

Jeder fünfte Malediver trägt heikle Genvariation

VON CORNELIA GROBNER

Auf die Malediven habe sie ursprünglich ihre Bewunderung für den österreichischen Tauchpionier Hans Hass gebracht. Eine schlimme Erfahrung später hat die Medizinanthropologin Eva-Maria Knoll umgeschwenkt, um statt der türkisen Unterwasserwelt den gesellschaftlichen Umgang mit einer seltenen Erbkrankheit zu erkunden. Denn eine derart außergewöhnliche geografische Landschaft wirkt sich auf die medizinische Versorgung aus. „Hans Hass hat das Land als eines der schönsten Tauchreviere der Welt bezeichnet“, erklärt Knoll, warum die Malediven mit ihren 26 ringförmigen Atollen ursprünglich „ein großer Sehnsuchtsort“ für sie gewesen sind. 2004 erfüllte sich die Wiener Sozialwissenschaftlerin ihren Traum von einer Reise dorthin. Ein Traum, dem der Tsunami am 26. Dezember ein jähes Ende bereitete.

Gesunde Eltern, krankes Kind

Nach dem ersten Schock setzte sie ihre professionelle Brille auf und beobachtete die Situation als Medizinanthropologin. „Ich habe mich gefragt, wie das Gesundheitssystem für die 500.000 Malediver funktioniert, in einer Welt, die aus mehr Wasser als Land und aus vielen winzigen Inseln besteht. Die feste Landfläche des Staates macht weniger als ein Prozent aus.“ Dazu kommt: Von den rund 1200 Inseln sind lediglich 200 bewohnt, weitere 150 dienen ausschließlich als Touristenresorts.

Und so kehrte Knoll, die heute am Institut für Sozialanthropologie der Akademie der Wissenschaften (ÖAW) tätig ist, ein Jahr nach der Tsunami-Erfahrung auf die Malediven zurück, um mehr darüber zu lernen, was die dringendsten Gesundheitsthemen jener multiplen Inselwelt sind, die man hierzulande nur als Hochglanzbroschüren-Idyll kennt.

„Schnell bin ich darauf gestoßen, dass die Malediven die weltweit höchste Prävalenz bei der Erbkrankheit Thalassämie haben“, erzählt Knoll. „Jeder fünfte Mensch trägt hier eine genetische Mutation in sich, das Thalassämie-Gen.“ Es handelt sich dabei um eine Erkrankung der roten Blutzellen, bei der nicht funktionierendes Hämoglobin gebildet wird. Dieser eisenhaltige Proteinkomplex ist für den Transport von Sauerstoff durch den Körper verant-

Medizinanthropologie. Die vererbte Blutarmut Thalassämie stellt die Bevölkerung des Inselstaates im Indischen Ozean sowie dessen Gesundheitssystem vor große Herausforderungen.



Sind beide Elternteile gesunde Träger der Krankheit, hat das Kind ein 25-prozentiges Risiko. Carl Court/Getty Images

wortlich. Seine Produktion wird von zwei Genen gesteuert, ist nur eines mutiert, bleibt die Krankheit unmerklich. Thalassämie entsteht nur, wenn beide Eltern das mutierte Gen in sich tragen und dieses auch weitergeben (autosomal-rezessive Vererbung). Eine Erklärung, warum die Krankheit auf den Malediven so häufig vorkommt, bietet der Blick in eine von Malaria geprägte Vergangenheit: Thalassämie ist eine evolutionsgeschichtliche Reaktion auf den Malaria Parasiten, der am Hämoglobin andockt. Ein mutiertes Gen bietet gesunden Trägern Schutz vor schweren Verläufen der gefährlichen Tropenkrankheit.

Per Boot zur Bluttransfusion

„Die Chance, dass ein Kind von zwei gesunden Trägern Thalassämie hat, liegt bei 25 Prozent“, so Knoll. Das Perfide: Nach der Geburt und bei der

ersten Vorsorgeuntersuchung ist die Krankheit noch unsichtbar, weil das Ungeborene im Mutterleib gut mit Hämoglobin versorgt wurde. „Ein Kind mit Thalassämie wächst nicht gut, kränkelt und hat einen Infekt nach dem anderen. Die Diagnose wird meist zwischen dem zweiten und sechsten Lebensmonat gestellt, je nachdem, wie heftig die Krankheit ausgeprägt ist.“ Wird eine schwere Thalassämie nicht behandelt, kommt es zu Schäden der inneren Organe und Knochenfehlbildungen. Die Patientinnen und Patienten werden blutarm (Anämie) und sind ihr Leben lang von 14-tägigen Bluttransfusionen abhängig. Ein organisatorischer Albtraum angesichts der verstreut liegenden Mini-Inseln, die sich in Nord-Süd-Richtung über 871 Kilometer erstrecken.

