Sieben Fragen an

PD Dr. Dimitra Kiritsi

Trägerin des Mathilde-Wagner-Habilitationspreises 2016

Forschungsschwerpunkte

- Reversionsmosaizismus
- Genetisch bedingte Hauterkrankungen

Akademischer Werdegang

- Funktionsoberärztin in der Klinik für Dermatologie und Venerologie, Universitätsklinikum Freiburg i.Br.
- Leiterin des Studienzentrums Fragile Haut, Klinische Studien, Klinik für Dermatologie und Venerologie, Universitätsklinikum Freiburg i.Br.
- Leiterin des Immunfluoreszenzlabor, Klinik für Dermatologie und Venerologie, Universitätsklinikum Freiburg i.Br.

Was ist das Ziel Ihrer ausgezeichneten Studie «Somatischer Mosaizismus in fragiler Haut: Mechanismen und therapeutische Perspektiven»?

Der Begriff Mosaik beschreibt einen Organismus aus genetisch verschiedenen Zellen, die aus einer Zygote – einer aus Verschmelzung der Kerne von männlichen und weiblichen Keimzellen entstehenden Zelle – hervorgegangen sind. Ein Mosaik entsteht durch eine Mutation in einer einzigen Zelle, die sich in der Folge vermehrt. So entstehen Hautareale mit unterschiedlichem genetischen Hintergrund – sowohl gesunde als auch erkrankte. Der Mosaizismus bei erblichen Hautkrankheiten manifestiert sich nur in einem Teil der Haut und ist deshalb nicht durch genetische Analysen des Blutes nachweisbar. Im Rahmen unserer Studie ist es gelungen, solche Hautmosaiken zu identifizieren und zu zeigen, dass der Mosaizismus nicht nur zur Erkrankung, sondern auch zu einer spontanen Heilung von erkrankten Hautzellen führen kann. So können bei Patientinnen und Patienten mit Epidermolysis bullosa (EB) Areale bestehen, in denen sich die Hautzellen spontan korrigieren. Dieser sogenannte Reversionsmosaizismus stellt eine neue Möglichkeit der Zelltherapie bei Patienten mit genetischen Hauterkrankungen dar.

Was hat Sie während der Arbeit oder nach der Auswertung der Ergebnisse überrascht?

Zwei Erkenntnisse waren überraschend: zum einen das Auftreten von ausgeprägten, generalisierten Hautveränderungen in einem großen Teil des Integumentes, welche mit einer Genmutation

lediglich in den Hautzellen und nicht im Blut des Patienten assoziiert waren. Zum anderen konnten wir bei einer sehr großen Anzahl von Patienten mit EB spontan geheilte Hautareale identifizieren. Diese Ausprägung war nicht bekannt und wurde auch von internationalen Experten nicht in dieser Erkrankungsgruppe vermutet.

Worin liegt die Relevanz Ihrer Studie für die praktische, klinische Arbeit eines Dermatologen?

Patienten mit auffälligen Hautveränderungen, welche den Blaschko-Linien folgen, wie z.B. ausgeprägte epidermale Naevi, stellen möglicherweise ein Mosaik einer genetisch bedingten Hauterkrankung dar. Diese Information ist enorm wichtig für die Familienplanung, denn der Patient selbst hat «nur» eine Hauterkrankung, die Genmutation kann sich allerdings in vielen Fällen auch in den Keimzellen finden. Insofern besteht das Risiko, dass die Nachkommen die Genmutation vererben und z.B. statt eines epidermalen Naevus eine Ichthyose entwickeln.

Für welche Fachgruppen sind die Ergebnisse darüber hinaus interessant?

Der Reversionsmosaizismus ist als krankheitsmodifizierendes Phänomen auch bei genetisch bedingten Immundefekten beschrieben. Die Ergebnisse sind also für Humangenetiker interessant, aber auch für alle Fachrichtungen, die Patienten mit genetischen Erkrankungen betreuen.

Was machen Sie mit dem 10 000 EUR Preisgeld?

Das Preisgeld wird für meine weitere Forschung ausgegeben. Ich werde es nutzen, um meine Arbeit in der Erforschung neuer therapeutischer Möglichkeiten für EB zu vertiefen. Dabei hoffe ich, zum Nutzen von Patienten mit EB weitere Erkenntnisse zum Reversionsmosaizismus in fragiler Haut zu gewinnen.

Womit werden Sie sich in naher Zukunft beschäftigen?

Ich werde weiterhin meinen klinischen und wissenschaftlichen Tätigkeiten in der Universitäts-Hautklinik Freiburg nachgehen. Die Erforschung neuer therapeutischer Möglichkeiten für die Patienten mit EB liegt mir sehr am Herzen. Ich arbeite mit diesen Patienten, seit ich meine ärztliche Tätigkeit überhaupt begonnen habe. Das Schicksal dieser Kinder geht mir sehr nahe.

Womit schaffen Sie für sich selbst und für Ihr Umfeld einen Ausgleich zu Ihrem Einsatz bei der Arbeit?

Meine freie Zeit verbringe ich mit meinen Mann und meiner kleinen Tochter, dies ist mein Ausgleich zum stressigen Alltag. Meinen Urlaub verbringe ich in meinem Heimatland Griechenland, dort kann ich wieder Energie für meine nächsten Projekte tanken.

ANGABEN ZUM PREIS

Das Gleichstellungsbüro der Medizinischen Fakultät der Albert-Ludwigs-Universität Freiburg schreibt jährlich den «Mathilde-Wagner-Habilitationspreis» für Nachwuchswissenschaftlerinnen aus. Damit soll eine herausragende Habilitationsschrift von Wissenschaftlerinnen der Medizinischen Fakultät in Freiburg geehrt werden. Der Preis ist mit 10 000 EUR dotiert.