

Progerie-Syndrome gehören zu den Forschungsschwerpunkten am Institut für Humangenetik. In unseren nationalen wie internationalen Forschungsprojekten kombinieren wir modernste OMICs-Technologien wie zum Beispiel die Hochdurchsatzsequenzierung. Auf diese Weise gelingt es unseren Wissenschaftler\*innen, zahlreiche neue Krankheitsgene für Progerien zu identifizieren. Funktionelle Analysen liefern uns wertvolle Erkenntnisse über die molekularen Entstehungsmechanismen und damit wichtige Hinweise, an welchen Stellen mögliche künftige Therapien wirkungsvoll ansetzen könnten.

Unser Ziel ist es, neue Erkenntnisse aus unserer Forschung schnell in die medizinische Praxis zu übertragen – für eine immer bessere Diagnostik, Betreuung und Versorgung von Patient\*innen mit Progerie-Syndromen.



Foto: Ronald Schmidt

## MEHR INFORMATIONEN

Mehr Informationen über unsere interdisziplinäre Sprechstunde, die Möglichkeiten der modernen genetischen Diagnostik mittels molekulargenetischer Analysenverfahren und unsere vielfältigen Forschungsaktivitäten zu progeroiden Erkrankungen finden Sie auf der Website des Zentrums für Seltene Erkrankungen:

<https://zseg.umm.eu/unsere-spezialzentren/zentrum-für-progeroide-erkrankungen/>



und der Website des Instituts für Humangenetik:

<https://www.humangenetik.umm.de/>



## IHR WEG ZU UNS

Terminvereinbarung interdisziplinäre Sprechstunde:

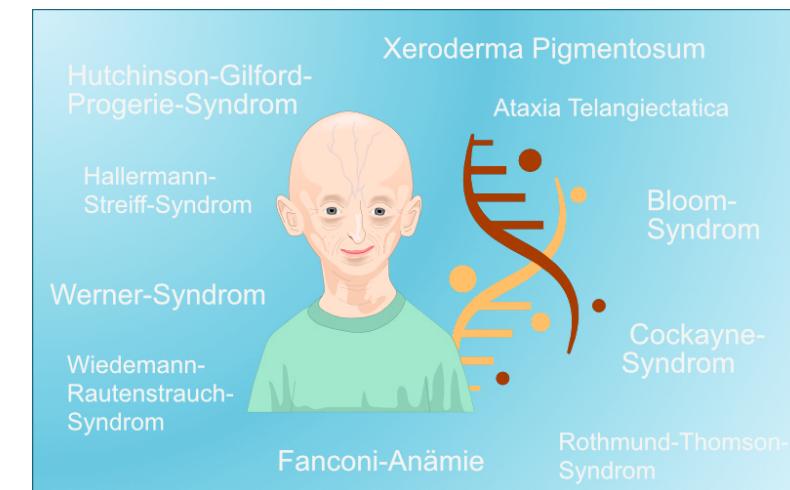
Institut für Humangenetik und Medizinisches Versorgungszentrum der UMG, Bereich Humangenetik

Tel.: 0551 3960606

Email: [bernd.wollnik@med.uni-goettingen.de](mailto:bernd.wollnik@med.uni-goettingen.de)

Grafiken erstellt unter Verwendung einer Illustration von Martha Kosthorst

# ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN GÖTTINGEN (ZSEG)



## Spezialzentrum für Progeroide Erkrankungen Göttingen

Liebe Patientinnen und Patienten,

liebe Eltern,

liebe zuweisende Ärztinnen und Ärzte,

Progeroide Erkrankungen sind genetisch bedingte Krankheiten, die durch Anzeichen vorzeitiger bzw. beschleunigter Alterung gekennzeichnet sind. Sie können bereits im frühen Lebensalter mit altersassoziierten Krankheiten wie Herzerkrankungen, Verlust des Unterhautfettgewebes, Diabetes, Schwerhörigkeit oder Krebs verknüpft sein.

Als erstes Zentrum in Deutschland bündeln wir interdisziplinäre klinische Betreuung, modernste molekulargenetische Diagnostik sowie wegweisende Forschung im Bereich progeroider Erkrankungen. Unser Ziel ist es, die molekularen Ursachen dieser äußerst seltenen Erkrankungen besser zu verstehen, frühzeitig präzise Diagnosen zu stellen und eine bestmögliche, individuell abgestimmte Versorgung der Patient\*innen zu gewährleisten.

Auf diesem Weg begleiten wir Sie und Ihre Familie gerne und stehen Ihnen bei allen Fragen unterstützend zur Seite.

Ihr

Prof. Dr. Bernd Wollnik

Sprecher des Zentrums für Progeroide Erkrankungen Göttingen und Direktor des Instituts für Humangenetik



## PROGERIE-SYNDROME: URSACHEN & MERKMALE

Es gibt eine Vielzahl verschiedener Progerie-Syndrome, beispielsweise das Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom, Werner-Syndrom und Bloom-Syndrom. Meist liegen diesen Erkrankungen Veränderungen in einem einzelnen Gen zu Grunde. Diese Gendefekte beeinträchtigen elementare zelluläre Funktionen, wie z.B. die komplexen Mechanismen, mit denen der Organismus auf Schädigungen der DNA reagiert.

Kinder mit einem Alterungssyndrom weisen in einzelnen oder mehreren Organsystemen und Geweben Merkmale auf, die wir als typische Alterserscheinungen kennen:



Die Lebenserwartung der Betroffenen kann deutlich verkürzt sein. Herzinfarkte und Schlaganfälle können bereits im Kindes- oder Jugendalter auftreten und es besteht oft eine Neigung zu frühzeitigen Krebserkrankungen.

## MOLEKULARE DIAGNOSTIK & INTERDISZIPLINÄRE VERSORGUNG

Viele der Progerie-Syndrome ähneln sich stark in ihrem Krankheitsbild, was die klinische Diagnosestellung schwierig macht. Durch die Nutzung modernster Analysemethoden wie z.B. der Genomsequenzierung gelingt es uns aber heute zunehmend, eine progeroide Erkrankung auf molekulargenetischem Wege frühzeitig und präzise zu diagnostizieren.

Patient\*innen mit Progerie benötigen in der Regel eine Betreuung durch Spezialist\*innen verschiedener Fachrichtungen. Unsere interdisziplinäre Sprechstunde mit Fachärzt\*innen aus Kinderklinik und Humangenetik bietet betroffenen Familien eine zentrale Anlaufstelle, an der sie kompetente Betreuung aus allen Disziplinen erhalten, die für eine optimale klinische Versorgung erforderlich sind. Darüber hinaus ermöglichen wir so den unmittelbaren Zugang zu unseren wissenschaftlichen Untersuchungen.