

SARKOIDOSE NACHRICHTEN UND BERICHTE  
SONDERDRUCK

**Medizin**

**Sonderdruck**  
**Heft 68,**  
Seiten 6-10, 16

Deutsche  
Sarkoidose-Vereinigung,  
gemeinnütziger e. V.

Mitglied der WASOG  
(World Association of  
Sarcoidosis and Other  
Granulomatous Disorders)

Sarkoidose  
Grundlagen-  
forschung auf  
dem richtigen  
Weg



Pressemitteilung:  
Erstes  
Krankheitsgen  
für Sarkoidose  
entdeckt

Mitglied der ERS  
European Respiratory  
Society

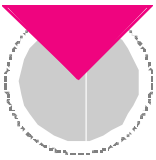
Sarkoidose  
und die Gene

Mitglied der DGP  
Deutsche Gesellschaft  
für Pneumologie

Abstract:  
Gen-Variante  
erhöht die  
Empfänglichkeit  
für Sarkoidose

Sarkoidose:  
Auch Morbus Boeck, Morbus  
Besnier-Schaumann genannt.

Gemeinnützigkeit anerkannt durch  
Finanzamt Neuss mit letztgültiger  
Bescheinigung vom 15.12.2004.  
Mitgliedsbeiträge und Spenden für  
gemeinnützige Zwecke im Rahmen  
unserer Satzung sind steuerabzugs-  
fähig. Mit gleichem Bescheid vom  
15.12.2004 wurde die Deutsche  
Sarkoidose-Vereinigung als wissen-  
schaftlichen Zwecken dienend  
anerkannt.



## SARKOIDOSE Grundlagenforschung auf dem richtigen Weg

### MEDIZIN

Als vereinzelte Mitteilungen von Familien mit mehr als einer betroffenen Person in unserer Vereinigung eingingen, wurde Renate Braune als Vorsitzende aufmerksam und begann schon 1992/1993 nicht nur solche Mitteilungen zu sammeln, sondern auch bei vielen vielen Informations- und Beratungsgesprächen danach zu fragen. Die in kurzer Zeit gesammelte Anzahl stellte sie beim 1. interdisziplinären Round-Table-Gespräch „Sarkoidose – Wirklichkeit und Wege“ im Dezember 1993 in Höchenschwand den von unserer Vereinigung eingeladenen Sarkoidose-Experten aus dem deutschsprachigen Raum vor.

Sie finden einen Bericht zum 1. Round-Table in unserer Mitgliederzeitschrift „Sarkoidose Nachrichten und Berichte“ Nr. 24, März 1994, Seite 6-7, und einen Fachartikel dazu in unserem Buch „Sarkoidose – Fachbeiträge zum Krankheitsbild. Auf dem Weg der Synektik“ Seite 30-35.

War die Resonanz auch zunächst gering, so kam doch das Signal, wenn eine aufmerksame Sammlung in kurzer Zeit schon 5 mehrfach betroffene Familien in Deutschland ergibt, dann müsste man auch dorthin schauen, auf dem Weg zu einer Ursachenklärung. So intensivierte Renate Braune in der Folge noch die Suche und die Sammlung von Betroffenenmeldungen.

Die Erkenntnis und der Wunsch nach der erforderlichen finanziellen Förderung der Erforschung der familiären Sarkoidose führte uns dann ins Bundesgesundheitsministerium (BMG), wo wir um Unterstützung baten. 1995 gewährte das BMG die Förderung des weltweit ersten Projektes zur systematischen Untersuchung der

Lebensqualität und Krankheitsbewältigung bei chronischer Sarkoidose, deren Projektträgerschaft und -leitung unserer Vereinigung anvertraut wurde. Im Rahmen dieses Forschungsprojektes wurden auch Unterschiede in der Lebensqualität zwischen familiär Betroffenen und nicht familiär Betroffenen untersucht.

