

## Pressemeddelelse

### **To europæiske hjerneforskere modtager den danske The Brain Prize på 1 million € for deres pionerarbejde i udforskningen af det arvelige grundlag for hørelse og døvhed.**

Den store danske hjerneforskningspris **The Brain Prize** på 1 million € uddeles for andet år i træk og deles dette år ligeligt af **Christine Petit** og **Karen Steel**.

Prisen tildeles Christine Petit og Karen Steel, fra henholdsvis Frankrig og England, for deres unikke forskning i arvelig døvhed.

*"Som de førende i verden har de to prisvindere på enestående vis bidraget til vores forståelse af den genetiske regulering af det indre øres udvikling og funktion og identificeret årsagerne til en stor del af de hundredvis af arvelige former for alvorlig hørenedsættelse og døvhed,"* fortæller Nils Axelsen, formand for Fonden bag prisen, om begrundelsen for valget af de to forskere.

Selve prisen overrækkes af Hendes Majestæt Dronningen d. 9. maj i Den Sorte Diamant, København.

### **Stor betydning for patienter**

Den prisbelønnede forskning er et eksempel på basalforskning, som umiddelbart har kunnet omsættes til gavn og glæde for patienter. Prisvinderens forskning har blandt andet givet væsentlige bidrag til forståelsen af, hvordan cochlear implantater bedst anvendes til behandling af døde børn.

*"Disse to europæiske forskeres arbejde illustrerer værdien og effekten af at arbejde multidisciplinært og viser også, hvordan den ypperste basalforskning er nødvendig for at forstå komplekse kliniske problemstillinger og for hurtigst muligt at frembringe ny viden til gavn for patienterne,"* siger formand for Fondens Udvælgelseskomite professor Colin Blakemore, Oxford University.

### **Pris styrker også dansk hjerneforskning**

Prisvinderens tilgang til forskningen har været en del af begrundelsen for valget.

*"Petit og Steels udredning af det genetiske grundlag for døvhed er med til at vise vejen frem for andre forskere og bør være en inspiration for andre områder af hjerneforskningen. Vi er sikre på, at årets pristildeling vil medvirke til at støtte dansk hjerneforskning samt at støtte og stimulere dette særlige område,"* siger Fondens formand Nils Axelsen.

Professor Lisbeth Tranerbjærg, Københavns Universitet, som både forsker og arbejder med patienter inden for området, ser netop frem til den effekt pristildelingen vil få for dansk forskning:

*"Dette års pristildeling er også en gave til dansk forskning og til patienter med hørehandicap. Begge prismodtagere har markeret sig i den internationale front og er i deres nyskabende og*

Ole Maaløes Vej 3  
DK-2200 Copenhagen N  
Denmark

Tel. +45 3917 8240  
info@thebrainprize.org  
www.thebrainprize.org

12 March 2012

*forskellige indgang til hørehandicap en enorm inspiration for andre forskere i feltet og desuden fremragende ambassadører for både deres forskning og de berørte patienter. Vi glæder os meget til interaktionen med de to prisvindere i det outreach-program, der skal nyttiggøre pristildelingen for dansk forskning og for Danmark,” siger Lisbeth Tranebjærg.*

## **Fakta**

### **Den prisbelønnede forskning**

De to prisvindere har begge arbejdet med at forstå de molekulære mekanismer omkring det indre øres højt specialiserede hårceller, hvis helt ekstraordinære følsomhed for mekanisk stimulation er selve grundlaget for både vores høre- og balancesans.

Karen Steel har primært arbejdet med undersøgelse af mutationer hos mus med hørenedsættelse og disse mutationers betydning for det indre øres funktion. Hun har hermed evnet at belyse årsagerne til tilsvarende lidelser hos mennesker idet mus og menneske ligner hinanden meget på dette punkt.

Christine Petit har lavet omfattende og grundige genetiske studier af familier med hørenedsættelse og har med udgangspunkt heri udforsket de genetiske årsagers rolle i forskellige dyremodeller. Dermed har de to prismodtagere bidraget med hver deres særlige evner inden for forskningsområdet og har forskningsmæssigt suppleret hinanden på forbilledlig vis.

### **Genetiske årsager til døvhed**

Arvelige forhold er hovedårsag til, at et ud af tusind børn fødes med alvorlig hørenedsættelse, og at lige så mange børn før skolealderen udvikler en behandlingskrævende hørenedsættelse. Hvert år fødes der ca. 60 børn med svær hørenedsættelse i Danmark, og andre 60 børn udvikler svær hørenedsættelse inden voksenalderen. Dette fører til både forsinkelse af og mangler i den sproglige udvikling og meget ofte også til varige kommunikations- og indlæringsmæssige handicap.

