



*Gemeinsam im Einsatz gegen die Krankheit „Diamond-Blackfan-Anämie“:  
v. li. nach re. hintere Reihe: Alexandra Veith (Deutsche DBA-Selbsthilfegruppe), OA Dr. Leo Kager (St. Anna Kinderspital),  
Prof. Josef Penninger (Life Science Institute der UBC in Vancouver & IMBA), Dr. Devon Germain (Max Perutz Labs der  
MedUni Wien); vordere Reihe: Marianne Marte mit Luis, Boris Marte mit Josefine, Prof. Javier Martinez (Max Perutz Labs  
der MedUni Wien)*

## DAS WAR DIE VERANSTALTUNG „UND ES GIBT ERSTE ERGEBNISSE“ NEUES VOM WIENER DBA PROJEKT

**24. SEPTEMBER 2019, IMBA**

Die „Diamond-Blackfan-Anämie“ (DBA) ist eine seltene, bisher unheilbare Form der Blutarmut. Eine Wiener Familie mit zwei Kindern, die von dieser schweren Krankheit betroffen sind, initiierte 2017 gemeinsam mit dem Genetiker Prof. Josef Penninger und dem Zellbiologen Prof. Javier Martinez ein einzigartiges Forschungsprojekt. Was die ForscherInnen bisher erreicht haben, berichteten sie an diesem spannenden Abend am IMBA.



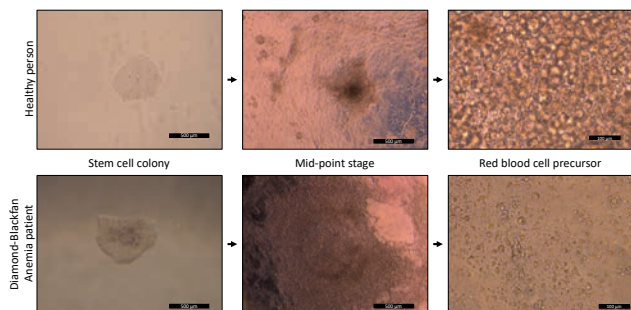
# EIN ABEND IM ZEICHEN VON DBA



Josef Penninger präsentierte die Forschung der Penninger Gruppe.

## WAS IST DBA?

Bei der „Diamond-Blackfan-Anämie“ (DBA) können im Knochenmark der PatientInnen keine reifen roten Blutkörperchen gebildet werden. Die Betroffenen sind lebenslang auf Bluttransfusionen angewiesen, die wiederum schwere Nebenwirkungen haben können. Die Krankheit ist bisher unheilbar.



**Prof. Jürgen Knoblich**, wissenschaftlicher Direktor des IMBA begrüßte am 24. September 2019 die 90 Gäste des Abends, unter ihnen viele Familienmitglieder und Freunde der betroffenen Familie, Kooperationspartner des IMBA, Spenderinnen und Spender: „Ich verfolge den Fortschritt des Projekts seit Anbeginn und möchte mich bei Boris und Marianne Marte ausdrücklich dafür bedanken, dass sie sich das IMBA für dieses einzigartige Forschungsprojekt ausgesucht haben und so viel Vertrauen in unsere Arbeit haben.“

## ZWEI LABS – ZWEI ANSÄTZE

Zwei Wiener Forschungsgruppen arbeiten seit 2017 intensiv an DBA: am IMBA das **Penninger Lab** mit Dr. Bianca Gapp und ihren KollegInnen, an den **Max Perutz Labs der MedUni das Lab von Prof. Javier Martinez** mit Dr. Devon Germain und seinen Kollegen.

**Prof. Josef Penninger**, seit 2018 Direktor des Life Science Institutes an der University of British Columbia in Vancouver, der auch weiterhin ein kleines Labor am IMBA verantwortet, skizzierte in seinem Vortrag die komplexen Fragestellungen rund um DBA. Im Zentrum seiner Aufmerksamkeit steht der sehr auffällige Aspekt der Resilienz: Warum ist einer der Eltern Überträger des Gendefekts, aber selbst von der Krankheit nicht betroffen? „Ein Verständnis dafür zu entwickeln, wie genetische Resilienz funktioniert, ist essenziell“, betont Penninger und zeigt zugleich die Sisyphos-Arbeit seiner Forscher rund um **Dr. Bianca Gapp** auf: „Unter 600.000 Personen findet man nur 13 sogenannte ‚genetische Superhelden‘. Es gilt herauszufinden, warum diese nicht erkranken, obwohl sie dieselbe genetische Disposition aufweisen. Bei einer kleinen Familie wie der Wiener DBA-Familie kann das leichter gelingen“, zeigt er sich überzeugt. Es gibt ermutigende Beispiele, bei der durch Forschung an einer seltenen Krankheit Medikamente entstanden sind, die letztlich vielen Menschen zugutekommen, z.B. ein Cholesteroll-Blocker.

**Dr. Devon Germain** von den Max Perutz Labs der MedUni Wien stellte anschaulich seinen Forschungsansatz dar: Er beschäftigt sich mit der Phase in der Entwicklung der roten Blutkörperchen, in der sich der genetische Fehler einschleicht, der das Heranreifen verhindert:

Im Bild (links) zu sehen: Die Entwicklung von der Stammzell-Kolonie über die Zwischenstufe der Mesoderm-Zellen zu den Vorläuferzellen der roten Blutkörperchen, dargestellt bei einem gesunden Menschen und einem DBA-Patienten.





