

Research

GEN-IALER ERFOLG

Es ist mehr als ein Flügelschlag zum Erfolg. Es ist ein Forschungsdurchbruch für Schmetterlingskinder. In der Uniklinik für Dermatologie legte man den Grundstein für eine heilende Gentherapie. Von Johann Bauer

Die vererbte Hautkrankheit, unter der die Schmetterlingskinder leiden (Epidermolysis bullosa, kurz auch als EB bezeichnet), ist bislang unheilbar. Jetzt ist es dem Forschungsteam des Salzburger EB-Hauses weltweit erstmalig gelungen, die Hautzellen von EB-Betroffenen in der Petrischale und am Versuchstier mittels Genschere zu „heilen“.

Ursache von EB sind Defekte in einem der elf Gene, die Struktur-Proteine für den Zusammenhalt von Oberhaut und Unterhaut produzieren. Fehlt ein solches Protein oder funktioniert es nicht richtig, ist die Verankerung unvollständig. Es kommt bereits bei geringer mechanischer Einwirkung zur Blasenbildung – verbunden mit starken Schmerzen.

Unter der Leitung von Johann Bauer hat die Wissenschaftlerin Eva Murauer nun im Labor des EB-Hauses die innovative Transsplicing Technology (Genschere) für die dystrophe Form der EB (DEB) so weit entwickelt, dass Hautzellen damit vollständig repariert werden können. Diese Arbeit wurde im führenden Wissenschaftsjournal „Journal of Investigative Dermatology“



⁽¹⁾ Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, MBA ist Leiter des Labors für molekulare Therapie und Spezialist für blasenbildende Erkrankungen an der Universitätsklinik für Dermatologie in Salzburg.



Mit ihrer Genschere-Methode erzielten Johann Bauer und Eva Murauer einen bahnbrechenden Forschungserfolg. Es ist, als verliehen sie Schmetterlingskindern Flügel.

veröffentlicht und beim „Annual Meeting of the Society of Investigative Dermatology“ in Helsinki präsentiert.

DEB wird durch einen Defekt im Kollagen-7-Gen hervorgerufen. Bei der Genschere-Methode wird ein individuell hergestelltes Reparaturmolekül, das nur einen Teilabschnitt des Kollagen-7-Gens trägt, in die Hautzellen des DEB-Patienten eingeschleust, um den fehlerhaften Abschnitt des Kollagen-7-Gens in der Zelle ganz gezielt zu ersetzen. So kann wieder ein intaktes Kollagen-7-Protein erzeugt und der Zusammenhalt der Hautschichten wiederhergestellt werden. Bei dieser ex-vivo-Gentherapie werden also körpereigene Hautzellen im Labor vermehrt und mit dem Reparaturbaustein versehen. Die behandelten Zellen lässt man dann zu einer hauchdünnen Hautschicht wachsen, die als Transplantat auf wunde Hautareale verpflanzt wird. Die transplantierten Zellen entwickeln sich zu normalen Hautzellen weiter und stellen das fehlende Protein wieder her. Die Wunde schließt sich und die neue Haut wird so fest wie gesunde. Diese Therapie soll im Rahmen des von der EU, vom Land Salzburg und von DEBRA Austria geförderten Interreg-IV-Projektes „Therapie für Schmetterlingskinder“ zusammen mit Partnern aus Südtirol und Modena zur klinischen Anwendung an EB-Betroffenen geführt werden. –

DEBRA AUSTRIA

- gemeinnützige Patientenorganisation für Betroffene von Epidermolysis bullosa
- zur nachhaltigen Verbesserung der medizinischen Versorgung und Heilung gegründet
- bringt jährlich ca. 600.000 Euro für Patientenversorgung, Forschung und Ausbildung auf
- **Fünf Jahre EB-Haus Austria**
- das weltweit erste Zentrum seiner Art
- „Center of Excellence“ in Versorgung und Erforschung von Heilungsmöglichkeiten für EB europaweit
- 2005 in Kooperation mit der Uniklinik für Dermatologie (LKH Salzburg, Paracelsus Medizinische Privatuniversität) und DEBRA Austria in Betrieb genommen
- gehört zur Universitätsklinik für Dermatologie
- Vorbild für die Versorgung von Patienten mit seltenen, aber schwerwiegenden Erkrankungen