Sowohl der Forschungsauftrag wie auch über die Forschungsergebnisse von Dr. Dagmar Breuker, Prof. Dr. Detlef Kirsten, Prof. Dr. Ulrich Loos, Dr. Wolfgang Mönch, Prof. Dr. Franz Petermann berichteten wir in unserer Mitgliederzeitschrift „Sarkoidose Nachrichten und Berichte“ Nr. 36, März 1997, Seite 18-21, sowie Nr. 37, Juni 1997, Seite 10-11. Zusammengefasst finden sie die Diskussion der Ergebnisse in unserem Buch „Sarkoidose – Fachbeiträge zum Krankheitsbild. Auf dem Weg der Synektik“ Seite 242-249, 300-327.

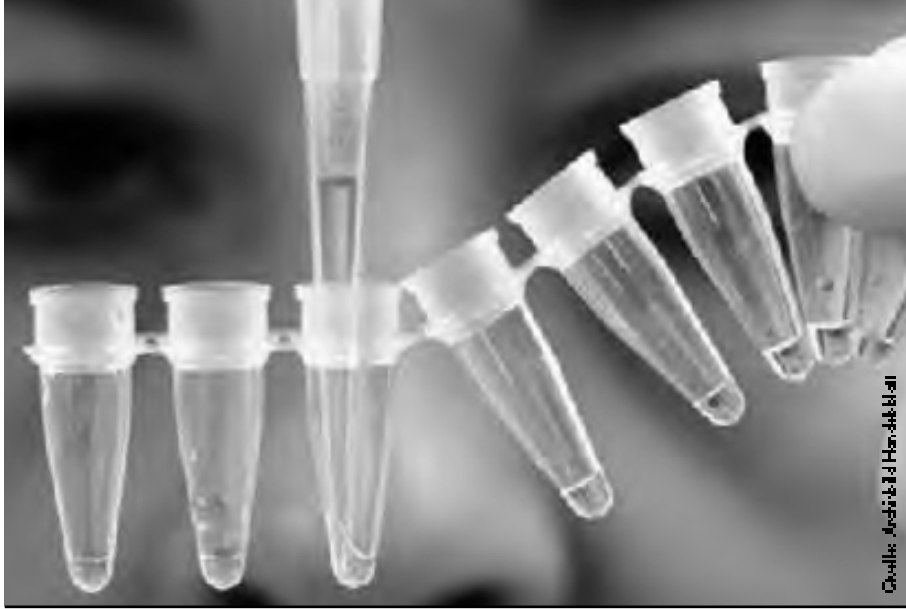
Mit der technischen Entwicklung der molekulargenetischen Untersuchungsmethoden rückte erstmals Mitte der 90er Jahre diese Möglichkeit in den Blickpunkt. So freuten wir uns sehr im Jahre 1996 von Prof. Dr. Joachim Müller-Quernheim zu hören, dass er die Möglichkeit erhalten hatte, in einer ersten kleinen Pilotstudie diese neue Methodik für die Sarkoidose untersuchen zu können. Renate Braune bewegte buchstäblich über Nacht das gesammelte Register von familiär Betroffenen, und bat solche um ihre Bereitschaft zum Mitmachen und zur Einwilligung in die erforderlichen Untersuchungen.

Besonderer Dank gebührt auch den Familienmitgliedern, die ihre mitbetroffenen, aber genauso, als besondere Vergleichsgruppe, auch ihre nicht-betroffe-

nen Verwandten ansprachen und zum Mitmachen überzeugen konnten. So gilt unser Dank auch den nicht-betroffenen Angehörigen für Ihre Bereitschaft und Unterstützung.

Gerade bei einem seltenen Krankheitsbild wie der Sarkoidose, noch dazu bei dem so komplexen Systemcharakter der Erkrankung, die verschiedene Verlaufsformen und Syndrome umfasst und im internationalen Verzeichnis der Krankheiten der WHO mehrere sog. ICD 10 Schlüsselnummern umfasst, ist die Sammlung (Rekrutierung) von entsprechenden Patientengruppen (Studienkohorten) oftmals sehr schwierig. Dabei spielte und spielt die Selbsthilfevereinigung von uns Betroffenen und Angehörigen eine entscheidende Rolle.

