

## Presse-Information

### **Eva Luise und Horst Köhler Stiftung feiert 10-jähriges Jubiläum Arbeitsgruppe zur Erforschung der Muskeldystrophie der Göttinger Universi- tätskinderklinik erhält Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2016**

Berlin, 5. März 2016. Heute wurde im Konzerthaus am Gendarmenmarkt in Berlin-Mitte zum neunten Mal der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen verliehen. Privat-Dozent *Dr. rer. nat. Sven Thoms* und *Prof. Dr. med. Ekkehard Wilichowski* sowie das Forschungsteam der Arbeitsgruppe Muskeldystrophie der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der Universitätsmedizin Göttingen haben die Jury der Stiftung mit ihrem Forschungsansatz zur Behandlung von Muskeldystrophien (Muskelschwund) überzeugt. Bundespräsident *Joachim Gauck*, der mit seiner Lebensgefährtin Daniela Schadt an der Veranstaltung teilnahm, gratulierte in seinem Grußwort sowohl dem Preisträger-Team als auch der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung zum zehnjährigen Bestehen. Biochemiker *Dr. Sven Thoms* und der Oberarzt *Prof. Ekkehard Wilichowski* nahmen den mit 50.000 Euro dotierten Forschungspreis 2016 im Namen des gesamten Teams aus den Händen von *Eva Luise Köhler* entgegen. Die Ehrung sei für sie und ihre Mitstreiter Herausforderung und Ansporn zugleich, dankten sie der Stifterin.

Rund vier Millionen Menschen leben in Deutschland mit Seltenen Erkrankungen. Für die meisten dieser Krankheitsbilder gibt es so gut wie keine präzisen Behandlungsansätze oder gezielte Medikamente. Darum haben gerade Seltene Erkrankungen großen Forschungsbedarf. Doch aufgrund der geringen Patientenzahlen gibt es nur wenige Unternehmen der pharmazeutischen Industrie, die sich in Forschung und Entwicklung dieser Krankheitsbilder annehmen. Der *Eva Luise Köhler Forschungspreis* unterstützt darum jene wissenschaftlichen Projekte, die sich abseits großer Fallzahlen für Linderung oder Heilung engagieren. „Durch mutige Forscher wie Dr. Sven Thoms und Prof. Ekkehard Wilichowski erfahren Menschen mit Seltenen Erkrankungen Hoffnung. Von Muskeldystrophien, mit denen er und sein Team sich befassen, ist in Deutschland nur jeder 100.000ste Mensch betroffen. Doch hinter dieser seltenen Häufigkeit stehen viele Einzelschicksale und Leidensgeschichten derjenigen, die, abseits großer Fallzahlen, nach Heilung oder wenigstens Linderung einer seltenen Krankheit suchen. Mittlerweile wissen wir, dass viele der wissenschaftlichen Erkenntnisse über Seltene Erkrankungen auch das Verständnis über zahlreiche Volkskrankheiten verbessern. Deshalb dürfen wir bei dieser Forschung nicht nachlassen“, so Eva Luise Köhler.“

**Pressekontakt**  
**Eva Luise und Horst Köhler**  
**Stiftung**  
Britta Geyer  
c/o TED Geyer Communications  
Telefon 040 416 22 747  
Fax : 040 416 22 754  
Mobil: 0173 240 65 77

## Presse-Information

### Das Forschungsprojekt

Priv.-Doz. Dr. rer. nat. Sven Thoms ist ebenso wie der geschäftsführende Oberarzt Prof. Dr. med. Ekkehard Wilichowski in der Universitätsmedizin Göttingen tätig. Der Forschungsansatz der Arbeitsgruppe basiert auf dem Wissen, dass das Reparaturprotein Dysferlin eine Schlüsselrolle bei Muskelschwund (Muskeldystrophie) spielt. Der Körper benötigt dieses Eiweiß, um Verletzungen der Muskelzellmembran zu reparieren. Fehlt Dysferlin, führt dies zu fortschreitendem Abbau von Skelettmuskelzellen und damit zu Muskelschwund. Ursache ist das körpereigene Sicherungssystem, welches das Dysferlin-Gen als defekt erkennt und eliminiert, weil es eine Mutation aufweist. Dieser Fehler im Erbgut hat fatale Folgen für den Patienten: progressiver Muskelschwund der Gliedmaßen, des Beckens und Schultergürtels. Die Krankheit manifestiert sich bereits im Kindes- und Jugendalter. In ihrem Verlauf sind die jungen Patienten auf Gehhilfen bzw. Rollstühle angewiesen.

Die Forschungsgruppe nutzt das Faktum, dass jede Körperzelle Proteine (Eiweißstoffe) durch Verkettung von Aminosäuren herstellen kann. In der Regel beginnt die Proteinproduktion mit einem Start-Codon und endet mit einem Stopp-Codon. Bei genetisch bedingtem Muskelschwund verursacht ein vorzeitiges Stopp-Codon die fehlerhafte Produktion des Reparaturproteins Dysferlin. Antibiotika können das Überlesen des Stopp-Codons induzieren. Doch der zugelassene Wirkstoff Aminoglykosid-Antibiotika verursacht erhebliche Nebenwirkungen, und der ebenfalls zugelassene niedermolekulare Wirkstoff Ataluren wird kontrovers in Bezug auf Wirksamkeit und therapeutischen Nutzen diskutiert. Ziel des Forschungsprojektes ist es, eine Aussage nicht nur zur generellen Therapieoption, sondern auch – durch Einsatz bioinformatischer Analysen – zur Wahrscheinlichkeit des Ansprechens der Therapie machen zu können. Auf diese Weise sollen patientenspezifische Therapien ermöglicht und Fehlbehandlungen mit potenziell toxischen Substanzen verhindert werden. Die so gewonnenen Informationen lassen sich anschließend auf andere Seltene Erkrankungen übertragen.

### Der Eva Luise Köhler Forschungspreis

Die *Eva Luise und Horst Köhler Stiftung* begeht in diesem Jahr ihr zehnjähriges Jubiläum. Der mit 50.000 Euro dotierte *Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen* wird einmal jährlich an herausragende und innovative Forschungsprojekte im Bereich Seltener Erkrankungen vergeben, die die Forschung rund um die Erkennung und die Behandlung Seltener Erkrankungen entscheidend verbessern. Eva Luise Köhler und Bundespräsident a.D. Horst Köhler ist es eine Herzensangelegenheit, die Ursachen- und Therapieforschung, die Förderung des wissenschaftlichen Nachwuchses sowie die Vernetzung von Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern im Bereich Seltene Erkrankungen zu fördern.