

## Presseinformation

Ludwig Boltzmann Gesellschaft

### **Anerkennung für die Erforschung seltener angeborener Störungen der Immunabwehr.**

#### **Zwei erstmals verliehene Preise der Johann Wilhelm Ritter von Mannagetta-Stiftung gehen an die Mediziner Kaan Boztug und Elisabeth Salzer.**

Das menschliche Immunsystem ist ein hochkomplexes Netzwerk fein abgestimmter Komponenten. In jedem Moment unseres Lebens muss es blitzschnell Entscheidungen treffen, muss Fremd von Eigen unterscheiden, und den Körper gegen potentiell krankheitserregende Eindringlinge schützen.

Verändert man eine einzige Komponente dieses ausgeklügelten Systems, kann es seine lebenswichtigen Aufgaben nur noch teilweise, im schlimmsten Fall gar nicht mehr wahrnehmen. Es kommt zu gehäuften Infektionen, Autoimmunreaktionen, oder anderen Symptomen, die auf eine Fehlregulierung der Immunabwehr zurückzuführen sind.

Angeborene Störungen der Immunabwehr sind in den meisten Fällen genetisch, oft durch eine einzige genetische Mutation verursacht. Die Erforschung dieser seltenen Erkrankungen ist nicht nur für die Betroffenen essentiell. Sie können als Modellerkrankungen gesehen werden, die einzigartige Einblicke in unser Immunsystem als Ganzes erlauben. Ergebnisse aus der Forschung an seltenen Immundefekten haben auch Einfluss auf andere Forschungsbereiche, und tragen zum tiefergehenden Verständnis auch viel häufigerer Erkrankungen bei.

So spielt das Immunsystem auch bei der Entstehung von Krebs eine entscheidende, aber oftmals noch unterschätzte Rolle. Umgekehrt kann das Immunsystem ganz neue Ansatzpunkte für innovative Krebstherapien bieten, deren Potential zum gegenwärtigen Zeitpunkt noch lange nicht ausgeschöpft ist. Denn bei Patienten mit schweren Störungen des Immungleichgewichts sind häufig die gleichen Moleküle gestört, die auch als Angriffspunkte für gezielte Immuntherapien bei Krebs verwendet werden können.

Das Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD) widmet sich seit 2016 dezidiert der Erforschung seltener Erkrankungen. Die Forschungsgruppe von Direktor Kaan Boztug konzentriert sich dabei auf das molekulare Verständnis seltener immunologischer und hämato-onkologischer Erkrankungen.

Letztere, sowie das wichtige Zusammenspiel zwischen Immunsystem und der Entstehung bzw. Behandlung von (seltenen) Krebserkrankungen stehen besonders im Fokus von Kaan Boztugs Rolle als neuer wissenschaftlicher Direktor der St. Anna Kinderkrebsforschung und des dort verorteten Teils seiner Forschungsgruppe.

Mit **Kaan Boztug** erhält der Direktor des LBI-RUD und neuer wissenschaftlicher Direktor der St. Anna Kinderkrebsforschung den mit 15.000 Euro dotierten Johann Wilhelm Ritter von Mannagetta-Preis für "seine herausragenden Leistungen bei der Erforschung von angeborenen Störungen der Immunabwehr" teilte die ÖAW mit.

Er konnte mit seinem Team bereits zahlreiche wegweisende Beiträge zum Forschungsbereich leisten – er identifizierte und charakterisierte genetisch bedingte seltene Erkrankungen, die in Knochenmarksdefekten (G6PC3- und JAGN1-Defizienz), chronisch-entzündlichen Darmerkrankungen (IL10R-, IL20- und CD55-

Defizienz) oder kombinierten Immundefekten (PRKCD-, NIK-, DOCK2- und RASGRP1-Defizienz) resultieren. Seine Arbeit wurde mit einer Vielzahl an internationalen Preisen und Auszeichnungen anerkannt, darunter ein START-Preis des FWF Wissenschaftsfonds, ein ERC Starting Grant sowie kürzlich ein ERC Consolidator Grant, und der Clemens von Pirquet-Preis als zuletzt meistzitiertes Wissenschaftler in der Kinder- und Jugendheilkunde.

