



Faktenblatt

Porphyrien – seltene Krankheiten

Forschungsarbeit am Stadtspital Triemli

Porphyrien sind seltene Erkrankungen. Das Institut für Labormedizin im Stadtspital Triemli engagiert sich im europäischen Netzwerk Epnet (European Porphyria Network), das detailliert Daten und Informationen zu Porphyrien erfasst, um Informationen für Patientinnen und Patienten zusammenzustellen und die Qualität der Diagnostik anzuheben. Eine erste Arbeit zeigt eine vergleichsweise hohe Inzidenz der Porphyrien in der Schweiz.

Seit 1993 werden am Stadtspital Triemli Patientinnen und Patienten mit Porphyrie abgeklärt und behandelt. Porphyrien sind eine Gruppe von seltenen Krankheiten. Hauptsymptome sind unerklärliche heftige Bauchschmerzen oder durch Sonnenlicht ausgelöste Hauterkrankungen. Es handelt sich dabei in den meisten Fällen um Erbkrankheiten. Das Institut für Labormedizin verfügt als einziges schweizweit über alle notwendigen Labortechniken für die differenzierte Diagnostik der Porphyrien. Insgesamt werden in der Porphyrie-Sprechstunde am Triemlispital derzeit rund 450 Betroffene betreut.

Bereits seit 1993 wird im Institut für Labormedizin des Stadtspitals Triemli auch über Porphyrien geforscht. Die Forschung wird von verschiedenen Stiftungen getragen, unter anderem vom Nationalfonds, der Julius Klaus-, der Hermann Müller- und der Velux-Stiftung. Ziel der Porphyrie-Forschung ist es, Krankheits-Prozesse abzuklären, um bessere Behandlungsmöglichkeiten zu finden.

Erythropoietische Protoporphyrinurie (EPP)

Forschung mit Fördermitteln des Schweizerischen Nationalfonds SNF

Eine besonders schwere Form der Porphyrieerkrankungen ist die erythropoietische Protoporphyrinurie (EPP). Betroffene dieser seltenen Lichtkrankheit ertragen nur wenige Minuten Sonnenlicht, bevor sie an allen ungeschützten Hautstellen extrem schmerzhaft Verbrennungen erleiden. Sonnencreme bietet bei EPP keinen Schutz. Patientinnen und Patienten versuchen, sich mit langer Kleidung, Hüten oder Schirmen behelfen, so gut es geht. Die Betroffenen sind durch die Lichtkrankheit in ihrem Alltag und Berufsleben stark eingeschränkt. Diese Krankheit ist angeboren und bricht in der frühen Kindheit aus. Da aber nur einer von 100.000 Menschen an EPP erkrankt ist, haben die meisten Ärzte die Symptome noch nie zuvor gesehen. Nicht selten dauert es Jahrzehnte, bis die korrekte Diagnose gestellt wird.

Ausgelöst wird EPP durch eine bestimmte Genmutation. Am Stadtspital Triemli wird schon länger an einer neuartigen Therapie geforscht, die in die Regulation dieses Gens eingreift



2/2

und dadurch die Symptome der Lichtkrankheit abmildern würde. Der Forschungsansatz ist, die Entstehung eines falsch geformten Zwischenproduktes – die sogenannte RNA – mit einem passgenauen Gegenstück zu reparieren und so für die Zelle verfügbar zu machen.

Der Forschungsansatz hat auch den Schweizerischen Nationalfond SNF überzeugt, der das Projekt in den nächsten Jahren grosszügig unterstützen wird. Zusammen mit Forscherinnen und Forschern an der ETH Zürich und der Universität Bern stellt das Triemlispital ein Teilprojekt des NCCR-Förderschwerpunktes «RNA und Krankheit» («RNA and disease»). Dabei sollen an verschiedenen Standorten der Schweiz Krankheiten erforscht und Therapien entwickelt werden, bei denen eine Störung der Regulation von Genen eine Rolle spielt.

Das Forschungsteam am Stadtspital Triemli steht unter der Führung von Prof. Dr. Xiaoye Schneider-Yin.

Für weitere Informationen:

Prof. Dr. Elisabeth Minder
Telefon 044 466 23 20
(dienstags und donnerstags)
elisabeth.minder@triemli.zuerich.ch