



Curriculum Vitae Prof. Dr. Ania C. Muntau



Name: Ania C. Muntau

Geboren: 1965

Forschungsschwerpunkte: genetisch bedingte Erkrankungen bei Kindern, monogenetische Stoffwechselstörungen, Phenylketonurie, Therapieentwicklung

Ania Muntau ist eine deutsch-schweizerische Pädiaterin. Sie erforscht molekulare Mechanismen, die zu genetisch bedingten Erkrankungen führen. Schwerpunkt ihrer Forschung sind seltene angeborene Stoffwechselerkrankungen bei Kindern. Ihre Erkenntnisse fließen in die Entwicklung neuer Therapiestrategien für Patienten mit seltenen Erkrankungen.

Akademischer und beruflicher Werdegang

- seit 2014 Direktorin, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE)
- 2010 - 2014 Leiterin, Abteilung angeborene Stoffwechselerkrankungen, Dr. von Haunersches Kinderspital, Ludwig-Maximilians-Universität (LMU) München
- 2007 - 2014 Leiterin, LMUexcellent-Initiative, LMU München
- 2006 - 2014 Professorin, Molekulare Pädiatrie, Dr. von Haunersches Kinderspital, LMU München
- 2004 - 2014 Leiterin, Abteilung für Molekulare Pädiatrie, Dr. von Haunersches Kinderspital, LMU München
- 2004 - 2014 Mitglied, Bayerisches Genomforschungsnetzwerk (BayGene), LMU München
- 2001 - 2004 Postdoc, Dr. von Haunersches Kinderspital, LMU München
- 2000 - 2001 Postdoc, Institut für physiologische Chemie, Ruhr-Universität Bochum (RUB)
- seit 2000 Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin
- 1997 - 2004 Ausbildung in biochemischer Genetik und molekulare Biologie

- 1990 - 1997 Facharztausbildung Pädiatrie, Dr. von Haunersches Kinderspital, LMU München
1984 - 1990 Studium in Medizin, LMU München

Projektkoordination, Mitgliedschaft in Verbundprojekten

- 2011 - 2014 Leiterin, Projekt „Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase-Mangel: Genotyp-basierte Risikoprofile und Analyse von Funktion und Struktur varianter MCAD-Proteine“, Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)
2004 - 2014 Leiterin, Projekt „Genetische Erkrankungen mit defekter Proteinfaltung: Entwicklung pharmakotherapeutischer Strategien“, Bayerisches Staatsministerium für Wissenschaft und Kunst (StMWFK)
1996 - 2006 Leiterin, Projekt „Funktionelle Charakterisierung der humanen Gene und Proteine der frühen peroxisomalen Biogenese PEX3 und PEX19“, DFG

Auszeichnungen und verliehene Mitgliedschaften

- seit 2015 Mitglied, Nationale Akademie der Wissenschaften Leopoldina
2012 Therese von Bayern-Preis, Prinzessin Therese von Bayern-Stiftung, München
2008 Honorary Mention, Nature Awards for Mentoring and Science, Springer Nature Group, Berlin
2004 Adalbert Czerny-Preis für herausragende pädiatrische Forschung, Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)
2001 - 2005 Forschungsstipendium, DFG

Forschungsschwerpunkte

Ania Muntau ist eine deutsch-schweizerische Pädiaterin. Sie erforscht molekulare Mechanismen, die zu genetisch bedingten Erkrankungen führen. Schwerpunkt ihrer Forschung sind seltene angeborene Stoffwechselerkrankungen bei Kindern. Ihre Erkenntnisse fließen in die Entwicklung neuer Therapiestrategien für Patienten mit seltenen Erkrankungen.

Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union (EU) als selten, wenn sie bei weniger als fünf von 10.000 Personen auftritt. Da es mehr als 6.000 unterschiedliche seltene Erkrankungen (SE) gibt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen hoch. Ania Muntaus wissenschaftliches Interesse gilt in diesem Zusammenhang besonders der Phenylketonurie, die mit einer Inzidenz von 1:6000 bis 1:7000 bei Neugeborenen eine eher häufigere unter den seltenen Erkrankungen darstellt. Bei Patientinnen und Patienten mit Phenylketonurie (PKU) arbeitet das Enzym Phenylalaninhydroxylase aufgrund von Mutationen im

dazugehörigen Gen eingeschränkt und verzögert. Dadurch kann der Eiweißbaustein Phenylalanin nicht zu Tyrosin abgebaut werden und sammelt sich im Plasma. Bislang wurden über 400 Mutationen identifiziert, die die Aktivität des Enzyms vermindern.

Die betroffenen Kinder müssen vor allem in der frühen Kindheit eine strenge Diät einhalten, um geistige Entwicklungsstörungen zu vermeiden. Erlaubt sind Lebensmittel, die wenig Phenylalanin enthalten, wie Früchte, Gemüse und Brot. Zusätzlich muss ein Phenylalanin-freies Aminosäuregemisch eingenommen werden, um einem Eiweißmangel vorzubeugen. Wird die Diät nicht eingehalten, kommt es zu geistigen Entwicklungsstörungen und Hirnschädigungen, die Krampfanfälle, Zittern und kognitive Störungen nach sich ziehen. Ein Co-Faktor des Enzyms Phenylalaninhydroxylase ist Tetrahydrobiopterin, das die Aktivität des Enzyms reguliert. Dieser Co-Faktor kann nun aufgrund der Grundlagenforschung, an der Ania Muntau wesentlich mitgewirkt hat, synthetisch hergestellt und als Arzneistoff zugeführt werden. Ein großer Teil der jugendlichen Patientinnen und Patienten kann damit fast normal essen und gewinnt so enorm an Lebensqualität.

Auch weitere seltene Erkrankungen, wie die Glutarazidurie (GA1), erforscht Muntau. Bei dieser ebenfalls angeborenen Stoffwechselstörung können durch einen Enzymdefekt die Aminosäuren Lysin und Tryptophan nicht richtig abgebaut werden und überfluten das Gehirn, so dass es zu schweren Bewegungsstörungen kommt. Mit ihrem Team hat die Stoffwechselexpertin die Mechanismen der Krankheitsentstehung auf zellulärer Ebene aufgeklärt und sucht Wirkstoffe, die den pathologischen Prozess bremsen oder gar zum Erliegen bringen.

Ania Muntau möchte die Grundlagen weiterer seltener Krankheiten auf molekularer Ebene verstehen und mit ihrer Forschung zur Entwicklung neuer Therapien beitragen. Neben den Kindern und jugendlichen hat sie dabei auch die Belastung der Familien im Blick und leitet Studien, die nicht nur den Einzelfall in den Blick nehmen, sondern auf Public-Health-Ebene die Situation von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen untersuchen.