



RESEARCH FOR RARE

Forschung für seltene Erkrankungen

Gemeinsam zu Diagnose und Therapie

Trotz vielfältiger Anstrengungen und Initiativen von Ärzten und Wissenschaftlern sind die Grundlagen für viele seltene Erkrankungen immer noch nicht verstanden. Für die meisten seltenen Erkrankungen gibt es keine kurativen Therapien. Um die klinische Forschung an seltenen Erkrankungen zu fördern, unterstützt das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) seit 2003 Forschungsverbände zu seltenen Erkrankungen. Insgesamt rund 100 Forschungsprojekte arbeiten bundesweit an spezifischen Erkrankungsgruppen, um neue Diagnose- und Therapiemöglichkeiten zu entwickeln. Eine enge Verzahnung von präklinischer Forschung und klinischer Arbeit kann einen entscheidenden Beitrag zur Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen leisten. Mehr Informationen finden Sie unter: www.research4rare.de

Netzwerk für Menschen mit Erkrankungen mit gestörter DNA Reparatur (ADDRess) ●

Bei diesen Erkrankungen leiden die Betroffenen unter einem massiv erhöhten Krebsrisiko. Ziel des Verbundes ist es, die medizinische und psychosoziale Versorgung, Krebsfrüherkennung, Diagnose und Therapie bei diesen Patienten zu verbessern.
Koordination: Prof. Dr. med. Christian Kratz, Medizinische Hochschule Hannover MHH

Verbundforschungsprojekt innerhalb des Deutschen Netzwerks für die Erforschung von autoimmunen Enzephalitiden (CONNECT GENERATE) ●

Ziel ist die Verbesserung der Diagnostik und Behandlung von Menschen mit autoimmunen Enzephalitiden, einer seltenen, aber therapierbaren Form der Hirnentzündung. Dies geschieht durch die Einbindung von Forschungsprojekten zu genetischen Ursachen, bildgebenden Charakteristika, immunologischen Grundlagen und molekularen Netzwerkeffekten sowie zur Wirksamkeit Plasmazell-gerichteter Therapeutika.

Koordination: PD Dr. med. Frank Leypoldt, Universitätsklinikum Kiel

Erforschung und Therapieoptimierung von Patienten mit Multi-Organ- Autoimmunerkrankungen (GAIN) ●

Autoimmunerkrankungen die mehrere Organe betreffen, gehören zu den extrem seltenen Erkrankungen des Menschen. GAIN geht der Frage nach, welches die zugrundeliegenden molekularen und zellulären Pathomechanismen sind und durch welche molekularen Eingriffe die zelluläre Pathologie beeinflusst bzw. korrigiert werden kann.

Koordination: Prof. Dr. med. Bodo Grimbacher, Universitätsklinikum Freiburg

RASopathien (GeNeRARE) ●

RASopathien umfassen eine Erkrankungsgruppe mit gemeinsamer pathogenetischer Grundlage und überlappendem Phänotyp. GeNeRARE befasst sich insbesondere mit der Pathophysiologie und molekularen Pathogenese, die für die langfristige Prognose der Betroffenen von kritischer Bedeutung sind, aber auch bisher weniger beachteten Aspekten der RASopathien.

Koordination: Prof. Dr. med. Martin Zenker, Universitätsklinikum Magdeburg

Translationales Netzwerk zu hereditären intrahepatischen Cholestasen (HiChol) ●

Cholestase bezeichnet eine Störung der Gallebildung oder der Gallesekretion aus der Leber in den Darm. Ziele sind das Identifizieren von Mutationen, die schwerwiegenden hereditären intrahepatischen Cholestasen zugrunde liegen. Außerdem sollen die Auswirkungen von gefundenen Mutationen aufgeklärt und kompensatorische Mechanismen identifiziert werden.

Koordination: Prof. Dr. med. Verena Keitel-Anselmino, Universitätsklinikum Düsseldorf

Deutsches Netzwerk für Mitochondriale Erkrankungen (mitoNET) ●

Bei einer mitochondrialen Erkrankung kann jedes Organ in jedem Alter betroffen sein, so dass es Tausende möglicher Symptom-Konstellationen gibt. mitoNET will mit seinem Experten-Netzwerk, dem Patientenregister, den Biobanken und seinen wissenschaftlichen Teilprojekten Patienten helfen, durch verbesserte Diagnostik schneller zu einer Einordnung ihrer Symptome zu gelangen und sie von neuen Therapieverfahren profitieren lassen.

