

Förderpreis „PKD-Award 2011“ in Frankfurt am Main übergeben

Der Förderpreis des Vereins PKD Familiäre Zystennieren e.V. wurde im Jahr 2011 erstmals ausgeschrieben und vergeben. Mit dem Humangenetiker Prof. Dr. med. Carsten Bergmann hat der PKD-Award 2011 einen würdigen Preisträger gefunden.

Die hochrangig besetzte Jury hatte ihn unter den Bewerbern einstimmig ausgewählt. Prof. Bergmann erhält ein Preisgeld von 2500 Euro. Es speist sich im Wesentlichen aus Fördermitgliedschaften von Nephrologen im Verein.

Der Preisträger selbst konnte zur Übergabe auf unserem 5. PKD-Symposium 2011 in Frankfurt am Main nicht anwesend sein, da er zu einer wichtigen internationalen Wissenschaftstagung in Kroatien eingeladen war. Er sandte jedoch seine reizende Ehefrau, die mit den beiden Kindern in den Hörsaal des Universitätsklinikums kam. Prof. Dr. med. Geiger hielt als Jurymitglied, Mitveranstalter des Symposiums und als Hausherr die Laudatio. Neben dem Lebenslauf von Prof. Dr. med. Bergmann ging er auch kurz auf den Inhalt der prämierten wissenschaftlichen Arbeit ein. Er verstand es hervorragend, das komplexe Gebiet für die Zuhörer verständlich zu machen.

Es ist das Verdienst von Prof. Bergmann und seinem Team, erstmals mögliche genetische Erklärungsansätze für die große Variabilität unterschiedlicher klinischer Schweregrade der Zystennieren identifiziert zu haben. Diese neuen Erkenntnisse sind Gegenstand der für den PKD-Award 2011 eingereichten Arbeit mit dem Titel „Mutations in multiple PKD genes may explain early and severe polycystic kidney disease“ (übersetzt: „Mutationen in mehreren PKD-Genen als möglicher Erklärungsansatz für frühe und schwere Formen der Zystennierenerkrankung“).

Die autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD) ist eine der häufigsten Erbkrankheiten und äußert sich typischerweise klinisch erst im Erwachsenenalter. Das gesunde Nierengewebe ist im Alter von ca. 50 Jahren häufig bereits soweit geschädigt, dass eine Nierenersatztherapie notwendig wird. Die Krankheit wird verursacht durch Veränderungen (Mutationen) des *PKD1*- oder *PKD2*-Gens.

Etwa 2% der weltweit geschätzten 12,5 Millionen ADPKD-Patienten sind von einer schweren, sich bereits deutlich früher bemerkbar machenden Form (Phänotyp) betroffen, die bereits kurz nach der Geburt zum Tode führen kann. Der Phänotyp dieser Patienten kann klinisch meist nicht von der rezessiven Form der Zystennieren (ARPKD) unterschieden werden, bei der Mutationen im *PKHD1*-Gen zugrunde liegen. Das Erscheinungsbild polyzystischer Nieren (PKD) kann auch durch Mutationen in anderen Genen, wie etwa dem *HNF1B*-Gen, verursacht werden.

Eine erhebliche klinische Variabilität innerhalb betroffener Familien spiegelt wider, dass die genauen, diesen unterschiedlichen Krankheitsausprägungen zugrunde liegenden Mechanismen immer noch weitgehend unbekannt sind. Das hohe Risiko für das Wiederauftreten einer frühen und schweren Form der PKD im Stammbaum deutet stark auf einen gemeinsamen, familiär beeinflussten Hintergrund hin.

Prof. Bergmann und Mitarbeiter beschreiben erstmalig einen möglichen Erklärungsansatz für diese bislang weitgehend unverstandenen Phänomene. So wiesen schwer betroffene Zystennierenpatienten neben ihrem erwarteten familiären Defekt weitere Mutationen in einem der oben

genannten PKD-Gene auf, die den Phänotyp mit hoher Wahrscheinlichkeit im Sinne der sog. Mutationslast-Theorie verschlimmern. Es ist gut vorstellbar, dass das für PKD präsentierte Konzept allgemeingültigen Charakter zur Erklärung der Variabilität vieler weiterer typischer Erbkrankheiten hat.

Kontakt:

PKD Familiäre Zystennieren e.V.

Geschäftsstelle

Karl-Kreuzer-Weg 12

64625 Bensheim

Tel. 06251 550 4748

e-Mail info@pkdcure.de

für Anfragen zum Presstext:

Claus Nintzel, Schriftführer

e-Mail: nintzel@pkdcure.de