



Sie freuen sich über den Erfolg der Göttinger Mediziner: (von links) Professor Heyo K. Kroemer, Sprecher des Vorstandes der Göttinger Universitätsmedizin, Professor Jutta Gärtner von der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, die beiden Geschwister Sebastian und Janina Bopp, Oberarzt Professor Robert Steinfeld, die Eltern Gabriela und Robert Bopp sowie Tochter Bria (vorn). Foto: Niemann

Drei Geschwister gerettet

Göttinger Uni-Mediziner diagnostizierten seltene Krankheit und entwickelten Therapie

VON HEIDI NIEMANN

GÖTTINGEN. Wissenschaftlern der Universitätsmedizin Göttingen (UMG) ist ein besonderer Erfolg gelungen: Ein Forscherteam um Neuropädiater Professor Robert Steinfeld hat bei einem Kind weltweit erstmals eine bis dahin unerkannte seltene und rasant fortschreitende Erkrankung diagnostiziert. Sie haben deren Mechanismus entschlüsselt und in relativ kurzer Zeit eine Therapie entwickelt.

Dank dieser Behandlung hat sich nicht nur der Zustand des betroffenen Jungen deutlich verbessert. Auch seine beiden jüngeren Schwestern, die ebenfalls den Gen-Defekt haben, profitieren von dem Therapieansatz. Bei ihnen entdeckten und behandelten die

Göttinger Ärzte die Krankheit so frühzeitig, dass sich die Symptome kaum ausprägten beziehungsweise gar nicht erst zum Ausbruch kamen.

Weltweite Bedeutung

Die Mediziner haben nicht nur den drei Geschwistern das Leben gerettet. Inzwischen sind bei den Göttinger Spezialisten mehrere andere Kinder mit dieser Krankheit in Behandlung. Weltweit sind etwa 20 Fälle bekannt. „Das ist für einen Arzt und Wissenschaftler natürlich sehr befriedigend, wenn man mit Forschung einen so direkten Behandlungserfolg erzielen kann“, sagt Professor Steinfeld.

Die Eltern der drei Geschwister Sebastian, Janina und Bria sind froh, dass die

Grundlagenforschung der Göttinger Forscher so schnell in eine Therapie mündete: „So etwas ist wirklich außergewöhnlich“, sagen Gabriela und Robert Bopp. Die Familie, die in Ellwangen in Baden-Württemberg wohnt, ist derzeit wieder für mehrere Tage in Göttingen, weil die Kinder weiterhin regelmäßig im Uniklinikum untersucht werden müssen.

Tipp der Hausärztin

„Wir sind jetzt zum 55. Mal hier“, sagt Robert Bopp. Ihre Hausärztin hatte den Eltern damals den Tipp gegeben, sich an die Göttinger Klinik für Kinder- und Jugendmedizin zu wenden, weil diese auf die Erforschung und Behandlung seltener Erkrankungen spezialisiert ist.

Der heute 14 Jahre alte Sohn Sebastian hatte sich zunächst normal entwickelt. „Als er drei Jahre alt war, fing er plötzlich an zu stolpern“, berichtet sein Vater. In wenigen Monaten veränderte sich der Zustand dramatisch. Der Junge konnte nicht mehr sprechen und nicht mehr greifen. Er bekam epileptische Anfälle, saß im Rollstuhl – und wurde zum Pflegefall.

Dann kam der nächste Schock: Bei der zwei Jahre jüngeren Tochter Janina zeigten sich erste Symptome. „Wir haben uns darauf eingestellt, dass wir ein Kind verlieren und zwei Jahre später das zweite“, sagt Robert Bopp. Durch die Göttinger Therapie geht es Sebastian, Janina und Bria jetzt viel besser.

ARTIKEL UNTEN

Wissenschaftler nutzten alle Möglichkeiten



Putzmunter: Dank der Therapie haben sich bei Bria keine Symptome entwickelt.

Die Göttinger Forscher nutzten alle modernen bildgebenden Möglichkeiten und molekularen und zellbiologischen Methoden, um der rätselhaften Krankheit auf die Spur zu kommen.

Schließlich fanden sie heraus, dass das Gehirn nicht mit dem lebenswichtigen Vitamin B9 versorgt wird und dass eine bestimmte Gen-Mutation die Ursache ist. Diese bewirkt, dass der Transport der sogenannten Folate zum Gehirn blockiert wird. Der Folatmangel hat zur Folge, dass

das Gehirn schrumpft und die geistigen und motorischen Fähigkeiten immer weiter schwinden. Die Göttinger Forscher entwickelten einen Therapieansatz, wie sich die „Cerebrale Folattransportdefizienz“ (CFTD) über alternative Transportwege ausgleichen lässt.

Die Therapie zeigte schnell Wirkung. „Während Sebastian früher keinerlei Gefühlsregungen mehr zeigte, kann er inzwischen wieder selbstständig laufen, auf seine Umwelt eingehen und lächeln“, sagt

Robert Bopp. Auch die epileptischen Anfälle seien deutlich seltener. Bei der inzwischen zwölfjährigen Schwester Janina sind die ersten Symptome verschwunden, die achtjährige Bria hat sich völlig normal entwickelt.

Damit dies so bleibt, müssen die beiden Mädchen morgens und abends mehrere Dutzend Tabletten schlucken. Sebastian muss einmal wöchentlich in die Klinik, um per Injektion mit den nötigen Folatmengen versorgt zu werden. (pid)