

**Fragen an Prof. Dr. Heymut Omran, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin - Allgemeine Pädiatrie, Universitätsklinikum Münster**

**Gewinner des Care-for-Rare Science Award 2016**

*Können Sie kurz und allgemeinverständlich schildern, woran Sie gerade forschen?*

Wir forschen an angeborenen Erkrankungen mit einer gestörten Funktion der Flimmerhärchen (Zilien), die für die Reinigung der Atemwege verantwortlich sind. Es handelt sich um eine heterogene Erkrankungsgruppe, die als Primäre Ciliäre Dyskinesie (PCD) bezeichnet wird. PCD-Patienten leiden seit Geburt an wiederkehrenden Infektionen der oberen und unteren Atemwege. Die Erkrankung schreitet voran und führt zum Atemversagen. Unser Team hat mehr als 20 verschiedene PCD-Erkrankungstypen genetisch und klinisch charakterisiert. So konnten wir zeigen, dass in Abhängigkeit vom genetischen Defekt zusätzliche gesundheitliche Probleme wie z.B. schwere Herzfehler und Vertauschung der Links-Rechts-Körperasymmetrie (Defekte embryonaler Flimmerhärchen), männliche Infertilität (gestörte Spermischwänze) und Wasserkopf (Hydrocephalus, gestörte Flimmerhärchen der Hirnwasserräume) auftreten können.

*Steht es in Aussicht, dass diese Erkrankung irgendwann heilbar ist?*

Wir verbessern gegenwärtig die klinische Versorgung, indem wir erstmalig internationale klinische Studien für diese seltene Erkrankung durchführen und eine europaweite Vernetzung aller klinischen Zentren vorantreiben. Weiterhin arbeiten wir an der Entwicklung pharmako-genetischer wie auch anderer Gendefekt-korrigierender Strategien, um so in Zukunft das Problem an der Wurzel bekämpfen zu können.

*Wo und wie sind Ihre Forschungsergebnisse im klinischen Alltag zu finden?*

Unsere Forschungsergebnisse haben bereits in vielen Fällen die klinische Versorgung der PCD-Patienten verbessert. Basierend auf unseren genetischen Entdeckungen können nun weltweit PCD-Patienten viel schneller und einfacher diagnostiziert werden. Mit der Einführung der hochauflösenden Immunfluoreszenzmikroskopie und videomikroskopischen Flimmerhärchenschlaganalyse konnte die PCD-Diagnostik um wichtige neue Werkzeuge ergänzt werden. Kinder mit komplizierten Herzfehlern aufgrund gestörter Körperasymmetrie werden nun häufiger als PCD-Patienten erkannt und einer angemessenen lungenfachärztlichen Betreuung zugeführt. Die Einführung internationaler und nationaler klinischer Leitfäden trägt zur deutlich verbesserten Diagnostik und Behandlung bei.

*Was macht dieses Feld der Forschung für Sie so spannend?*

Die Funktion der beweglichen Zilien ist für die Funktion verschiedenster Organe wie Nasen-Rachen-Raum und Lungen, Herzentwicklung, Körperasymmetrie, Gehirn, Spermien, weibliche Eileiter bedeutsam. Fehlfunktionen können daher zu vielfältigen Erkrankungsmanifestationen beitragen. In Abhängigkeit vom genetischen Defekt können auch unbewegliche Zilien mit gestörter Antennenfunktion auftreten. Dann können fast alle menschlichen Organe betroffen sein. Häufig entstehen dann Nierenzysten und Nierenversagen, ein weiteres Forschungsfeld unserer Arbeitsgruppe.

*Was bedeutet diese Forschung über die Behandlung von seltenen Erkrankungen hinaus?*

Die Funktion der Flimmerhärchen (Zilien) ist evolutionär konserviert. D.h. grüne Algen (Einzeller), Pantoffel- und Trompetentierchen, aber auch Seeigel, Fliegen, Fische, Mäuse und Hunde benutzen ähnliche molekulare Mechanismen. Unsere Forschungen haben daher wesentlich zum Verständnis lebenswichtiger Prozesse beigetragen. So konnten wir gemeinsam mit anderen Wissenschaftlern Krankheiten in Algen, Fischen, Mäusen und sogar Hunden aufklären.

*Was bedeutet der Care-for-Rare Science Award für Sie?*

Der Forschungspreis ist eine große Auszeichnung für unsere Arbeitsgruppe und gleichzeitig Ansporn den begonnenen Weg weiterzugehen. Mit der Preisverleihung rückt die PCD-Erkrankung in das Rampenlicht. Dies wird hoffentlich dazu beitragen, dass Ärzte diese seltene Erkrankung bei der diagnostischen Abklärung vermehrt berücksichtigen und PCD-Patienten früher diagnostiziert und angemessen behandelt werden. Gerne möchte ich mich bei meinem Team und der Deutschen Selbsthilfeorganisation „Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.“ für die jahrelange erfolgreiche Zusammenarbeit bedanken.