Koordination: Prof. Dr. med. Thomas Klopstock, Klinikum der Universität München (LMU)

Entwicklung von Früherkennungs- und Behandlungsstrategien für junge Menschen mit Prädisposition für myeloische Neoplasien (MyPred) ●

MyPred will die Entwicklung myeloischer Neoplasien (z.B. Leukämien) bei Patienten mit einer entsprechenden genetischen Veranlagung erforschen. Ziel ist es zu verstehen, wie bestimmte angeborene genetische Veränderungen zur Entwicklung myeloischer Neoplasien im jungen Lebensalter führen, wie erworbene genetische und epigenetische Veränderungen dazu beitragen, wie die Leukämieentstehung rechtzeitig erkannt oder verhindert werden kann und wie Individuen besser unterstützt werden können.

Koordination: Dr. med. Miriam Erlacher, Universitätsklinikum Freiburg

Frühkindliche zystische Nierenerkrankungen (NEOCYST) ●

Gerade im Kindesalter bereitet die enorme klinische Bandbreite der zystischen Nierenerkrankungen erhebliche Schwierigkeiten hinsichtlich Diagnose, Behandlung und Vorhersage des weiteren Krankheitsverlaufes. Das NEOCYST-Netzwerk begegnet diesen Herausforderungen, indem es die rasante Entwicklung auf molekularer Ebene mit einer verbesserten klinischen Erfassung individueller Krankheitsverläufe verbindet und so molekulare Erkenntnisse in die Krankenversorgung überträgt.

Koordination: Prof. Dr. med. Martin Konrad, Universitätsklinikum Münster

Idiopathische FSGS (STOP-FSGS) ●

Die idiopathische FSGS (fokal segmentale Glomerulosklerose) ist eine seltene Erkrankung, die häufig zu einem irreversiblen Verlust der Nierenfunktion und lebenslangen Bedarf an Dialyse führt. STOP-FSGS will zentrale Fragestellungen bezüglich der Krankheitsentstehung, Diagnose und neuen Therapien beantworten.

