Seiten-Adresse:
https://www.gesundheitsindustrie-bw.de/fachbeitrag/pm/patientenvereinigung-sammelt-10-000-euro-fuer-arbeit-pura-syndrom-spende-fuer-erforschung-der-seltenen-neuronalen-entwicklungsst

Patientenvereinigung sammelt 10 000 Euro für Arbeit an PURA-Syndrom - Spende für Erforschung der seltenen neuronalen Entwicklungsstörung an der Uni Ulm

Das PURA-Syndrom ist eine seltene Entwicklungsstörung des Gehirns, für die es derzeit keine Heilung gibt. Im vergangenen Jahr hat sich die Patientenvereinigung PURA Syndrome Deutschland gegründet. Mit großem Engagement haben die betroffenen Familien seitdem Spenden gesammelt – und entschieden, den Großteil dieses Geldes für die Erforschung des Syndroms an der Uni Ulm zu spenden. Vor Kurzem ist eine Familie der Patientenvereinigung eigens nach Ulm gereist, um dem Leiter des Instituts für Pharmazeutische Biotechnologie Professor Dierk Niessing den symbolischen Scheck in Höhe von 10 000 Euro zu übergeben.

Genau zehn Jahre ist es her, dass das PURA-Syndrom, ein seltener neuronaler Gendefekt mit schwerwiegenden Entwicklungsstörungen ab der Geburt, erstmals in der medizinischen Fachliteratur beschrieben wurde. Diesen „Geburtstag" feiern die Angehörigen von Patientinnen und Patienten als positives Ereignis: Viele Familien haben seitdem zum ersten Mal eine definitive Diagnose erhalten, wo zuvor Ungewissheit herrschte. Kinder mit PURA-Syndrom können neben Lernschwäche und geistiger Entwicklungsverzögerung unter Anfällen, verminderter Muskelspannung, Problemen bei der Nahrungsaufnahme und Atemproblemen leiden. Die Patientenvereinigung PURA Syndrome Deutschland, die sich vor einem Jahr gegründet hat, nahm den zehnten Geburtstag der Beschreibung des Gendefektes zum Anlass, der Uni Ulm für die Erforschung des PURA-Syndroms eine großzügige Spende zukommen zu lassen: Eine der betroffenen Familien überreichte vor Kurzem 10 000 Euro an Professor Dierk Niessing, den Leiter des Instituts für Pharmazeutische Biotechnologie, der seit Jahren an den Mechanismen des Syndroms forscht. Das Geld haben die in der Patientenvereinigung zusammengeschlossenen Familien mit viel Einsatz in ihrem Umfeld gesammelt.

Forschende begeistert vom persönlichen Einsatz der Betroffenen

Die Familie, welche Niessing den symbolischen Scheck überreichte, hat selbst eine kleine Tochter mit PURA-Syndrom und war eigens aus München angereist. „Wir hoffen, dass wir mit unserer Spende einen wertvollen Beitrag für die Forschung am PURA Syndrom leisten konnten und freuen uns, wenn wir die Forscher*innen auch im nächsten Jahr wieder unterstützen können", sagt Lisa Obst von PURA Syndrome Deutschland. „Wir Forschenden sind ganz begeistert von diesem persönlichen Einsatz der Betroffenen und dem unbedingten Willen, Forschung gerade an unserer Universität zu fördern", freut sich Professor Niessing. Sein Labor ist deutschlandweit die führende wissenschaftliche Institution zum PURA-Syndrom und forscht vor allem an Stammzellen, um zu verstehen, welche Signalwege in den Zellen durch den Gendefekt gestört sind. Daraus könnten sich in Zukunft Ansätze für neue Therapien ergeben, um die Symptome besser behandeln zu können.

In der Bundesrepublik wurden bislang nur etwas mehr als 35 Patientinnen und Patienten mit PURA-Syndrom genetisch identifiziert, weltweit kennt man ca. 700 Betroffene. Dierk Niessing hat geholfen, die deutschen Familien zusammenzubringen. Der Wissenschaftler und seine Arbeitsgruppe haben eine ganz besondere und enge Beziehung zu den Betroffenen: Sie halten regelmäßig allgemeinverständliche Vorträge, beraten Familien und unterstützen Betroffene bei der Organisation gemeinsamer Veranstaltungen. „Wir sind sehr dankbar für diese eindrucksvolle Unterstützung durch die Vereinigung und hoffen, dass unsere Forschung einen Beitrag zum besseren Verständnis der Krankheitsmechanismen und letztendlich zu therapeutisch nutzbaren Einsichten führt", so Niessing.

Über PURA Syndrome Deutschland

Der gemeinnützige Verein PURA Syndrome Deutschland e.V. vertritt die Belange und Interessen von PURA-Patient*innen und ihren Familien beziehungsweise Pflegepersonen. Er unterstützt Familien durch Vernetzung und Informationsaustausch und vermittelt Hintergründe und Neues aus der Forschung. Neben regelmäßigen Stammtischen organisiert der Verein ein jährliches Treffen für alle Familien im deutschsprachigen Raum und Kontakte sowie Beiträge zur jährlichen internationalen PURA Syndrome Conference.

Pressemitteilung

15.11.2024
Quelle: Universität Ulm

Weitere Informationen

- PURA Syndrome Deutschland e.V.
- Universität Ulm