Wie die Betroffenen und die Gesellschaft in der Praxis mit dieser

„
Wer auf den Malediven eine Blutspende braucht, muss sich selbst um einen Spender kümmern.“

Eva-Maria Knoll,
Medizinanthropologin, ÖAW

Erbkrankheit umgehen, erforscht Knoll, deren Expertise auch schon vom Maledivischen Gesundheitsministerium eingeholt wurde, seit 2018 in dem Projekt „Genetic Responsibility & Remoteness“, das heuer zu Ende geht. „Thalassämie wird auf den Malediven als gemeinschaftliches Problem gesehen“, resümiert sie. „Es gibt ein Risikobewusstsein und ein antizipierendes Handeln.“

1994 wurde ein Thalassämie-Managementgesetz erlassen, das Aufklärungskampagnen und groß angelegte Screenings von fünf verschiedenen Mutationen der Krankheit etablierte. „Spätestens wer heiraten will, muss seine Trägerschaft bekannt geben.“ Für Bewusstsein und Sichtbarkeit, aber auch Stigmatisierung sorgt ein Farbschema auf den Screeningpässen im Bankomatkartenformat: Pink bedeutet, man trägt das mutierte Gen in sich, Weiß steht für zwei „gesunde“ Gene. „In den vergangenen Jahren haben sich Betroffene zunehmend aus der Stigmatisierung herausgearbeitet und haben eine starke Patientenstimme.“

Zu wenig Fachkräfte

Prägend für den kollektiven Umgang mit der Krankheit sei nicht nur das Wissen um die riskanten Gene der Bevölkerung, sondern auch die Asymmetrie im Gesundheitsversorgungsraum. Befindet sich doch das einzige Thalassämiezentrum in der Hauptstadt Malé. „Für die Behandlung braucht es nicht nur technische Ausrüstung, Personal und Know-how, sondern auch Blutspender, viele Blutspender.“ Die Schwierigkeit: „Auf den Malediven gibt es ein Ersatzsystem. Wer Thalassämie hat, muss einen passenden Blutspender mitbringen“, beschreibt Knoll. „Alle zwei Wochen auf einer Insel mit vielleicht zweihundert Erwachsenen einen solchen aufzutreiben und mit ihm dann auf eine der sieben Inseln mit einem Blutspendezentrum zu fahren, ist kompliziert.“ Aktuell gibt es Bestrebungen, auf das Ideal der WHO, die unbezahlte anonyme Blutspende, umzuschwenken.

„Aber nicht nur die Patienten reisen, auch das medizinische Personal ist viel mit Booten unterwegs und versorgt entlegene Gebiete“, sagt Knoll, die für ihre Forschungen derartige Fahrten begleitet hat. „Weil die Bevölkerung zu klein und noch zu wenig gut ausgebildet ist, um genug Fachkräfte im Gesundheitsbereich zu haben, ist man auf ausländisches Personal angewiesen.“ Dieses zu rekrutieren sei zum Glück nicht allzu schwer: ein Vorteil des Paradies-Images. Die Stammzellenspende als bisher etablierte Heilung von Thalassämie kann auf den Malediven allerdings nicht durchgeführt werden – dasselbe gilt für neuartige gentherapeutische Ansätze.

Ein Anker für das Immunsystem

Gesundheit. Einen echten Heureka-Moment erlebte das Team am Forschungszentrum für Molekulare Medizin, als es Proteine in Immunzellen sichtbar machte. Ein kleines Molekül kann eine überschießende Reaktion hemmen.

VON JULIA RIEDL

Wenn Bakterien oder Viren in unseren Körper eindringen, beginnt sofort ein ausgeklügelter Abwehrkampf. Eine Armada von Immunzellen versucht die Eindringlinge und die von ihnen befallenen Körperzellen zu eliminieren. An vorderster Front: das angeborene Immunsystem, das von Geburt an Bakterien und Viren findet und bekämpfen kann.