Koordination: Prof. Dr. med. Marcus J. Moeller, Universitätsklinikum Aachen

Hereditäre spastische Paraplegien (TreatHSP.net) ●

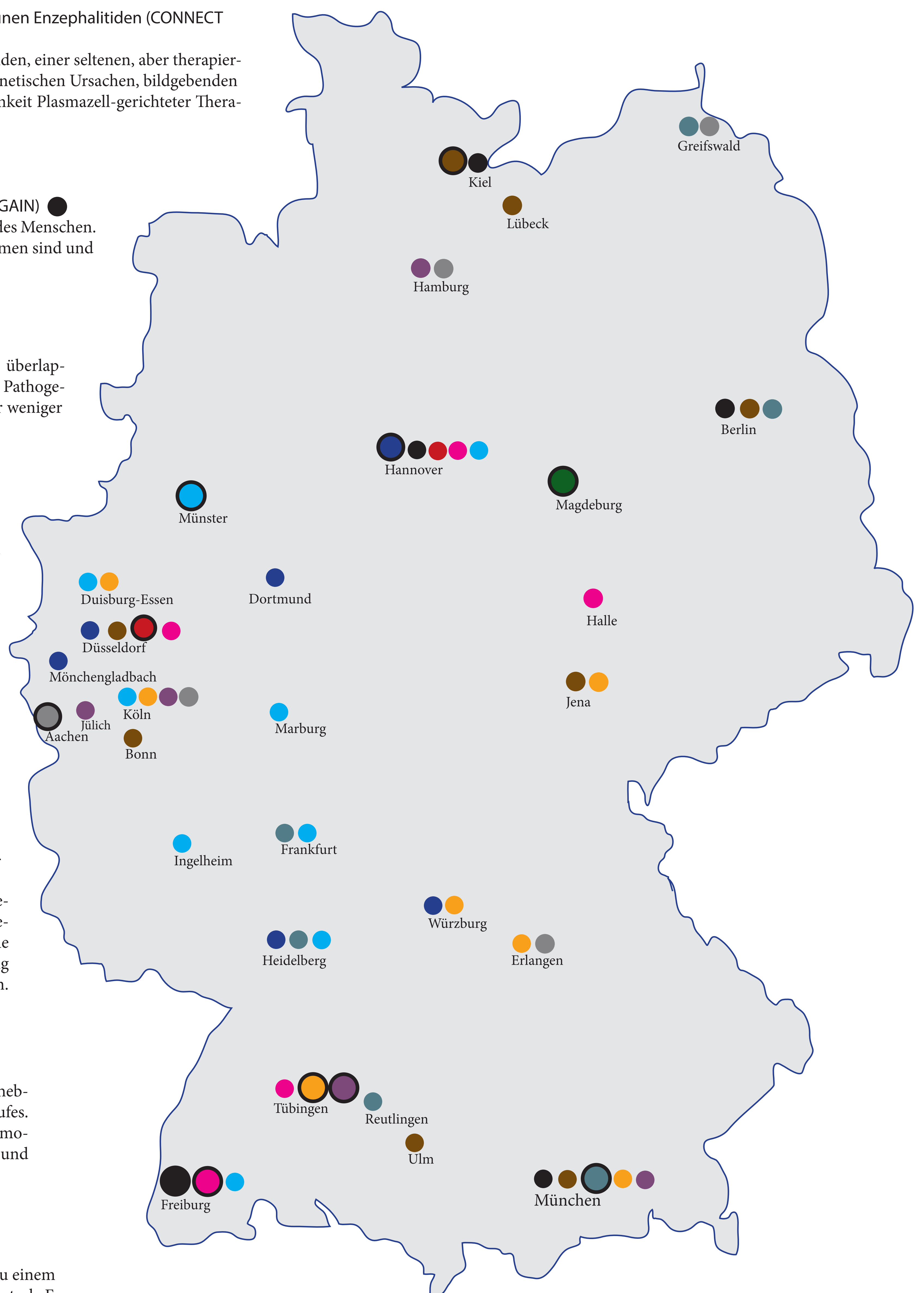
Hereditäre spastische Paraplegien (HSP) sind klinisch und genetisch sehr heterogene neurodegenerative Erkrankungen, die zu einer fortschreitenden Spastik und Schwäche der unteren Extremitäten führen. Die Behandlung der Ursachen dieser Erkrankungen wird durch die genetische und pathophysiologische Heterogenität behindert. TreatHSP wird daher eine gemeinsame Infrastruktur für klinische Daten, Biomaterialien und OMICS-Daten schaffen und konsequent transnationale Forschungsansätze vorantreiben, die "Trial Readiness" und die Implementierung neuer kausaler Therapiestrategien für die HSP befördern.

Koordination: PD Dr. med. Rebecca Schüle, Universitätsklinikum Tübingen

Neue Therapien für neurologische Ionenkanal- und Transporterstörungen (Treat-ION) ●

Neurologische Ionenkanal- und Transporterstörungen umfassen eine Vielzahl von neuropsychiatrischen Erkrankungen. Sie sind durch unterschiedliche Symptome charakterisiert, wie Entwicklungsverzögerung, Epilepsie, episodische oder chronische Ataxie, Migräne und andere, die häufig in Kombination auftreten oder durch Mutationen verursacht werden. Das Hauptziel von Treat-ION ist es, Ergebnisse aus genetischen und pathophysiologischen Studien in wirkungsvolle, individualisierte Therapien umzusetzen.

Koordination: Prof. Dr. med. Holger Lerche, Universitätsklinikum Tübingen



GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung

Koordinierungsstelle der Forschungsverbände für seltene Erkrankungen

Sprecher: Prof. Dr. Thomas Klopstock; Klinik für Neurologie, Friedrich-Baur-Institut; Ziemssenstraße 1a D-80336 München
T +49 (0)89 4400 57474 F +49 (0)89 4400 - 57402; info@research4rare.de www.research4rare.de