

Pressekontakt:

Monica Coenraads
Geschäftsführerin RSRT
monica@rsrt.org
203.445.0041

Rett Syndrome Research Trust finanziert MECP2-Konsortium

September 7, 2011

Heute hat der Rett Syndrome Research Trust (RSRT) die Einrichtung des MECP2-Konsortiums angekündigt, es handelt sich hier um eine Zusammenarbeit der Labore von drei herausragenden Wissenschaftlern: Adrian Bird, Michael Greenberg und Gail Mandel. Ermöglicht durch eine Spende von einer Million USD durch die RSRT-Mitglieder Anthony Schoener und seiner Frau Kathy, wurde das Konsortium eingerichtet, um endgültig festzustellen, wie das komplexe Protein MeCP2 funktioniert und sich kraftvoll auf das menschliche Hirn auswirkt. Tiefe Einblicke in seine Struktur und seine Rolle bei der neurologischen Entwicklung und Aufrechterhaltung werden über vernünftige Behandlungswege für Störungen informieren, die durch Abweichungen in diesem Protein hervorgerufen werden. Der RSRT investiert 1,8 Millionen USD in das Konsortium.

Veränderungen an dem Methyl-CpG-bindenden Protein (MeCP2) verursachen das Krankheitsbild Rett-Syndrom, das im Spektrum des Autismus anzusiedeln ist. Gleiches gilt für das erst kürzlich identifizierte *MECP2*-Duplikationssyndrom, und die Veränderungen lassen sich ebenfalls bei einigen Fällen des klassischen Autismus, der kindlichen Schizophrenie und milderer neuropsychiatrischen Fällen beobachten, wie etwa bei Angstzuständen und Lernschwächen.

Das Rett-Syndrom betrifft fast ausschließlich kleine Mädchen, bei denen die Symptome üblicherweise vor dem Alter von 18 Monaten auftreten. Diese Kinder verlieren ihre Sprechfähigkeit, motorische Kontrolle sowie den funktionalen Gebrauch der Hand, und viele leiden an Krämpfen, orthopädischen und ernsten Verdauungsproblemen sowie Atemschwierigkeiten und anderen unabhängigen Problemen. Die meisten leben bis ins Erwachsenenalter und benötigen eine 24stündige Vollpflege. Die Kernsymptome des *MECP2*-Duplikationssyndroms bildet eine Entwicklungsverzögerung, fehlendes bis minimales Sprechvermögen, wiederkehrende Infektionen, voranschreitende Spastizität, Ataxie, autistische Merkmale und Krämpfe.

Die Konsortiumsmitglieder haben alle bedeutende neue Beiträge auf dem Gebiet der MeCP2-Forschung geleistet. Adrian Bird von der Universität Edinburgh entdeckte das MeCP2-Protein in den frühen 90er Jahren und veröffentlichte 2007 den bahnbrechenden *Science*-Artikel, der erstmals die aufrüttelnde Möglichkeit benannte, dass das Rett-Syndrom und weitere mit MeCP2 verbundene Störungen heilbar sind. Michael Greenberg, der Vorsitzende der Abteilung für Neurobiologie an der Harvard-Universität identifizierte und zeigte die wichtige Rolle der Phosphorylation von MeCP2 an spezifischen Stellen und als Reaktion auf neuronale Aktivität. Gail Mandel, eine Howard Hughes-Stipendiatin und Forscherin an der Oregon Health and Sciences University entdeckte die unerwartet zentrale Rolle von Gliazellen bei der Ätiologie des Rett-Syndroms.

Trotz der zahlreichen Bemühungen Dutzender Labore über zwanzig Jahre bleibt die Erforschung der Funktionen des MeCP2-Proteins doch schwer fassbar. „Das Konsortium ist die Antwort des RSRT auf die Herausforderung, ein komplexes Problem zu lösen: Bring die führenden Köpfe zusammen, die individuelle aber vereinbare Kenntnisse besitzen, richte die nötige Infrastruktur ein, um zeitnahen Austausch von Information zu ermöglichen, beschaffe die nötigen finanziellen Mittel, damit jeder Forscher die Freiheit hat, seinem wissenschaftlichen Instinkt zu folgen. Wir stehen in der Schuld der Schoeners, die das Konsortium möglich gemacht haben,“ sagte Monica Coenraads, die Geschäftsführerin des RSRT und Mutter einer Tochter im Teenageralter, die durch das Rett-Syndrom ernsthaft eingeschränkt ist.

Die Professoren Bird, Greenberg und Mandel bemerken gemeinsam: „Dies ist eine neue und spannende Erfahrung für uns alle. Unsere Labore haben, wie das in der akademischen Welt üblich ist, meistens allein gearbeitet. Jetzt ‘öffnen wir unsere Bücher’ für das Konsortium, teilen Information über die Rett-Syndrom-Forschung und entwickeln zusammen neue Ideen. Durch die Zusammenführung unserer Köpfe wollen wir die Forschung in Bezug auf eine Schlüsselfrage beschleunigen, die erwiesenermaßen bis heute schwer zu beantworten war: Was genau tut MeCP2 für das Gehirn? Die Antwort wird deutliche Implikationen für Behandlungsversuche von Störungen bringen, die durch Mutationen des *MECP2*-Gens verursacht werden. Es fühlt sich an, als sei die richtige Zeit gekommen, auf diesem Gebiet voranzuschreiten- das Konsortium verschafft uns eine ideale Gelegenheit, echte Fortschritte zu machen.“

„Zu hören, wie Dr. Greenberg beim letzten Treffen des Konsortiums mitteilte, dass ‘dieses Gespräch mir gerade ein Jahr Arbeit erspart hat’ macht die dringende Notwendigkeit deutlich, solch eine enge Zusammenarbeit finanziell wie intellektuell zu vereinfachen. Wir freuen uns, dass unsere Mittel dazu beitragen konnten, diese Möglichkeit anzustoßen und wir sind optimistisch, dass sich unsere Investition in vielfacher Weise auszahlt,“ sagten Anthony und Kathy Schoener, Eltern einer 18jährigen Tochter mit Rett-Syndrom.

Um ein Interview mit den Konsortiumsmitgliedern zu lesen, besuchen Sie bitte den RSRT Blog. <http://rettsyndrome.wordpress.com/>

Über den Rett Syndrome Research Trust

Der Rett Syndrome Research Trust ist die größte Organisation, die sich ausschließlich der internationalen Forschungsförderung im Zusammenhang mit dem Rett-Syndrom und assoziierten *MECP2*-Störungen widmet. Unser Ziel ist klar: Kinder und Erwachsene heilen, die andernfalls für den Rest ihres Lebens an dieser Störung leiden werden. Mit unserer Erfahrung und enger Konzentration hat der RSRT einen unerreichten Wissenspool und weit reichende Netzwerkkapazitäten in der Welt der Spitzenforschung. Dies bringt den RSRT in die einmalige Position, ambitionierte und neuartige wissenschaftliche Projekte anzuregen, zu bewerten, zu unterstützen und zu beobachten. Um mehr über den Trust herauszufinden, besuchen Sie bitte www.ReverseRett.org