



MALADIES RARES SELTENE KRANKHEITEN
Manifestations Manifestationen
bucco-dentaires im Mund- und Zahnbereich

INTERREG IV / Wissenschaftsoffensive – Projekt:

MANIFESTATIONEN SELTNER KRANKHEITEN IM MUND- UND ZAHNBEREICH

Pressemappe

Pressekontakt:

Prof. Agnès Bloch-Zupan, wissenschaftliche Projektkoordinatorin
agnes.bloch-zupan@unistra.fr



MALADIES RARES SELTENE KRANKHEITEN
Manifestations Manifestationen
bucco-dentaires im Mund- und Zahnbereich

Ein grenzüberschreitendes Projekt zur Verbesserung der Kenntnis und Behandlung von Pathologien der Mundhöhle bei Patienten mit seltenen Erkrankungen

Forscher, Genetiker, Zahnmediziner und Patientenverbände aus Deutschland, Frankreich und der Schweiz arbeiten in einem gemeinsamen Projekt unter der wissenschaftlichen Koordination von Professor Agnès Bloch-Zupan zusammen, das die Kenntnis, Diagnose und Therapie von Pathologien im Mund- und Zahnbereich bei Patienten mit seltenen Krankheiten verbessern soll.

Eine Krankheit gilt dann als selten, wenn weniger als ein Mensch von 2000 betroffen ist.

Es gibt über 7000 seltene Krankheiten. In Europa sind 25 Millionen Menschen davon betroffen.

80 % der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt.

900 seltene Krankheiten manifestieren sich im Mund- und Zahnbereich.

Die Erkrankungen, die im Kindes- und Erwachsenenalter auftreten, führen zu Anomalien im Hinblick auf Anzahl, Form, Größe und Struktur der Zähne; weitere Erscheinungsbilder sind Zahndurchbruchstörungen oder auch Zahnresorptionen. Eine frühzeitige Diagnose macht es möglich, die Patienten und ihre Angehörigen zu beraten und geeignete prophylaktische und therapeutische Maßnahmen zu veranlassen, welche die Ästhetik und die Funktion sowie die Chancen für eine Zahnerhaltung bis ins Erwachsenenalter verbessern.

Translationale Forschung: Übertragung der Ergebnisse aus dem Labor ans Krankenbett

Das dreijährige Projekt mit einer Laufzeit von Juli 2012 bis Juni 2015 kombiniert die Forschung an neuen Genen und Behandlungsmethoden mit einer Studie, die das jeweilige Ansprechen der Patienten auf die eingeleiteten Therapieschritte untersucht.

Dieser translationale Ansatz beschleunigt die klinische Anwendung der Forschungsergebnisse und ermöglicht den Patienten einen rascheren Zugang zu neuen Behandlungsmöglichkeiten.



MALADIES RARES SELTENE KRANKHEITEN
Manifestations Manifestationen
bucco-dentaires im Mund- und Zahnbereich

Eine europäische Premiere dank der grenzüberschreitenden Zusammenarbeit am Oberrhein

Im Rahmen des trinationalen Projekts werden die Behandlungsmethoden und -kosten zwischen den drei beteiligten Ländern verglichen sowie Empfehlungen und ein europäisches Referenzverzeichnis bewährter Verfahren erarbeitet.

Die europaweit einzigartige Konzeption und Umsetzung eines solchen Projektes stellt eine gesamteuropäische Herausforderung dar. Bislang werden genetischen Abweichungen bei Populationen mit seltenen Erkrankungen, die sich im Mund- und Zahnbereich manifestieren, noch nirgends erfasst.

Die gentechnische Entwicklung hat die Entdeckung neuer, für diese Krankheiten verantwortlicher Gene beschleunigt. Familien, in denen – meist bei einem Kind – Probleme im Mund- und Zahnbereich als Begleiterscheinung einer seltenen Krankheit auftreten, arbeiten im Rahmen des Projekts an der Identifizierung dieser Gene mit.

Die wissenschaftlich-therapeutische Auseinandersetzung mit seltenen Erkrankungen wird durch die geringe Anzahl der Betroffenen erschwert. Die grenzüberschreitende Zusammenarbeit ermöglicht die Erstellung und Charakterisierung umfassender und somit signifikanter Patientenkohorten (Gruppen).

Das Projekt „Manifestationen seltener Krankheiten im Mund- und Zahnbereich“ arbeitet mit Kohorten, die mehrere hundert Patienten aus Deutschland, Frankreich und der Schweiz umfassen. Die Betroffenen werden zur Abgabe von Speichelproben aufgefordert, anhand derer eine DNA-Sequenzierung durchgeführt und etwaige Genmutationen bestimmt werden. Die Speichelproben können ggf. auch bei Angehörigen vorgenommen werden. Diese Maßnahmen erfolgen im Einklang mit den Empfehlungen der Ethikkommissionen jedes beteiligten Landes.



