales Amtssitz- und Konferenzzentrum Wien, Aktiengesellschaft) ist verantwortlich für die Erhaltung des Vienna International Centre (VIC) und den Betrieb des Austria Center Vienna. Das Austria Center Vienna ist mit 19 Sälen, 180 Meetingräumen sowie rund 26.000 m² Ausstellungsfläche Österreichs größtes Kongresszentrum und gehört zu den Top-Playern im internationalen Kongresswesen. www.acv.at

Kontakt

IAKW-AG – Austria Center Vienna
Mag. (FH) Claudia Reis, MA / Stv.-Pressesprecherin
Tel: +43-676-3199523 / Email: claudia.reis@acv.at