Ein wichtiges Werkzeug der daran beteiligten Monozyten, Makrophagen und dendritischen Zellen sind die sogenannten Toll-like-Rezeptoren (TL). Sie können körperfremde Muster, wie virale DNA, erkennen und dann mittels einer Signalkaskade Interferone bilden, die als Immunmodulatoren schließlich eine Entzündung auslösen.

Diese Signalkaskade ist essenziell bei der Abwehr zum Beispiel von Coronaviren. Allerdings kann sie in seltenen Fällen fehlgeleitet sein und

wie systemischer Lupus oder rheumatoide Arthritis, von denen mehr als ein Prozent der Weltbevölkerung betroffen sind.

Umfunktionierte Transporter

Ein Forschungsteam unter der Leitung von Giulio Superti-Furga am Zentrum für Molekulare Medizin (Cemm) der Akademie der Wissenschaften fand nun einen Ansatz, diese Immunsignalwege zu regulieren. Die Forschenden untersuchten Faktoren, die schon länger mit Lupus in Verbindung gebracht werden und machten dabei eine überraschende Entdeckung: Ein Protein, das die Struktur eines Membrantransporters hat und Peptide durch die Zellmembran schleust, wurde von der Evolution in einen Membrananker für Signalmoleküle umfunktioniert.

Der Transporter SLC15A4 schleust nun nichts mehr, sondern bindet stattdessen wichtige Signalmoleküle an die Membran, um die In-

Entzündung und zum Anlocken weiterer Komponenten des Immunsystems essenziell sind.

„Es war ein echter Heureka-Moment, als wir in dem Transporter-Protein eine Struktur gefunden haben, die es so auch in anderen Adapter-Proteinen mit ähnlicher Funktion gibt – das hat seine ungewöhnliche Rolle bestätigt“, sagt Leonhard Heinz, einer der Studienleiter. Nun versuchte das Team Moleküle zu identifizieren, die mit dem Signal-Anker interagieren.

Dazu kollaborierte es mit der gut ausgestatteten Screening-Einrich-

LEXIKON

Lupus erythematoses (von lateinisch lupus, der Wolf), ist eine Autoimmunerkrankung, die die Haut, aber auch viele weitere Organe des Körpers befallen kann.

Eine fehlgeleitete Immunreaktion gegen körpereigene DNA führt im Laufe der Erkrankung zu starken

Entzündung des Cemm. Zehntausende verschiedene chemische Verbindungen wurden darauf getestet, ob sie die Funktion des Transporters in der Signalkaskade beeinflussen können. Und tatsächlich wurde eine Verbindung gefunden: Das Feeblin genannte Molekül blockiert den Transporter in einer inaktiven Konformation und stoppt die entzündungsfördernden Signale.

„Es ist der erste Beweis, dass diese Immunkaskade mit einem kleinen Molekül gehemmt werden kann. Auch wenn die Verbindung selbst nicht sofort im Menschen genutzt werden kann, sind unsere Ergebnisse hoffentlich eine Grundlage für die Entwicklung gezielter und wirksamer Medikamente“, erklärt der Immunologe Manuele Rebsamen, ein Autor der Studie, die kürzlich beim Houskapreis der B&C-Privatstiftung für den therapeutischen Ansatz bei Autoimmunerkrankungen prämiert wurde. Die präzisen Therapien könnten die Be-

Ausspionieren ohne besondere Schadsoftware

Ein Team der TU Graz fand eine Sicherheitslücke bei Tablet, PC und Handy.

Wer wann was im Internet anschaut, ist nicht nur bei Familie und Freunden heiß diskutiert, sondern auch für Kriminelle relevant. Ein Team der TU Graz hat zu Testzwecken Spionage betrieben und gemessen, welche Webseiten oder Videos angeschaut werden. Es entdeckte, dass alle Arten von Endgeräten und Internetzugängen geknackt werden können.

Als Eintrittspforte wählte die Gruppe um Stefan Gast und Daniel Gruss die sogenannten Latenzschwankungen: Das sind Geschwindigkeitsschwankungen der Internetverbindung, die je nach besuchter Webseite wie ein Fingerabdruck einzigartig rückverfolgbar sind. Die Forschenden erreichten beim Ausspionieren von Testpersonen, die Videos schauten, eine Trefferquote von bis zu 98 Prozent. Sie nennen die