Nach der erfolgreichen Pilotstudie war die Freude umso größer, dass die Akzeptanz des Forschungsansatzes zur erheblichen Ausweitung führte, und sich Dr. med. Manfred Schürmann, Humangenetiker von der Universität zu Lübeck, diesem Forschungsfeld besonders annahm. In der Folge wurden eine ganze Reihe von Teilaspekten auch in Kooperationen mit anverwandten Krankheitsbildern untersucht. Dabei konnten wir gemeinsam eine immer größere Gruppe von Mitbetroffenen recherchieren (z.Zt. etwa 500 Patienten aus 230 mehrfach betroffenen Familien), die ihre Bereitschaft zur Mitwirkung erklärten, den Forschern Einblick in ihre Krankengeschichte gewährten und eine Blutprobe ermöglichen. Archivierte Blutproben stehen auch für weitere Untersuchungen bereit, für deren Nutzungseinwilligung wir schon jetzt den Spendern herzlich danken.



In einer bislang beispiellosen Serie berichtet Dr. med. Manfred Schürmann regelmäßig in unserer Mitgliederzeitschrift über die Entwicklung des Forschungsprojektes und die erreichten Teilergebnisse. Jeweils aktuelle Forschungsaufrufe gehen so allen Mitgliedern automatisch zu.

Sarkoidose und Forschung –  
 Gibt es in Ihrer Verwandtschaft  
 Sarkoidose-Erkrankte?

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 35, Dezember 1996, Seite 8-9**

Gibt es erbliche Faktoren, die zu  
 Sarkoidose führen? – Jahresbericht  
 1997 zum Forschungsvorhaben

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 40, März 1998, Seite 10-12**

Spielt Vererbung bei der Entstehung  
 der Sarkoidose eine Rolle?

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 42, September 1998, Seite 12**

Chromosomen, Gene und Sarkoidose  
 oder: Die Suche nach Nadeln im  
 Heuhaufen

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 47, Dezember 1999, Seite 12-13**

Aktualisierter Forschungsbericht

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 51, Dezember 2000, Seite 12-13**

Aufruf zur Teilnahme am Forschungs-  
 projekt zur Aufdeckung der Ursachen-  
 zusammenhänge bei Sarkoidose  
 (Trios-Studie)

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 53, Juni 2001, Sonderbeilage  
 Seite 1-4**

Zweiter Aufruf zur Teilnahme am  
 Forschungsprojekt zur Aufdeckung  
 der Ursachenzusammenhänge  
 bei Sarkoidose

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 54, September 2001, Seite 23**

Sarkoidose und Cystische Fibrose:  
 Kein Hinweis auf eine gemeinsame  
 genetische Grundlage

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 54, September 2001, Seite 10-11**

Sarkoidose, Morbus Crohn und Blau  
 Syndrom: verwandte entzündliche  
 Erkrankungen?

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 56, März 2002, Seite 14-15**

Chromosomen, Gene und Sarkoidose:  
 Die Suche nach Nadeln im Heuhaufen  
 Aktualisierter Forschungsbericht -  
 Stand: November 2002

**Online-Veröffentlichung im Sarkoidose  
 Internet-Portal der Vereinigung  
[www.sarkoidose.de](http://www.sarkoidose.de)**

Chromosomen, Gene und Sarkoidose:  
 Die Suche nach Nadeln im Heuhaufen  
 Aktualisierter Forschungsbericht -

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 60, März 2003, Seite 10-11**

Die Sarkoidose-Familienstudie –  
 Aktueller Stand des Ursachen-  
 forschungsprojektes zur genetischen  
 Prädisposition bei Sarkoidose

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 63, Dezember 2003, Seite 16**

