

Symposium zu seltenen Erkrankungen

Das PURA-Syndrom im Fokus

07.03.2026 · 09:30 – 16:00 Uhr

Universitätsklinikum Freiburg

FZSE – Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen

Sprache: Deutsch

Was ist das PURA-Syndrom?

Das PURA-Syndrom ist eine sehr seltene genetisch bedingte neuroentwicklungsbezogene Erkrankung. Ursache ist eine pathogene Variante im PURA-Gen, welches für das Protein Pur-alpha kodiert. Dieses Protein ist essenziell für grundlegende zelluläre Prozesse, insbesondere für die Entwicklung, Reifung und Funktion von Nervenzellen.

Das PURA-Syndrom wurde erstmals im Jahr 2014 beschrieben. Mit dem zunehmenden Einsatz moderner molekulargenetischer Diagnostik werden weltweit mehr Betroffene identifiziert, dennoch zählt die Erkrankung weiterhin zu den seltenen Erkrankungen.

PURA ist an der Regulation von RNA-Stabilität, -Transport und -Translation beteiligt. Störungen dieser Prozesse führen zu einer Beeinträchtigung neuronaler Entwicklungs- und Reifungsmechanismen.

Klinisches Erscheinungsbild

Das klinische Spektrum des PURA-Syndroms ist breit und interindividuell sehr unterschiedlich. Häufige Merkmale sind eine ausgeprägte globale Entwicklungsverzögerung, eine schwere Sprachentwicklungsstörung bis hin zum Fehlen der Lautsprache, eine generalisierte Muskelhypotonie sowie epileptische Anfälle.

Zusätzlich können Fütterungs- und Schluckstörungen, Atemregulationsstörungen sowie motorische Einschränkungen auftreten. Viele Betroffene benötigen eine langfristige, interdisziplinäre medizinische und therapeutische Begleitung.

Forschung und Perspektiven

In Deutschland wird das PURA-Syndrom unter anderem an der Universität Ulm sowie am Helmholtz Zentrum München erforscht. Ziel ist es, die molekularen Mechanismen besser zu verstehen und langfristig therapeutische Ansätze zu entwickeln.

PURA Syndrome Deutschland e. V.

Der Verein ist eine bundesweite Selbsthilfe- und Interessenvertretung für Menschen mit PURA-Syndrom und ihre Familien. Er fördert Vernetzung, Informationsaustausch, Zusammenarbeit mit Forschungseinrichtungen und unterstützt wissenschaftliche Projekte.



Pauli erklärt

Ich helfe dabei, medizinische Inhalte verständlich zu machen und Familien sowie Interessierten einen niedrighschwelligen Zugang zu Informationen über das PURA-Syndrom zu ermöglichen.