



DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN e.V.

Eine Presseinformation
der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)

NEUE GENETISCHE ERKRANKUNG ENTSCHLÜSSELT - KINDER- UND JUGENDARZT MIT CZERNY-PREIS DER DGKJ AUSGEZEICHNET

Mannheim, 4. September. – Die Wendung von einer krankheitsbezogenen Wissenschaft hin zur zell- und molekularbiologischen Forschung prägt die Pädiatrie seit etlichen Jahren. Gestern Abend eröffnete der Kinder- und Jugendärztekongress in Mannheim mit der Auszeichnung eines herausragenden Erfolgs für diesen Forschungsbereich: Für die Entschlüsselung einer neuen genetischen Erkrankung im Vitamin-B₁₂-Stoffwechsel wurde Frank Rutsch aus Münster mit dem Adalbert-Czerny-Preis der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) ausgezeichnet.

Frank Rutsch befasste sich in seiner Arbeit mit dem Vitamin-B₁₂-Stoffwechsel. Dieses Vitamin, auch Cobalamin genannt, wird über die Nahrung (z.B. Fleisch, Fisch, Eier) aufgenommen, gelangt über Transportproteine durch die Darmzellen hindurch ins Blut und über die Zellrezeptoren in die Lysosomen der bedürftigen Gewebezellen. Hier müsste der Stoff wieder freigesetzt werden, um seine Versorgungsfunktionen für Zellteilung, Blutbildung und für das Nervensystem voll erfüllen zu können.

Rutsch: „Eben diese Freisetzung des Cobalamins aus den Lysosomen geschieht bei dem erforschten CblF-Defekt nicht, der Vitamintransport ist gestört. Die betroffenen Patienten leiden daher schon im Säuglingsalter unter Gedeihstörungen, Entwicklungsverzögerung und Anämie und werden durch ein Überangebot von Vitamin-B₁₂ behandelt.“

Rutschs Forschungsarbeit entschlüsselt eine Erkrankung, die bisher an weltweit nur 12 Patienten beschrieben wurde, aber vermutlich gibt es etliche nicht erkannte Fälle dieses Defekts, was auf die sehr aufwändige Diagnostik zurückzuführen ist. Mit seinen Erkenntnissen über den CblF-Defekt trägt Rutsch darüber hinaus zu einem wesentlich besseren Verständnis der zelleigenen Proteine und der zellulären Transportsysteme bei und schafft dadurch völlig neue Perspektiven für die Erforschung komplexer Stoffwechselerkrankungen.

Rutsch betont, dass eine solche Arbeit nur in Kooperation mit anderen Wissenschaftlern zu schaffen sei, und verweist auf seine Zusammenarbeit mit Forscherteams aus Deutschland, Kanada, Frankreich und der Schweiz.

Den Adalbert-Czerny-Preis verleiht die DGKJ an Forscher aus dem wissenschaftlichen Nachwuchs, deren innovative Arbeit eine herausragende Leistung darstellt. Genau dies ist, so die Jury in ihrer Begründung, bei Priv.-Doz. Dr. med. Frank Rutschs Veröffentlichung zum CblF-Defekt der Fall. Rutsch (43) ist Oberarzt an der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Universität Münster, Leiter der Poliklinik und Mitarbeiter des dortigen Stoffwechsellabors. Seit 2001 ist er auch forschend tätig.

Noch bis Sonntag werden rund 3.000 Kinder- und Jugendärzte bei der DGKJ-Jahrestagung in Mannheim aktuelle Themen aus Forschung und Wissenschaft diskutieren. Kongresspräsident Prof. Dr. Hansjosef Böhles aus Frankfurt setzte die Themen Migrantenmedizin, Ernährung und Neurometabolik ins Zentrum des Austauschs.

Ein Pressefoto zum Download finden Sie unter <http://www.dgkj.de/index.php?id=1110>

Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ)

Dr. Sybille Lunau
- Ref. Presse- und Öffentlichkeitsarbeit -
Chausseestr. 128/129 | 10115 Berlin
Tel. 030 / 308 77 79-14 | Fax: 030 / 308 77 79-99

Vom 3.-6. September:
Pressebüro DGKJ-Jahrestagung in Mannheim
Tel. 0621/4106 5003 | Fax: 0621/4106 5004
s.lunau@dgkj.de | www.dgkj.de