Genmutation auf dem Chromosom  
 sechs identifiziert – Zweimal  
 Anerkennung für die Studie zur Genetik  
 der Sarkoidose

**Sarkoidose Nachrichten und Berichte  
 Nr. 65, Juni 2004, Seite 4**

Im Jahre 1999 wurde durch die koordinierende Federführung von Dr. Schürmann ein zukunftsweisender Antrag für die Europäische Kommission erarbeitet für ein europäisch vernetztes Forschungsvorhaben zur Aufdeckung der Ursachenzusammenhänge bei der Sarkoidose, den wir als Patienten-Vereinigung gemeinsam mit unseren Partnervereinigungen aus den Niederlanden, Belgien und Großbritannien unterstützt haben. Leider erhielt dieser qualifizierte Antrag keinen Zuschlag. Davon ließen wir uns und die engagierten Sarkoidose-Forscher sich nicht entmutigen, und erarbeiteten 2002 ein Konzept zum Aufbau eines bundesweiten Kompetenznetzes zur Sarkoidose. Die leider nur wenigen, auf die Sarkoidose bezogen, vorhandenen Forschungseinrichtungen und Kliniken, Sarkoidose- und Fibrose-erfahrene Fachärzte und unser Selbsthilfefverband fanden sich zusammen und engagierten sich für ein interdisziplinäres und umfassendes Vernetzungskonzept für Forschung und Versorgung der Sarkoidose in Deutschland. Der entsprechend erarbeitete Antrag für die notwendigen Forschungsmittel beim Bundesministerium für Forschung und Technologie (BMBF) gelangte zwar erfreulicherweise in die engere Wahl, erhielt jedoch am Schluss leider keinen Zuschlag.

Umso erstaunlicher, dass die jetzigen Forschungsergebnisse unter schwierigsten Bedingungen und mangelnder Finanzierung erlangt werden konnten. Wie viel weiter wir bei der Klärung der Ursachenzusammenhänge bereits sein könnten, stünden die Finanzmittel im erforderlichen Umfang zur Verfügung, lässt sich erahnen.

Der eingeschlagene Weg dieses Forschungsvorhabens, welches unsere Vereinigung seit Anbeginn 1995 aktiv unterstützt, wurde durch die aktuellen Forschungsergebnisse eindrucksvoll bestätigt. Doch der Weg ist noch weit bis zur vollständigen Aufdeckung der Ursachenzusammenhänge für die unterschiedlichen Verlaufsformen und verschiedenen Organausprägungen bei der Sarkoidose.



Pressemitteilung des nationalen Genomforschungsnetzes NGFN  
des Bundesministeriums für Forschung und Technologie BMBF



## Erstes Krankheitsgen für Sarkoidose entdeckt

Ein Team von Wissenschaftlern des vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) geförderten Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN) hat das erste Krankheitsgen für die Sarkoidose entdeckt. Ein einziger veränderter Genbuchstabe im Erbgut erhöht das Risiko für diese entzündliche Krankheit um 60 Prozent.

„Nach vier Jahren harter Arbeit ist es uns gelungen, einen der wesentlichen Veranlagungsfaktoren für die Entstehung der Sarkoidose zu finden“, freut sich Prof. Stefan Schreiber vom Kieler Campus des Universitätsklinikums Schleswig-Holstein (UKSH).

Schätzungen zufolge sind in Deutschland mindestens 30.000 Menschen an Sarkoidose erkrankt. Experten rechnen jedoch mit einer hohen Dunkelziffer, da die unspezifischen Beschwerden eine Diagnose erschweren. Die Entzündungskrankheit führt zur Ansammlung von Zellen des Immunsystems. Dadurch bilden sich kleine Knötchen, so genannte Granulome. Dort wo sie entstehen, stören sie die Funktion der jeweiligen Organe. Neben allgemeinen Entzündungserscheinungen (Husten, Fieber, Müdigkeit) können deshalb auch Gelenkschmerzen, Atemnot, Herzrhythmusstörungen, Lähmungen, Seh- und Hörstörungen sowie Einschränkungen der Nieren- und Leberfunktion auftreten.