Nach den Vorträgen konnten die Gäste noch eine wissenschaftliche Station der **IMBA Stem Cell Core Facility** besuchen, die die molekularbiologische Technik des „Gene-Editings“ vorstellte.

#### DINGE ERMÖGLICHEN: SPENDEN & GUTES TUN

In seiner Wortmeldung wies **Dr. Franz Harnoncourt-Unverzagt**, Vorstand der Stiftung Philanthropie Österreich, auf die wichtige Rolle hin, die die Stiftung bei diesem Projekt einnimmt: „Das DBA-Projekt lebt von der Philanthropie. Und der Sinn unserer Stiftung „Philanthropie Österreich“ ist es, Dinge möglich zu machen. Es ist für uns eine große Freude, dass sich diese wichtige Initiative durch die Mitwirkung unserer Stiftung so erfolgreich entwickeln konnte“. Mehr als 593.000 € sind bislang an Spenden eingegangen und durch die Partnerschaft des IMBA mit der Stiftung ist ihre steuerliche Absetzbarkeit gewährleistet. Neben Dr. Harnoncourt informierten sich auch seine Kollegen **Dr. Günther Lutschinger**, **Mag. Constantin Veyder-Malberg**, **Mag. Wolfgang Ules** und **Mag. Karlheinz Zawilla** an diesem Abend über den Projektfortschritt.

Mit einem bewegenden Statement schlossen die Eltern der beiden betroffenen Kinder: „Wir wollen und müssen mit Eurer aller Hilfe weitermachen!“ appelierten **Boris und Marianne Marte** an die Gäste. Die ForscherInnen ermutigten sie: „Wenn das Projekt für Euer Leben einen Unterschied macht, wird es für unser Leben auch einen Unterschied machen!“



Das Wiener DBA-Projekt erfordert einen Betrag von 210.000 € jährlich. Bisher konnten bereits mehr als 593.000 € gesammelt werden. Auch Sie können dazu beitragen, die Forschung weiter möglich zu machen! Spenden Sie bitte an folgendes Konto:

Stiftung Philanthropie Österreich  
Bank: Capital Bank – GRAWE Gruppe AG  
IBAN: AT 45 1960 0000 1505 9413  
BIC: RSBUAT2K  
Verwendungszweck: Diamond Blackfan-Anämie (DBA)



#### SPENDENBEGÜNSTIGUNG

Das IMBA arbeitet im Rahmen des DBA-Projekts mit der Stiftung Philanthropie Österreich zusammen, um den UnterstützerInnen die steuerliche Absetzbarkeit ihrer Spende zu ermöglichen. Die Steuerabsetzbarkeit durch das Bundesministerium für Finanzen ist bescheinigt. Bitte geben Sie bei Ihrer Spendeneinzahlung **Ihren Vor- und Zunamen und Ihr Geburtsdatum bekannt. Damit erfolgt der Steuerausgleich automatisch.**

Weitere Informationen zur Stiftung finden Sie unter: [www.stiftung-oesterreich.at](http://www.stiftung-oesterreich.at)



**STIFTUNG PHILANTHROPIE ÖSTERREICH**  
eine Initiative der Capital Bank - GRAWE Gruppe AG

Burgring 16, 8010 Graz  
Email: [office@stiftung-oesterreich.at](mailto:office@stiftung-oesterreich.at)  
[www.stiftung-oesterreich.at](http://www.stiftung-oesterreich.at)

## UNTER DEN GÄSTEN DES EVENTS:

Michaela Fritz (Vizerektorin der MedUni), Desirée Treichl-Stürgkh (Verlegerin), Christiane Druml (Vorsitzende der Bioethik-Kommission), Franz Harnoncourt-Unverzagt (Philanthropie Österreich), Max Kothbauer (Ex-Vizepräsident der Nationalbank), Sylvie Liska (Secession), Thomas Streimelweger und Georg Schoder (beide: red stars), Christoph Jungbauer (Rotes Kreuz), Michaela Novak-Chaid (hp Austria) und Klaus Eckel (Kabarettist).

## Herzlichen Dank an

Frau Marlene Nowotny, die die Veranstaltung pro bono moderiert hat und an Frau Heidi Pfaffl und Familie für das Weinsponsoring des Abends!



## KONTAKTIEREN SIE UNS, WIR BERATEN SIE GERNE!

**Evelyn Devuyst**  
Head of Communications & Partnerships

**Sylvia Weinzettl**  
Senior Relationship Manager  
Tel.: +43(0) 1 79044 – 4403  
Mobil: +43 664/808 47 4403  
E-Mail: [sylvia.weinzettl@imba.oeaw.ac.at](mailto:sylvia.weinzettl@imba.oeaw.ac.at)  
[www.imba.oeaw.ac.at](http://www.imba.oeaw.ac.at)



## IMPRESSUM:

Medieninhaber & Herausgeber: Österreichische Akademie der Wissenschaften, 1010 Wien

Inhalt: Institut für Molekulare Biotechnologie GmbH

Bildnachweis: IMBA; Sandra Schartel