Genetiske årsager bidrager også til mange af de aldersrelaterede og fremadskridende former for høretab. Omkring en tiendedel af den voksne befolkning i den vestlige verden lider af alvorlig hørenedsættelse. Det svarer til en halv million danskere.

### **Cochlear implantat**

Et cochlear implantat er et elektronisk apparat, der overtager funktionen af et defekt indre øre og kan dermed give hørelse til døde.

## **Biografier:**

**Karen Steel**, er ‘Professor and Principal Investigator for the Genetics of Deafness and founder of the Mouse Genetics Programme’, the Wellcome Trust Sanger Institute, Hinxton, nær Cambridge, UK. Hun har været pioner i anvendelsen af musemodeller, et arbejde som startede med hendes omfattende og grundige beskrivelse af de karakteristika, der ses hos mus med balance- og hørelidelser. Hendes oprindelige arbejde med at beskrive det indre øres funktion og hårcelledegeneration hos den muterede såkaldte ‘deafness’ mus førte til identifikation af et gen kaldet *Tmc1*, hvis tilsvarende menneskelige gen er muteret i flere former for arvelig døvhed. Hun og hendes kolleger fortsatte arbejdet med at identificere de ansvarlige gener ved næsten 30 forskellige former for døvhed hos mus, hvoraf de fleste har kunnet knyttes til menneskelige tilstande. Af særlig betydning er hendes beskrivelse af generne, der koder for *myosin-7a* og *cadherin-23*, da mutationerne i disse gener er ansvarlige for forskellige former af Ushers Syndrom (den almindeligste årsag til døvblindhed).

Karen Steel er internationalt kendt for sin generøse og uegennyttige tilgang til forskningen. I et samarbejde med et konsortium af europæiske forskere har hun etableret flere hundrede mutant

muselinjer, som er katalogiseret og gjort frit tilgængelige for andre forskere, hvilket på verdensplan har været til gavn for adskillige områder af hjerneforskningen.

**Christine Petit**, er human genetiker og 'head of the Unit for Genetics of Sensory Deficits', Pasteur Institutet, Paris og desuden 'Professor and Chair of Genetics and Cellular Physiology', Collège de France, Paris.

Efter Karen Steel havde opdaget, at musens '*myosin-7a*' gen er lokaliseret på den del af kromosomet, som menes at være årsag til Usher Syndromet, udførte Petit undersøgelser, der viste, at det tilsvarende gen er muteret ved den menneskelige lidelse. Herfra er hun fortsat med at identificere årsagerne til mindst 10 former for nedarvet døvhed og balanceforstyrrelse. Christine Petits opdagelser har allerede haft betydelig indflydelse på den medicinske praksis både hvad angår diagnostik, genetisk rådgivning og behandlingsmæssige beslutninger. Især giver hendes resultater værdifuld vejledning, når der skal træffes beslutninger om, hvem der vil få gavn af cochlear implantater og høreapparater i behandling af arvelig døvhed.

### **Om The Brain Prize**

The Brain Prize på 1 million € uddeles af den almenvelgørende fond - Fonden for Grete Lundbecks Europæiske Hjerneforskningspris.

The Brain Prize er en personlig pris, som gives til en eller flere forskere, der har udmærket sig ved fremragende bidrag til Europæisk hjerneforskning.

### **Outreach-program tilknyttet prisen**

Efter prisoverrækkelsen d. 9. maj er der sammen med de tre universiteter i København, Aarhus og Syddanmark planlagt et omfattende *Outreach-program*, hvor de to forskere i flere omgange vil besøge Danmark og deltage i møder, holde foredrag og diskutere med deres danske kolleger. Dermed er den internationale pris medvirkende til at styrke dansk hjerneforskning.

### **For mere information kontakt:**

Kim Krogsgaard, speciallæge dr.med.  
Direktør  
tlf. +45 3917 8240 eller +45 2014 8384

Nils Axelsen, overlæge, dr.med.  
Bestyrelsesformand  
tlf. +45 4054 8646

Fonden For Grete Lundbecks Europæiske Hjerneforskningspris  
Ole Maaløes Vej 3  
2200 København N  
Denmark  
[www.thebrainprize.org](http://www.thebrainprize.org)