

## SCREEN-RA : Newsletter Juni 2021

Liebe Teilnehmer,

Dieser Newsletter informiert Sie über die neuesten Nachrichten der SCREEN-RA Studie. Dieser Newsletter informiert Sie über die neuesten Nachrichten der SCREEN-RA Studie.

Es ist seit langem bekannt, dass es Familien gibt, in denen es mehrere Fälle von RA gibt. Es wird geschätzt, dass die erbliche Komponente dieser Krankheit etwa 50% beträgt, was auch bedeutet, dass ~50% der Kausalität auf andere Faktoren, wie z.B. Umweltfaktoren, zurückzuführen sind. Leider gibt es kein "RA-Gen", das das Risiko einfach vorhersagen kann, aber es gibt mehrere Genvariationen, die mit einem erhöhten Risiko verbunden sind. Bis zu 120 Varianten genetische Varianten ("SNPs") wurden als mit der Krankheit assoziiert identifiziert. Allerdings tragen nur bestimmte Varianten des "Haupthistokompatibilitätskomplexes", die als "Shared Epitope" bezeichnet werden, ein deutlich erhöhtes Risiko. Interessanterweise ist das familiäre Risiko für RA bei Männern und Frauen gleich hoch, und der erbliche Beitrag ist bei früher RA oder RA, die in jungen Jahren begann, größer.

Was bedeutet es für Sie, wenn eines Ihrer Familienmitglieder RA hat?

Ein Verwandter ersten Grades (d.h. Elternteil, Geschwister, Kind) eines RA-Patienten zu sein, verdreifacht das Risiko, selbst zu erkranken. Etwa 15 % der eineiigen Zwillinge (identische Gene) entwickeln wahrscheinlich RA, aber bei zweieiigen Zwillingen (unterschiedliche Gene von anderen Geschwistern) sind es nur 4 %. Im SCREEN-RA messen wir dieses 'gemeinsame Epitop' und geben Ihnen das Ergebnis. Wie bei allen unseren Genen haben wir zwei Kopien, - eine vom Vater und eine von der Mutter. Nur wenn wir eine doppelte Kopie dieses "gemeinsamen Epitops" haben, sind wir wirklich gefährdet, unser Risiko, eine RA zu entwickeln, zu erhöhen. Wenn Sie dies tun, wird Ihnen möglicherweise empfohlen, bestimmte Dinge zu tun, die könnte in diesem speziellen Fall das Krankheitsrisiko verringern. Es kann daher nützlich sein, dieses genetische Ergebnis zu kennen.

**Prof. Axel Finckh**

*Rheumatologist*

Wenn Sie bereits an unserer Studie teilnehmen, empfehlen wir Ihnen, auch Ihren Geschwistern oder erwachsenen Kindern von der Studie zu erzählen, um sie zur Teilnahme zu ermutigen.

### Danksagung

Mein gesamtes Team und ich möchten Ihnen persönlich für Ihre Unterstützung dieses Projekts danken.



Wir möchten uns auch bei den Mitarbeitern der anderen Rheumakliniken in der Schweiz bedanken.

### **Forschungsfrage:**

Einige Studien deuten darauf hin, dass virale Infektionen ein Auslöser für Autoimmunerkrankungen wie rheumatoide Arthritis (RA) sein können. Bei einigen Personen können eine schlechte Infektionskontrolle und eine chronische Exposition gegenüber viralen Antigenen die Ursache für eine chronische Entzündungsreaktion sein, die zur Entwicklung früher RA-Symptome führt. Diese noch nie dagewesene Pandemieperiode bietet die Gelegenheit, die möglichen Auswirkungen einer Infektion mit einem neuartigen Coronavirus (COVID-19/SARS-Cov2) beim Auftreten von RA. Wir möchten die Teilnehmer, die positiv auf eine COVID-19-Infektion getestet wurden, kontaktieren, um ihnen einen Folgetermin mit einer körperlichen Untersuchung und einer Blutentnahme anzubieten. Die gesammelten klinischen und biologischen Informationen werden es uns ermöglichen, herauszufinden, ob eine COVID-19-Infektion in der Lage ist, eine Autoimmunreaktion und/oder die Entwicklung von Gelenksymptomen auszulösen oder diese Phänomene sogar zu verstärken, wenn sie bereits bestehen.

**Dre. Celine Lamacchia**

*Biologiste, PhD*

### **Studie "Darm-Mikrobiota in der Entwicklung der rheumatoiden Arthritis".**

Wir danken Ihnen für Ihre Teilnahme und die Zeit, die Sie sich genommen haben, um in ein Zentrum zu kommen und Ihre Proben abzugeben.

Die Stuhlprobensammlung neigt sich dem Ende zu. Wir konnten über 300 Proben sammeln. Die Analysephase der Proben wird in den kommenden Wochen an der Universität Genf beginnen

**Benoît GILBERT**

*MD-PhD-Kandidat*

**Der nächste Newsletter sollte Sie im Oktober 2021 erreichen**