Bei der Suche nach den genetischen Ursachen der Sarkoidose feierten die Forscher bereits 2001 ihren ersten großen Erfolg. „Damals lagen uns konkrete Hinweise vor, dass die genetische Veränderung auf einem Abschnitt des Chromosoms 6 liegen muss“, erklärt Dr. Manfred Schürmann von der Universität zu Lübeck. „Wir haben die Spur weiterverfolgt und jetzt das erste Sarkoidose-Krankheitsgen entdeckt. Es trägt eine veränderte Bauanleitung für das Eiweiß BTNL-2, das in Zellen des Immunsystems vorkommt“, ergänzt Dr. Jochen Hampe, ein Wissenschaftler im Team von Prof. Stefan Schreiber. BTNL-2 beeinflusst eine Entzündungsreaktion, die bestimmte weiße Blutkörperchen aktiviert. Durch den Austausch eines einzigen Genbuchstabens fehlt BTNL-2 eine Region, mit

der es normalerweise in der Zellhülle verankert ist. Ohne diese Verankerung kann das Eiweiß seine Funktion nicht mehr erfüllen und das Abwehrsystem des Körpers gerät aus dem Gleichgewicht. Ist eine der beiden BTNL-2-Kopien verändert, steigt das Krankheitsrisiko um 60 Prozent an. Wenn beide Genkopien betroffen sind, verdreifacht sich die Wahrscheinlichkeit an Sarkoidose zu erkranken sogar. Für seine Arbeiten zur Aufklärung der Sarkoidose-Ursachen erhielt Hampe 2004 den Theodor-Frerichs-Preis der Deutschen Gesellschaft für Innere Medizin.

„Bei dem Sarkoidose-Projekt hat die Kieler Genotypisierungsplattform am neu gegründeten Institut für klinische Molekularbiologie mit dem Lübecker Institut für Humanogenetik am UKSH, dem Forschungszentrum Borstel, dem Institut für Molekulare Biotechnologie in Jena und der Abteilung Pneumologie der Medizinischen Universitätsklinik Freiburg eng zusammengearbeitet“, erzählt Schreiber. „Dieser vom Nationalen Genomforschungsnetz eingeschlagene Weg, Mediziner und Genomforscher zusammenzuführen, ist hoch effizient.“

Nur durch die enge Verbindung von modernster Molekularbiologie und Patientenversorgung stehen die Informationen zur Verfügung, die die Medizin braucht, um Krankheiten in Zukunft erfolgreich therapieren zu können.“ Als Sprecher des NGFN-Projektcommittees ist er sehr zufrieden, dass hier eine deutsche Gruppierung die internationale Konkurrenz überholt hat. „Die Entdeckung des BTNL-2-Gens ist ein Durchbruch für die klinische Forschung zur Sarkoidose“, meint auch Prof. Müller-Quernheim, Lungenspezialist der Universitätsklinik Freiburg. „Unser Fernziel, den Verlauf und den Therapieerfolg der Krankheit vorherzusagen, ist dadurch näher gerückt.“ Bis zur Entwicklung neuer Behandlungsformen werden aber noch einige Jahre vergehen. Allerdings hoffen die Wissenschaftler, die Sarkoidose mithilfe der neuen Forschungsergebnisse schon bald besser erkennen zu können.

So ist zwar ein wichtiger Schritt gelungen, aber eine direkte Nutzenanwendung für Patienten in Form eines individuellen Risikotests oder einer Therapie ist leider noch nicht absehbar.

So gilt es auch weiterhin, dieses Vorhaben auszubauen und die engagierten Ärzte zu unterstützen, jedoch letztlich ohne öffentliche und private Forschungsgelder einerseits und ohne die Mitbetroffenen andererseits, die sich bei dieser Forschung beteiligen und zur Verfügung stellen, geht es nicht. Daher dürfen wir nicht nachlassen in unserem Bemühen, Forschung einzufordern und aktiv zu unterstützen.