MALADIES RARES SELTENE KRANKHEITEN
Manifestations Manifestationen
bucco-dentaires im Mund- und Zahnbereich

Aufbau eines Expertennetzwerks in der Metropolregion Oberrhein

Das Projekt stützt sich auf den Sachverstand von Klinikern und Forschern, die als Zahnmediziner oder Spezialisten für seltene Krankheiten an den Referenzzentren in Straßburg, Freiburg (Schweiz) und Heidelberg tätig sind oder in unterschiedlichen Forschungseinrichtungen durch Funktionsanalysen, die molekulare und physiologische Erforschung phänotypischer Merkmale, genetische und transkriptomische Gutachten, Zellkulturen, organotypische Kulturen, Molekular- und Zellbiologie sowie Tiermodellierungen zu den Arbeiten beitragen.

Das Referenzzentrum für Manifestationen seltener Krankheiten im Mund- und Zahnbereich in Straßburg ist auf Mund- und Zahn-genetik spezialisiert. Als zentrale Anlaufstelle für die Diagnostik und klinische Behandlung von Fehlbildungen im Mund- und Zahnbereich bei Kindern und Erwachsenen bietet das Zentrum im Rahmen einer Fernberatung Unterstützung bei der Diagnosestellung, Orientierungshilfen für die Weiterüberweisung der Patienten und Beratung über Therapiemöglichkeiten.

Eine Modellfunktion für die Behandlung seltener Erkrankungen

Bisher wurden die phänotypischen (äußerlichen) Merkmale von Fehlbildungen in der Mundhöhle als Folgeerscheinung seltenen Krankheiten weder länderübergreifend erfasst noch als gemeinsam nutzbares Datenmaterial in spezifische Plattformen eingepflegt.

Insofern könnte die Trinationale Metropolregion Oberrhein (TMO) eine Modellfunktion für die europaweite Erfassung und Mitverfolgung der klinischen, genetischen, diagnostischen und therapeutischen Aspekte derartiger Erkrankungen übernehmen.

Die Partnerschaft fördert zudem die grenzüberschreitende Weitergabe bewährter klinischer Forschungsmethoden und kommt dank der Mitarbeiterbegleitung durch mehrere Personen insbesondere den im Rahmen des Projekts eingestellten Doktoranden und Postdoktoranden zugute.

Parallel zu den in den Partnerinstituten und wissenschaftlichen Einrichtungen durchgeführten Forschungsarbeiten sollen die gewonnenen Erkenntnisse an praktische Ärzte, Zahnärzte, Gesundheits- und Pflegepersonal sowie die öffentliche Hand weitergegeben werden.



MALADIES RARES SELTENE KRANKHEITEN
Manifestations Manifestationen
bucco-dentaires im Mund- und Zahnbereich

Darüber hinaus machen Informationskampagnen diese seltenen Erkrankungen und die Rolle der Europäischen Union bei der Unterstützung der Forschung in der breiten Öffentlichkeit bekannt.

Sensibilisierung der breiten Öffentlichkeit

„Der Zahn von allen Seiten“ ist eine vom Projektteam ins Leben gerufene und gestaltete Workshopreihe, mit der die breite Öffentlichkeit auf spielerische, für alle Altersgruppen zugängliche Weise für die Projektproblematik sensibilisiert werden soll.

Die Workshops werden von Forschern und Klinikern des Projekts geleitet und durch Studenten der Zahnmedizinischen Fakultät unterstützt.

So war das Projekt 2014 beim Tag der offenen Tür des Europaparlaments mit einem Zahnarztstuhl vertreten, auf dem Kinder Stofftiere „behandeln“ konnten. Die Aktion bot die Gelegenheit, grundlegende Hygiene- und Vorsorgeregeln zu vermitteln und auf undramatische Weise auch das Thema Fehlbildungen im Mund- und Zahnbereich anzusprechen.

In Deutschland wurden diese Aktivitäten anlässlich der vom Europapark in Rust veranstalteten Science Days wiederholt, bei denen die Schüler u. a. mittels Röntgenaufnahmen das Alter von Patienten ermitteln konnten. Bei diesen (teilweise herunterladbaren) Spielen geht es stets darum, Grundkenntnisse zu vermitteln, die Rolle der Gene sowie Fehlbildungen darzustellen und schrittweise über die Manifestationen seltener Krankheiten im Mund- und Zahnbereich aufzuklären.