Neben seiner Leitungsfunktion für das LBI-RUD ist Kaan Boztug seit 2011 als Forschungsgruppenleiter des CeMM Forschungszentrums für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften tätig. Als Associate Professor an der Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Wien hat er auch die Leitung des Jeffrey Modell-Expertisezentrums für Immundefekte und des CeRUD Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases inne. Mit März 2019 übernahm er zudem die Agenden des wissenschaftlichen Direktors der St. Anna Kinderkrebsforschung.

**Elisabeth Salzer** erhält einen von zwei mit 4.000 Euro dotierten Johann Wilhelm Ritter von Mannagetta-Förderpreisen für Medizin 2018 für ihre Arbeit zur Erforschung der RASGRP1-Defizienz. Sie ist Erstautorin einer Studie, die RASGRP1 zum ersten Mal als Schlüsselprotein in der Entwicklung von Lymphozyten, den Hauptdarstellern des menschlichen Immunsystems, beschreibt. Durch die von ihr neu beschriebenen Funktionen des Proteins, u.a. für die Ausbildung des Zytoskeletts – des Rückgrats jeder Zelle – konnte zum ersten Mal eine Verbindung zwischen dem Fehlen des Proteins und seiner Bedeutung für das Immunsystem beschrieben werden. Das Verständnis dieser molekularen Zusammenhänge bildet die Basis für die Erforschung potentieller zielgerichteter Therapien für die neuartige Immunschwäche.

Elisabeth Salzer hat 2010 das Studium der Humanmedizin an der Medizinischen Universität Wien abgeschlossen. Von 2010 bis 2015 war sie Doktorandin am CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften in der Forschungsgruppe von Kaan Boztug und erhielt für ihre Dissertation den Best MedDiss Award des Springer Verlags. Seit 2015 absolviert sie ihre Facharzt Ausbildung für Kinder- und Jugendheilkunde am St. Anna Kinderspital und forscht als Postdoktorandin am LBI-RUD, ebenfalls in der Gruppe von Kaan Boztug. 2017 wurde sie mit dem Wissenschaftspreis der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde ausgezeichnet.

Der mit 15.000 Euro dotierte Johann Wilhelm Ritter von Mannagetta-Preis für Medizin wird an WissenschaftlerInnen bis 45 Jahre für hervorragende Arbeiten in der medizinischen Forschung vergeben. Die beiden mit je 4.000 Euro dotierten Johann Wilhelm Ritter von Mannagetta-Förderpreise für Medizin werden an Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler bis max. vier Jahre nach der Promotion für hervorragende Publikationen (Originalartikel in einem Journal mit peer review) im Bereich der medizinischen Forschung vergeben.

Die Preise, die künftig jährlich vergeben werden sollen, sind nach dem Mediziner Johann Wilhelm Ritter von Mannagetta (1588-1666) benannt, der mehrmals Rektor der Universität Wien und Leibarzt der Kaiser Ferdinand II., Ferdinand III. sowie Leopold I. war. Er richtete 1661 eine Stiftung ein, die bis heute besteht und die ÖAW bei der Finanzierung von Preisen in der Medizin sowie Stipendien in den Geistes-, Kultur- und Sozialwissenschaften unterstützt.