Möchten Sie die Sarkoidose-Forschung auch persönlich finanziell unterstützen, so machen wir Sie auf die Möglichkeit einer gezielten Spende auf das Konto unserer Sarkoidose Stiftung bei der Stadtparkasse Düsseldorf

Konto 111 111 19 • BLZ 300 501 10 aufmerksam oder sprechen Sie mit unserer Geschäftsstelle der Sarkoidose Stiftung unter Telefon 0 21 50 / 91 28 19.

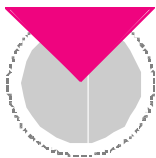
Wir danken, dass Sie die Zukunft mitgestalten!

Dr. rer. nat. Bernd Quadder

### HINWEIS:

Eine Übersicht der von der Deutschen Sarkoidose-Vereinigung unterstützten Forschungsprojekte mit weiteren Fachartikeln zum Online-Lesen und Download finden Sie im Mitgliederbereich des Sarkoidose Internet-Portals unserer Vereinigung:

[www.Sarkoidose.de](http://www.Sarkoidose.de)



# Sarkoidose und die Gene

## MEDIZIN

Eine Gruppe von 21 Wissenschaftlern aus Kiel, Jena, Saarbrücken, Berlin, Borstel, Freiburg und Lübeck unter der Leitung von Prof. Dr. F. Schreiber (Kiel) und Dr. M. Schürmann (Lübeck) haben in der Fachzeitschrift *Nature Genetics* eine Arbeit veröffentlicht, die zeigt, dass ein Gen mit bisher unbekannter Funktion die Empfänglichkeit, an Sarkoidose zu erkranken, mitbestimmt. Dies ist für die Wissenschaft ein wichtiges Ereignis, das in Fachkreisen große Aufmerksamkeit erregt hat, denn es zeigt, dass der eingeschlagene Weg, die humane Erbsubstanz systematisch zu untersuchen, der richtige ist. Für die Betroffenen und die tägliche medizinische Praxis hat das Ergebnis aktuell keine Bedeutung.

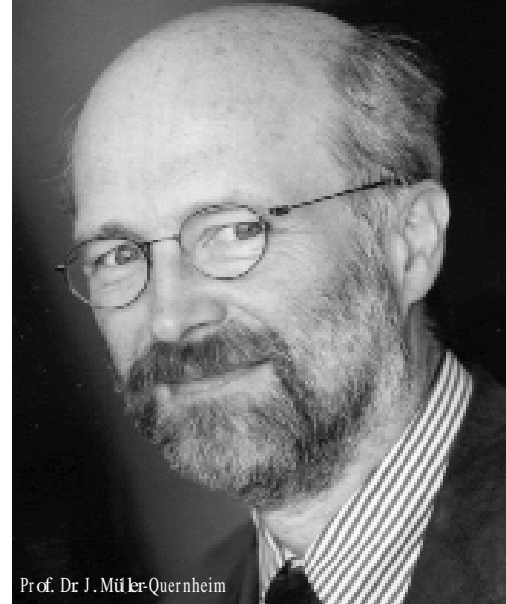
Das Gen BTNL-2 war aus dem humanen Genomforschungsprojekt bekannt. Zu seiner Funktion gibt es nur Vermutungen. Aus seiner Struktur kann gefolgert werden, dass es in Entzündungsvorgängen eine Rolle spielen muss.

Das Gen BTNL-2 hat 2 Ausprägungen; A und G. Das Blutgruppensystem hat z. B. 3 Ausprägungen; A, B, und 0. Für das BTNL-2-Gen gibt es somit 3 mögliche Kombinationen (Genotypen) AA, AG und GG, denn jeder erbt von Mutter und Vater je ein Gen. Der Genotyp AA findet sich bei etwa 31 %, der Genotyp AG bei 52 % und der Genotyp GG bei 17 % der

gesunden Bevölkerung. Bei Sarkoidose-Patienten kann man ebenfalls alle 3 Genotypen finden, aber AA oder AG werden deutlich häufiger gefunden und daraus muss man folgern, dass A die Sarkoidose begünstigt.

