

Forschen für die Medizin von morgen

Herzmuskelerkrankung bei Kindern mit Noonan-Syndrom: Herzstiftung vergibt Gerd Killian-Projektförderung

Etwa 160 000 Patienten leben in Deutschland mit einer *hypertrophen Cardiomyopathie* (HCM), einer angeborenen Erkrankung, bei der sich der Herzmuskel verdickt. Eine bislang wenig erforschte Form der HCM tritt bei jungen Patienten mit Noonan-Syndrom auf, einem genetischen Syndrom. Am Noonan-Syndrom leiden in Deutschland derzeit etwa 6 000 bis 15 000 Säuglinge, Kinder und Jugendliche. Von diesen Kindern mit Noonan-Syndrom sind etwa 1 200 bis 3 000 an HCM erkrankt. Bei Neugeborenen mit dieser HCM-Form kommt es häufiger als bei Kindern und Jugendlichen zu einem schwerwiegenden Krankheitsverlauf mit eingeschränkter Pumpfunktion des Herzens (Herzschwäche).

Hoher Forschungsbedarf

„Dringend sind Untersuchungen zu den Entstehungsmechanismen und zum Krankheitsverlauf der HCM beim Noonan-Syndrom notwendig, um die Sterblichkeit an dieser Herzmuskelerkrankung zu bekämpfen und den Patienten und ihren Eltern zu helfen. Deshalb setzen wir uns für die Forschung beim Noonan-Syndrom ein“, betont Prof. Dr. med. Thomas Meinertz, Vorstandsvorsitzender der Deutschen Herzstiftung. „Denn nur mit Hilfe neuer Erkenntnisse können Ärzte den jungen Patienten eine optimale Beratung, Risikobeurteilung und Behandlung bieten.“ Mit finanziellen Mitteln der Herzstiftung aus dem Gerd Killian-Fonds wird die Gewinnung neuer Erkenntnisse vorangetrieben. Für ihr Forschungsvorhaben mit dem Titel *Klinischer Verlauf und molekulare Grundlagen der hypertrophen Kardiomyopathie*

beim Noonan-Syndrom hat die Kinder- und Jugendmedizinerin Dr. med. Cordula Wolf, Deutsches Herzzentrum München (DHM), die mit 27 900 Euro dotierte Gerd Killian-Projektförderung erhalten. Die Projektförderung wird von der Herzstiftung und der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK) alljährlich vergeben. Über Expertise zu dieser speziellen Herzerkrankung verfügt die Klinik für Kinderkardiologie und angeborene Herzfehler des Deutschen Herzzentrums München bereits: 25 Patienten mit HCM bei Noonan-Syndrom wurden dort betreut.

HCM besser erkennen, besser behandeln

Die Therapiemöglichkeiten der HCM beim Noonan-Syndrom sind begrenzt auf die medikamentöse Behandlung der Herzschwäche oder die Operation (*septale Myektomie*), bei der ein Muskelstück chirurgisch entfernt wird, um den Blutstrom zu normalisieren. Die Myektomie wird bei ca. 20% der HCM-Patienten mit Noonan-Syndrom durchgeführt. Kommt es erst im Kindes- und Jugendalter zur Herzmuskelverdickung, ist der Krankheitsverlauf jedoch meist gutartig.

Das Noonan-Syndrom ist nach dem Down-Syndrom die zweithäufigste genetische Ursache für Fehlbildungen des Herzens und kann sich auf unterschiedliche Weise ausprägen, z. B. durch Gesichtsfehlbildungen, Kleinwuchs, Herzkrankheiten (Pulmonalklappenverengung bei 60% und HCM bei 15–20% der Betroffenen mit Noonan-Syndrom) oder geistige Entwicklungsverzögerung. Die HCM kommt vor allem bei denjenigen Patienten mit Noonan-



Prof. Hellmut Oelert gratuliert der Preisträgerin Dr. Cordula Wolf zur Gerd Killian-Projektförderung der Deutschen Herzstiftung.

des Herzens (*diastolische/systolische Herzschwäche*) besser nachvollziehbar machen. „Mit Hilfe dieser Erkenntnisse könnten wir die Herzkrankheit nicht nur frühzeitiger erkennen, sondern auch gezielter behandeln und Möglichkeiten entwickeln, lebensbedrohliche Verläufe zu verhindern“, unterstreicht die forschende Ärztin.

(wi)

Die *Gerd Killian-Projektförderung* wird anlässlich der Jahrestagung der Kinderkardiologen und Herzchirurgen in Leipzig von der Deutschen Herzstiftung sowie der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK) vergeben. Gefördert werden junge Wissenschaftler mit patientennahen Forschungsvorhaben auf dem Gebiet der angeborenen Herzfehler. Benannt ist die Förderung nach Gerd Killian, der in jungen Jahren am plötzlichen Herztod starb. Seine Mutter Doris Killian vermachte ihr Vermögen der Deutschen Herzstiftung und verfügte in ihrem Testament, dass die Erträge ihres Vermögens der Erforschung angeborener Herzfehler zugutekommen sollen. Einzelheiten zur Projektförderung und ein Antragsformular finden Bewerber online unter <http://www.herzstiftung.de/Gerd-Killian.php>.

Auf der Grundlage neuer molekularer Erkenntnisse soll es künftig möglich werden, erbliche Herzerkrankungen frühzeitiger zu erkennen.

Syndrom vor, bei denen eine Mutation im RAF-1-Gen vorliegt. Sie ist aber auch bei Patienten mit anderen Noonan-Genen beschrieben. Ziel der Untersuchungen von Dr. Wolf und ihrem Forscherteam ist eine detaillierte Darstellung des Krankheitsverlaufs bei den betroffenen Patienten. Laboruntersuchungen am Herzmuskelgewebe der Patienten (nach septaler Myektomie) sollen u.a. die molekularen und zellulären Mechanismen der Herzmuskelverdickung und der Störungen der Pumpfunktion

