

Jean-Laurent Casanova

Lebenslauf

Jean-Laurent Casanova, MD, PhD, ist Professor und Leiter des Labors an der Rockefeller University, leitender Oberarzt am Krankenhaus der Rockefeller University und Forscher am Howard Hughes Medical Institute. Ausgebildet ist er als Kinderarzt und Immunologe, arbeitet inzwischen aber als Humangenetiker und hat sich dabei auf die Untersuchung von Infektionskrankheiten spezialisiert. Er entdeckte, dass lebensbedrohliche Infektionskrankheiten im Kindesalter durch angeborene Immunfehler hervorgerufen werden können, die sich auf einem einzigen Gen befinden. Dabei stieß er auf in einem einzigen Gen erfolgende Mutationen, die zu „Löchern“ im Immunsystem von Kindern führen, die damit einerseits für bestimmte Infektionskrankheiten anfällig sind, andererseits aber eine normale Widerstandsfähigkeit gegenüber anderen Infektionserregern aufweisen.

Am Anfang der Forschung von Dr. Casanova stand eine einfache Frage: Woran liegt es, dass einige Kinder im Laufe einer Infektion eine schwere Krankheit entwickeln, während andere, dem gleichen Erreger ausgesetzte Kinder davon unberührt bleiben? Bei seiner wegweisenden Forschung entdeckte er, dass ein Schaden an einem einzigen Gen bei Kindern zur selektiven Anfälligkeit für bestimmte Infektionskrankheiten führen kann. Bis zu dieser Entdeckung hatte man lediglich angenommen, dass Verletzungen eines einzigen Gens seltenen Mendelschen Merkmalen zu Grunde lägen und die betroffenen Kinder für verschiedene Infektionskrankheiten prädisponiert seien.

Das Team um Dr. Casanova bestimmte insbesondere die in einem einzigen Gen vorkommenden Mutationen, die für Erkrankungen durch Mykobakterien (Mutationen in *IFNGR1*, *IFNGR2*, *STAT1*, *IL12B*, *IL12RB1*, *NEMO*, *IRF8*, *CYBB*, *ISG15*), invasive Pneumokokken-Erkrankungen (*NEMO*, *IKBA*, *IRAK4*, *MYD88*, *HOIL1*, *RPSA*), Herpes-simplex-Enzephalitis (*UNC93B1*, *TLR3*, *TRAF3*, *TRIF*, *TBK1*), chronische mukokutane Candidiasis (CMC) (*IL17F*, *IL17RA*, *STAT1*, *ACT1*), Dermatophytose (*CARD9*) und das Kaposi-Sarkom (*OX40*) verantwortlich sind. Diese Studien sind für die klinische Praxis von enormer Bedeutung, da sie den Weg für eine genetische Beratung ebnen sowie eine Begründung für die Entwicklung neuer Behandlungsansätze liefern, die sich auf die Wirtskomponente von Infektionskrankheiten konzentrieren. Daneben haben diese Untersuchungen auch für die Biologie entscheidende Auswirkungen, da sie die Funktion der mit der Abwehr befassten Gene des Wirts *in natura* definieren, d.h. in der Umgebung eines natürlichen Ökosystems, das der natürlichen Auslese unterliegt.

Dr. Casanova war von 2005 bis 2008 International Research Scholar am Howard Hughes Medical Institute und wurde 2005 in die Europäische Organisation für Molekularbiologie aufgenommen. 2004 erhielt Dr. Casanova den Physiopathologie-Preis Professor Lucien Dautrebande, 2008 den Richard Lounsbery Award, 2009 den Oswald Avery Award der Amerikanischen Gesellschaft für Infektionskrankheiten, 2010 den E. Mead Johnson Award der US-amerikanischen Gesellschaft für pädiatrische Forschung, 2011 den Health Prize der InBev-Baillet-Latour-Stiftung, 2012 den Preis der Ilse- und Helmut-Wachter-Stiftung sowie den Milstein Award, und 2014 den Norman J. Siegel New Member Outstanding Science Award der Amerikanischen Gesellschaft für Pädiatrie und den Presidential Award der US-amerikanischen Gesellschaft für klinische Immunologie.