
6

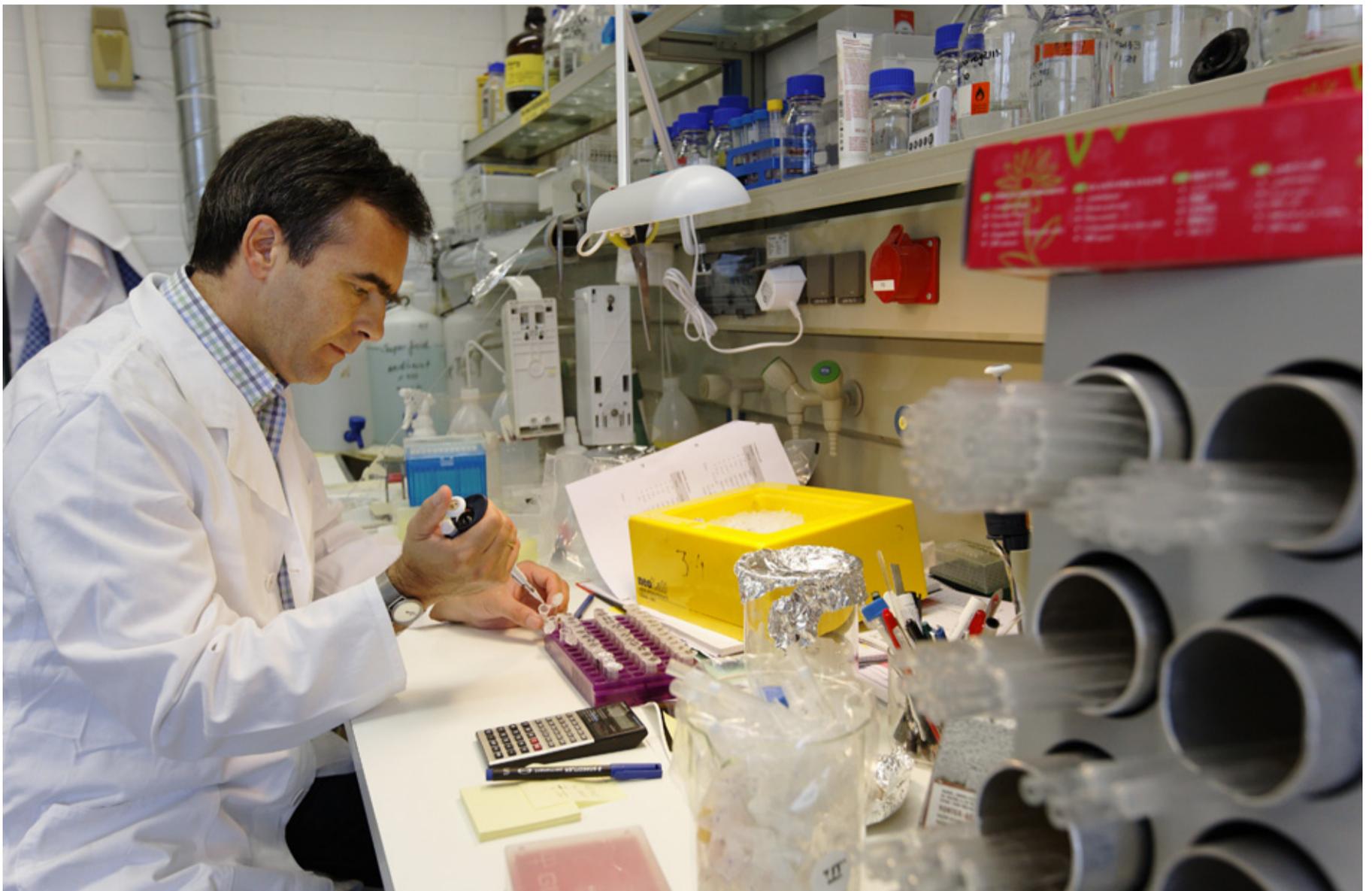
Genetische Ursachen- forschung angeborener Skelettfehlbildungen

Prof. Dr. Stefan Mundlos,
Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik

Interview/Projektvorstellung im Rahmen der Ausstellung
»WeltWissen. 300 Jahre Wissenschaften in Berlin«
Martin-Gropius-Bau, Berlin
24. September 2010–9. Januar 2011

Interviews/Textredaktion: Anne Seubert/WeltWissen
Fotos: Eberle & Eisfeld | Berlin
Layout: SPACE4, Stuttgart





Woran arbeiten Sie?