Die Sarkoidose ist eine multifaktorielle Erkrankung. Das heißt, viele Faktoren müssen in einer Person zusammenkommen, damit sich die Sarkoidose entwickeln kann, und einer davon ist BTNL-2-A. Viele andere, von denen wir wissen, dass sie existieren müssen, sind noch unbekannt. Eine dieser mag sehr viel wichtiger sein als BTNL-2-A, denn auch ohne BTNL-2-A kann sich eine Sarkoidose entwickeln.

Es handelt sich insgesamt um einen schwierigen Sachverhalt und es ist nicht einfach für den Laien, zu verstehen, warum dieses Ergebnis die Fachwelt so in Aufregung versetzt. Die beteiligten Universitäten haben Pressemitteilungen herausgegeben, die auf das Ergebnis aufmerksam machen, damit die Presse die Bevölkerung informieren kann. Die Weiterverarbeitung dieser Pressemeldungen hat nun bei den informierten Laien einige Irritationen ausgelöst, denn es wurde von der Erbkrankheit Sarkoidose gesprochen und auch die Zahlen zum Krankenstand erschienen zu niedrig.



Prof. Dr. J. Müller-Quernheim

Selbstverständlich handelt es sich bei der Sarkoidose nicht um eine Erbkrankheit, da BTNL-2-A nicht zwangsläufig zur Sarkoidose führt. Im Gegenteil, die meisten gesunden BTNL-2-A-Träger werden ihr Leben lang nicht an Sarkoidose erkranken. BTNL-2-A muss einer von vielen genetischen Faktoren sein, die die Sarkoidose begünstigen. Die anderen Faktoren werden gesucht und wenn sie gefunden werden, wird wieder fälschlicherweise von der Sarkoidose als Erbkrankheit gesprochen werden.

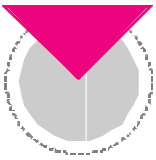
Gesundheit und Krankheit sind die Folge eines Wechselspiels zwischen vielfältigen Umweltfaktoren, die auf den Organismus einwirken, und den Informationen in der Erbsubstanz eines jeden Einzelnen. Diese Informationen in der Erbsubstanz bestimmen, wie der Organismus auf Umwelteinflüsse – z. B. Krankheitserreger oder Umweltgifte – reagieren kann.

Jede Reaktionsform des Organismus ist somit durch die Erbsubstanz vorbestimmt und ohne diese gegebenen Reaktionsmöglichkeiten könnten wir nicht existieren. Variationen innerhalb der Erbsubstanz haben mit Erbkrankheiten nichts zu tun. In unserer hier diskutierten Arbeit wird von Erbkrankheit nicht gesprochen. Im englischsprachigen Titel heißt es, dass BTNL-2-A mit der Sarkoidose assoziiert ist. Dies sagt mit wenigen Worten, was in dieser aufwändigen Arbeit gefunden wurde. Für den Fachmann ist diese kurze Aussage klar. Wenn nun Laien diese Information aufarbeiten und weitergeben, kann es zu Fehlern wie in dem falschen Gebrauch des Wortes „Erbkrankheit“ kommen.

Die Sarkoidose ist keine meldepflichtige Erkrankung. Daher kann der Kranken-

### Veranstaltungshinweis:

Wir freuen uns ganz besonders, dass wir den federführenden Humangenetiker dieses Forschungsgebietes, Dr. med. Manfred Schürmann, als Referenten beim diesjährigen Deutschen Ärztekongress in Berlin gewinnen konnten. Er wird das Forschungsprojekt vorstellen, die aktuellen Ergebnisse diskutieren und die notwendigen weiteren Schritte skizzieren. Bitte beachten Sie daher auch das Abstract.



stand nur geschätzt werden, was bei der großen Dunkelziffer recht schwierig ist. Die Zahlen in der Presse dienen lediglich zur groben Orientierung. Die Arbeit zu BTNL-2 nimmt zum Krankenstand keine Stellung.