### **Über das Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases**

Das Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD) wurde von der Ludwig Boltzmann Gesellschaft im April 2016 in Zusammenarbeit mit dem CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften, der Medizinischen Universität Wien und der St. Anna Kinderkrebsforschung gegründet. Die drei Partnerinstitutionen stellen gemeinsam mit dem CeRUD die wichtigsten Kooperationspartner des LBI-RUD dar, dessen Forschungsschwerpunkt auf der Entschlüsselung von seltenen Erkrankungen des Immunsystems, der Blutbildung, und des Nervensystems liegt – diese Arbeiten bilden nicht nur die Basis für die Entwicklung von personalisierten Therapieansätzen für die unmittelbar Betroffenen, sondern liefern darüber hinaus einzigartige und neue Einblicke in die Humanbiologie. Das Ziel des LBI-RUD ist es, unter Einbeziehung der Expertise seiner Partnerorganisationen ein koordiniertes Forschungsprogramm zu etablieren, das neben den wissenschaftlichen auch gesellschaftliche, ethische und ökonomische Gesichtspunkte seltener Erkrankungen einbezieht und berücksichtigt.

Weitere Informationen: [www.rarediseases.at](http://www.rarediseases.at)

### **Über die St. Anna Kinderkrebsforschung**

Die St. Anna Kinderkrebsforschung (Children's Cancer Research Institute – CCRI), 1988 gegründet, entwickelt und optimiert diagnostische, prognostische und therapeutische Strategien zur Behandlung von an Krebs erkrankten Kindern und Jugendlichen durch das Verbinden von Grundlagenforschung mit translationaler und klinischer Forschung. Dabei wird der Schwerpunkt auf die spezifischen Besonderheiten kindlicher Tumorerkrankungen gelegt, um den jungen Patientinnen und Patienten die bestmöglichen und innovativsten Therapien zur Verfügung stellen zu können. Rund 120 WissenschaftlerInnen und Studierende sind in der St. Anna Kinderkrebsforschung in laufende Forschungsprojekte involviert. Derzeit arbeiten fokussierte Arbeitsgruppen auf den Gebieten der Tumorgenomik und -epigenomik, der Immunologie, der Molekularbiologie, der Zellbiologie, der Bioinformatik und der klinischen Forschung zusammen, um wissenschaftlich-experimentelle Erkenntnisse mit den klinischen Bedürfnissen der ÄrztInnen in Einklang zu bringen.

Jährlich erkranken in Österreich etwa 250 Kinder und Jugendliche an Krebs. Dank der interdisziplinären Forschungsarbeit auf internationaler Ebene können von den betroffenen Kindern bereits 70 bis 80 % geheilt werden.

Weitere Informationen: [www.kinderkrebsforschung.at](http://www.kinderkrebsforschung.at) und <https://science.ccri.at>

### **CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften**

Das CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften ist eine internationale, unabhängige und interdisziplinäre Forschungseinrichtung für molekulare Medizin unter wissenschaftlicher Leitung von Giulio Superti-Furga. Das CeMM orientiert sich an den medizinischen Erfordernissen und integriert Grundlagenforschung sowie klinische Expertise um innovative diagnostische und therapeutische Ansätze für eine Präzisionsmedizin zu entwickeln. Die Forschungsschwerpunkte sind Krebs, Entzündungen, Stoffwechsel- und Immunstörungen sowie seltene Erkrankungen. Das Forschungsgebäude des Institutes befindet sich am Campus der Medizinischen Universität und des Allgemeinen Krankenhauses Wien.

Weitere Informationen: [www.cemm.at](http://www.cemm.at)

### **Medizinische Universität Wien**

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit rund 8.000 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit 5.500 MitarbeiterInnen, 27 Universitätskliniken und drei klinischen Instituten, 12 medizintheoretischen Zentren und zahlreichen hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich.

Weitere Informationen: [www.meduniwien.ac.at](http://www.meduniwien.ac.at)

### **Rückfragen & Kontakt**

Emilie Brandl  
Ludwig Boltzmann Gesellschaft  
Nussdorfer Straße 64, 1090 Wien  
Tel. 01 5132750-28  
[emilie.brandl@lbg.ac.at](mailto:emilie.brandl@lbg.ac.at)

Lisa Huto  
St. Anna Kinderkrebsforschung  
Zimmermannplatz 10, 1090 Wien  
Tel. 01 40470-4006  
[lisa.huto@ccri.at](mailto:lisa.huto@ccri.at)