Wir beschäftigen uns mit Patienten, die Fehlbildungen der Extremitäten oder Wachstumsdefizite des Skeletts haben, und versuchen, die genetische Ursache dafür herauszufinden. Solche Fehlbildungen sind zum Beispiel sechs statt fünf Finger an einer Hand oder fehlende bzw. falsch angelegte Körperteile. Um zu verstehen, wie es dazu kommt, analysieren wir Fehlbildungen beim Menschen und bei Tieren, insbesondere Mäusen.

Für die Analyse eines wachsenden Skeletts färben wir ein Mauseklett ein und betrachten es unter dem Mikroskop. So erkennen wir, ob die Länge und das Verhältnis von Knorpelmasse zu Knochen stimmt. Außerdem lassen sich so bereits Fehlbildungen diagnostizieren. Im Vergleich krankhafter mit normalen Skeletten suchen wir nach dem exakten Zeitpunkt, an dem die Fehlbildung ausgelöst wird. Sobald wir diesen kennen, arbeiten wir die Funktionen des zuständigen Gens und die entsprechenden Prozesse heraus.

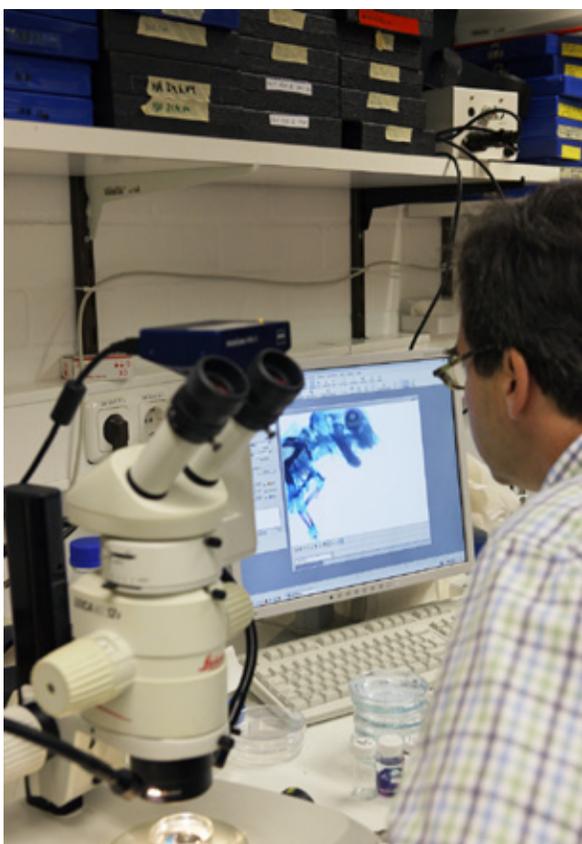
Welche neuen Fragen sind im Laufe des Forschungsprozesses aufgekommen?

Die Genetik hat gerade in den letzten Jahrzehnten gewaltige Fortschritte gemacht. Durch die neuen Methoden der Genom-Sequenzierung wird das Verständnis für biologische Zusammenhänge erweitert. Damit kommen wir den Ursachen von Skelett-Erkrankungen immer deutlicher auf die Spur und können die Zusammenhänge der Skelettentwicklung als molekulares Netzwerk aufdecken.

Prof. Stefan Mundlos bei der Analyse von DNA-Proben im molekulargenetischen Labor

Prof. Dr. Stefan Mundlos

Stefan Mundlos ist seit dem Jahr 2000 ordentlicher Professor für Medizinische Genetik an der Charité Berlin und Leiter der Forschungsgruppe Entwicklungsgenetik am MPI für molekulare Genetik. Nach dem Studium der Humanmedizin in Göttingen und Marburg folgte die Habilitation in Mainz. Er ist Facharzt für Pädiatrie und für Humangenetik. Seine Forschungsschwerpunkte liegen in der Entwicklungsgenetik und der Pathogenese von Skelettdysplasien.