Von vielen Seiten wird die Wissenschaft aufgefordert, ihre Ergebnisse der Öffentlichkeit mitzuteilen. Dies ist keine einfache Aufgabe, wie dieses Beispiel zeigt. Was bleiben wird, ist die Tatsache, dass im Jahre 2005 mit einer neuen Technik ein erster Schritt zum Verständnis des genetischen Hintergrundes der Sarkoidose getan wurde. Das Fernziel der Wissenschaftler ist es, diesen Hintergrund so genau zu verstehen, dass den Patienten besser geholfen werden kann. So ist es vorstellbar, dass Ausprägungen bestimmter Gene darüber Auskunft geben werden, welche Medikamente bei einer betroffenen Person helfen und welche versagen werden. Dann könnte sofort das richtige Medikament gewählt werden. Dieses wichtige Ziel liegt in weiter Ferne, aber das hier diskutierte wissenschaftliche Ergebnis zeigt, dass es erreichbar ist.

Prof. Dr. med. J. Müller-Quernheim,  
Universitätsklinikum Freiburg



54. Deutscher Ärztekongress Berlin  
10. Mai 2005

## Abstract

Gen-Variante erhöht die  
Empfänglichkeit für Sarkoidose.

Sarkoidose wird in Deutschland bei etwa 1 von 2000 Erwachsenen diagnostiziert. Bei nahen Angehörigen von Sarkoidose-Patienten ist die Wahrscheinlichkeit, ebenso zu erkranken, mit 1 zu 100 erkennbar erhöht. Gleichzeitig bedeutet diese Zahl, dass 99 von 100 Verwandten keine Sarkoidose bekommen werden. Andererseits sind die unterschiedlichen Erkrankungswahrscheinlichkeiten für Wissenschaftler ein Beleg dafür, dass Erbanlagen einzelne Personen und Familien empfänglicher für Sarkoidose machen.

Die verantwortlichen Gene zu identifizieren ist das Ziel der Sarkoidose-Familienstudie, an der viele Mitglieder der DSV teilnehmen. Als Erfolg einer Zusammenarbeit der Universitäten Lübeck und Kiel im Rahmen des Nationalen Genomforschungsnetzes konnte Ende Februar 2005 eine bisher nicht bekannte genetische Veränderung als Risikofaktor für Sarkoidose in einer sehr angesehenen Fachzeitschrift veröffentlicht werden.

Die Funktion dieses Gen, BTNL-2 genannt, ist noch nicht aufgeklärt. BTNL-2 scheint eine Rolle bei der Aktivierung von Abwehrzellen zu spielen, wenn der Körper auf einen (äußeren?) Reiz mit einer Entzündung reagiert. Ähnlich wie die Blutgruppen kommt BTNL-2 in unter-



Dr. M. Schürmann

schiedlichen Ausprägungen vor. Einer Variante fehlt ein Teil des Moleküls, welcher zur Verankerung auf der Zelloberfläche benötigt wird. Diese Variante wird bei Sarkoidose-Patienten häufiger gefunden und könnte die überschießende Entzündungsreaktion erklären.

Träger der verkürzten BTNL-2-Variante haben eine etwa 3-fach erhöhte Wahrscheinlichkeit (oder ein Risiko von etwa 1 zu 600), an Sarkoidose zu erkranken. Was genau BTNL-2 im Abwehrprozess bewirkt und welche weiteren genetischen und/oder Umweltfaktoren zu der Erkrankung beitragen, ist Gegenstand der aktuellen Forschung.

Dr. M. Schürmann  
Institut für Humangenetik  
Universität zu Lübeck