Genosmile.eu: eine dreisprachige Projekt-Webseite

Zur Bereitstellung der im Rahmen des Projekts produzierten Ressourcen hat das Team eine spezielle Projektwebsite geschaffen, die regelmäßig aktualisiert wird. Dort können aktuelle Projektnachrichten, Veranstaltungstermine, Fachpublikationen und Beiträge für Kolloquien abgerufen werden; Zahnmediziner finden zudem illustrierte Beschreibungen der wichtigsten durch seltene Krankheiten bedingten Pathologien der Mundhöhle.

Ein Newsletter mit aktuellen Projektinformationen

Der Newsletter berichtet über den Projektfortschritt und informiert über wichtige Termine. Er bietet Interviews mit Angehörigen des Projektteams sowie nützliche Informationen für Patienten, ärztliches und nicht-ärztliches Personal.

In den bereits erschienenen Ausgaben wurden der Projekt-Partnerverband Hypophosphatasie Europe und sein Gründers Steve Ursprung sowie Marzena Switala vorgestellt, die als klinische Forschungsassistentin in Straßburg Patienten



MALADIES RARES SELTENE KRANKHEITEN
 Manifestations Manifestationen
 bucco-dentaires im Mund- und Zahnbereich

und Ärzten bei den DNA-Probeentnahmen zur Seite steht. Weitere Ausgaben veranschaulichen den therapeutischen bzw. klinischen Weg, d. h. die verschiedenen Etappe von der Diagnosestellung bis hin zur Therapie einschließlich der Lebensqualität der Patienten.

Das Projekt wird vom Europäischen Fonds für regionale Entwicklung (EFRE) der Europäischen Union im Rahmen des Programms INTERREG IV Oberrhein gefördert. Die Auswahl durch die Wissenschaftsoffensive der Trinationalen Metropolregion Oberrhein (TMO) hat dem Projekt zudem die Förderung durch regionale Partner - die Région Alsace in Frankreich sowie Baden-Württemberg und Rheinland-Pfalz – ermöglicht, so dass die Gesamtausstattung 1,97 Millionen Euro beträgt.

Die Projektpartner

Straßburg:

- Université de Strasbourg
 - Faculté de Chirurgie Dentaire <http://chirurgie-dentaire.unistra.fr/>
 - UMR_S 1112 Laboratoire de Génétique Médicale
<https://www.unistra.fr/index.php?id=1776>
- Hôpitaux Universitaires de Strasbourg:
 - Centre de Référence des Manifestations Odontologiques des Maladies Rares du Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaires : <http://www.chru-strasbourg.fr/Les-centres-de-referance/Manifestations-Odontologiques-de-Maladies-Rares>
- Centre Européen de Recherche en Biologie et en Médecine:
 - Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire
<http://www.igbmc.fr/research/department/1/team/3/>

Freiburg-im-Breisgau:

- Universitätsklinikum Freiburg:
 - Abteilung für Zahnerhaltungskunde und Parodontologie
<http://www.uniklinik-freiburg.de/zahnerhaltung/live/index.html>
 - Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
<http://www.uniklinik-freiburg.de/kinderklinik/live/index.html>

Heidelberg:

- Universitätsklinikum Heidelberg:
 - Institut für Humangenetik
<http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Institut-fuer-Humangenetik.5035.0.html>



Dieses Projekt wurde vom Europäischen Fonds für Regionale Entwicklung (EFRE) kofinanziert



Der Oberrhein wächst zusammen, mit jedem Projekt



Wissenschaftsoffensive
 Offensive Sciences



MALADIES RARES SELTENE KRANKHEITEN
Manifestations Manifestationen
bucco-dentaires im Mund- und Zahnbereich

- Poliklinik für Zahnerhaltungskunde

<http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Poliklinik-fuer-Zahnerhaltungskunde.1177.0.html>

Partenaires associés :

- Hypophosphatasie Europe: www.hypophosphatasia.eu
- Groupement Odontostomatologique de la région rhénane supérieure / Oberrheinische Zahnärztesgesellschaft : <http://www.oberrheinische.eu>
- Freiburg-im-Breisgau – Zentrum für seltene Erkrankungen: <http://www.uniklinik-freiburg.de/fzse/live/index.html>
- Heidelberg - Zentrum für Seltene Erkrankungen: <http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Zentrum-fuer-Seltene-Erkrankungen.119129.0.html>

**Projet INTERREG/OS
A27**

**« Manifestations
bucco-dentaires
des maladies rares »**

**„Manifestationen
seltener Krankheiten
im Mund- und
Zahnbereich“**



Dieses Projekt wurde vom Europäischen Fonds für Regionale Entwicklung (EFRE) kofinanziert



Der Oberrhein wächst zusammen, mit jedem Projekt