Prof. Stefan Mundlos bei der Untersuchung eines eingefärbten Mäuseskeletts unter dem Mikroskop

Wissenschaft, wie wir sie in der Genetik betreiben, unterliegt einem starken Wettbewerb. Der Erkenntnisgewinn auf diesem Gebiet ist deshalb so groß, weil parallel viele Wissenschaftler in der ganzen Welt daran arbeiten.

Worin sehen Sie die gesellschaftliche Relevanz Ihrer Arbeit?

Wir beschäftigen uns eigentlich ausschließlich mit Erkrankungen, die selten auftreten. Es gibt aber aus den letzten Jahren einige Erhebungen über die Anzahl Neugeborener mit Erkrankungen dieser Art, die durchaus von breiterer medizinischer Relevanz sind. Die Zahlen variieren, liegen aber im Allgemeinen zwischen 4% und 6%. Das heißt, dass die Zahl der Betroffenen in Deutschland in die Millionen geht. Die Zahlen beinhalten nur die Krankheiten und Fehlbildungen, die man bereits bei der Untersuchung eines Neugeborenen erkennt. Alle Erkrankungen, die erst später zum Tragen kommen, werden noch gar nicht mitgerechnet. Unter diese 4–6% fallen viele verschiedene Gruppen von Erkrankungen mit jeweils wenigen Betroffenen. Am häufigsten sind Herzerkrankungen. Skeletterkrankungen liegen jedoch bereits an zweiter Stelle.

Wie kamen Sie zu diesem doch sehr speziellen Forschungsgebiet?

Ich wollte schon immer Medizin studieren, um als Kinderarzt zu arbeiten. Nach dem Medizinstudium arbeitete ich mit dem Chef der Kinderklinik Mainz zusammen, der sich für genetische und Skeletterkrankungen interessierte. Nach meiner Habilitation bin ich selbst in die Genetik gewechselt. Ich wollte mehr wissenschaftlich und weniger im klinischen Alltag tätig sein. Mit angeborenen Erkrankungen und ihren möglichen Ursachen beschäftige ich mich also schon sehr lange. Aus biologischer Sicht ist es ein spannendes Gebiet, da es die grundsätzliche Fragestellung beinhaltet: Wie schafft es die Natur, aus einem ungeordneten Zellhaufen, der ein Embryo am Anfang ist, ein geordnetes und koordiniertes Lebewesen zu schaffen? Wir konzentrieren uns darauf, wie sich das Skelett entwickelt. Das Skelett ist unglaublich vielseitig, in unserem Körper haben wir mehr als 200 unterschiedliche Knochen.

Welcher Aspekt Ihrer Arbeit reizt Sie besonders?

Mich interessiert die Verbindung zwischen dem analytischen Teil und dem konkreten Leid des Patienten, den man vor sich hat und demgegenüber man oft eine große Hilflosigkeit verspürt. Ich möchte ihm erklären können, wie seine Erkrankung zustande gekommen ist.

Was uns alle antreibt, ist der Versuch, den Ursachen auf den Grund zu gehen. Da es sich hierbei nicht um abstrakte Fragestellungen handelt, sondern mit Krankheit und damit verbundenem Leiden zu tun hat, sind wir auf besondere Weise motiviert.

Max-Planck-Institut für molekulare Genetik (MPIMG)

Das MPIMG ist eines der führenden Genomforschungszentren weltweit und gehört zu den größten Forschungseinrichtungen innerhalb der Max-Planck-Gesellschaft. Seit Mitte der neunziger Jahre nimmt es bei der Analyse des menschlichen Genoms und der Aufklärung genetischer Krankheitsursachen eine internationale Vorreiterstellung ein. Das Institut hat seinen Sitz in Berlin-Dahlem.