



RESEARCH FOR RARE

Forschung für seltene Erkrankungen



WAS SIND SELTENE ERKRANKUNGEN?

Als selten gilt eine Erkrankung, wenn weniger als fünf von 10.000 Menschen von einer solchen Diagnose betroffen sind. Da aber bereits ca. 8.000 seltene Erkrankungen bekannt sind, ist die Gesamtanzahl in der Bevölkerung durchaus häufig: In Deutschland leben rund vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, in Europa rund 30 Millionen. Insgesamt treten 70 Prozent dieser zumeist chronisch verlaufenden Krankheiten bereits im Kindesalter auf.



BESONDERE HERAUSFORDERUNGEN

Die meisten seltenen Erkrankungen sind genetischen Ursprungs (80%), ihre Ursachen jedoch häufig unerforscht. Die relativ geringe Anzahl an Betroffenen, Expert:innen und geeigneten Medikamenten erschweren den Weg zu einer Diagnose und passgenauen Therapie. Dadurch werden Betroffene mit vielen Arztbesuchen konfrontiert, während sich der Krankheitsverlauf irreversibel verschlechtern kann. Dies erfordert besondere Aufmerksamkeit aller Beteiligten und spezielles Wissen.



ZIELE DER FORSCHUNG

Im Mittelpunkt der Forschung stehen die genetischen Ursachen und die zugrunde liegenden Krankheitsmechanismen. Ziel ist es, die Diagnostik zu verbessern und neue Behandlungsmethoden zu entwickeln, um eine bessere Patientenversorgung zu erreichen. Zu diesem Zweck fördert das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) bereits seit 2003 translationsorientierte Forschungsverbände zu verschiedenen seltenen Erkrankungen.



BEDEUTUNG DER ZUSAMMENARBEIT

Eine bundesweite und internationale Vernetzung ist Voraussetzung, um innovative Methoden und Technologien voranzubringen. Auf europäischer Ebene sind die Forscher:innen am Aufbau Europäischer Referenznetzwerke (ERN) für seltene Erkrankungen beteiligt. Die intensive Zusammenarbeit mit Betroffenen, Patientenorganisationen und behandelnden Ärzt:innen ist von großer Bedeutung. So können klinische Studien durchgeführt sowie Register und Biobanken aufgebaut werden.

FORSCHUNGSVERBÜNDE AUF EINEN BLICK:

ADDress

Netzwerk für Erkrankungen mit gestörter DNA-Reparatur
Prof. Dr. med. Christian Kratz - Medizinische Hochschule Hannover

NEOCYST

Netzwerk für frühkindliche zystische Nierenerkrankungen
Dr. Jens König - Universitätsklinikum Münster

CONNECT-GENERATE

Forschungsverbund für autoimmune Enzephalitiden
PD Dr. med. Frank Leyboldt - Christian-Albrechts-Universität Kiel

STOP-FSGS

Forschungsverbund für die seltene Nierenerkrankung primäre fokal-segmentale Glomerulosklerose
Prof. Dr. med. Tobias B. Huber - Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

GAIN

Netzwerk für genetische Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen
Prof. Dr. med. Bodo Gimbacher - Universitätsklinikum Freiburg

HiChol

Netzwerk für hereditäre intrahepatische Cholestasen
Prof. Dr. med. Verena Keitel-Anselmino - Universitätsklinikum Magdeburg

TreatHSP.net

Translationale Forschung zur hereditären spastischen Paraplegie
Prof. Dr. med. Rebecca Schüle - Universitätsklinikum Heidelberg

MyPred

Netzwerk für junge Menschen mit Prädisposition für myeloische Neoplasien
Dr. med. univ. Miriam Erlacher, PhD - Universitätsklinikum Freiburg

Treat-ION

Neue Therapien für neurologische Ionenkanal- und Transporterstörungen
Prof. Dr. med. Holger Lerche - Universitätsklinikum Tübingen



September 2023



Koordinierungsstelle der Forschungsverbände für seltene Erkrankungen
Katja Franke-Rupp & Dr. Corinna Schultheis
Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik • LMU Klinikum, LMU München • Ziemssenstraße 1a, 80336 München • Tel: +49 089 4400-57063 / 64 • E-Mail: info@research4rare.de • www.research4rare.de

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung