



# RESEARCH FOR RARE

Forschung für seltene Erkrankungen

**Neuronale Ceroid-Lipofusinosen (NCL2TREAT)**

NCL2TREAT führt Wissenschaftler der klinischen und Grundlagenforschung zu Neuronalen Ceroid-Lipofusinosen und anderen lysosomalen Speichererkrankungen in Deutschland zusammen, um die Forschung und das Verständnis zur Biogenese und Rolle von Lysosomen für das zelluläre Gleichgewicht voranzubringen.

**Koordination:**  
Prof. Dr. Thomas Braulke, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

**Autoinflammatorische Syndrome bei Kindern und Jugendlichen (AID-Net)**

Angeborene Fiebersyndrome sind durch wiederkehrende Episoden von Fieber und Entzündungen charakterisiert. Das Konsortium vereint Projekte der Grundlagenforschung, die mit einem translationalen Ansatz kombiniert werden, um unerwünschte Entzündungsreaktionen modulieren zu können.

**Koordination:**  
Prof. Dr. Johannes Roth, Universitätsklinikum Münster

**Frühkindliche zystische Nierenerkrankungen (NEOCYST)**

Erbliche zystische Nierenerkrankungen sind eine der häufigsten Ursachen eines chronischen Nierenversagens im Kindesalter. Ziel von NEOCYST ist eine verbesserte Patientenversorgung und eine optimierte Beratung hinsichtlich der renalen Prognose und des Auftretens der Beteiligung anderer Organe.

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

**Imprinting-Erkrankungen (IMPRINTING)**

Fehler in der genomischen Prägung führen zu veränderten Genexpressionsmustern und können auf diese Weise Erkrankungen verursachen. Ziel des Verbundes ist die Beschreibung des klinischen und molekularen Spektrums von Imprinting-Erkrankungen.

**Koordination:**  
Prof. Dr. Bernhard Horsthemke, Universitätsklinikum Essen

**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. Marcus Möller, Universitätsklinikum Aachen

**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. Martin Zenker, Universitätsklinikum Magdeburg

**Charcot-Marie-Tooth (CMT-NET)**

Die Charcot-Marie-Tooth Erkrankung (CMT) ist eine erbliche Erkrankung des peripheren Nervensystems, für die noch keine Behandlung bekannt ist. Betroffene Patienten leiden an unterschiedlich starken sensorischen und motorischen Einschränkungen. CMT-NET will genetische und nicht-genetische Risikofaktoren für die Schwere der Erkrankung, sowie neue therapeutische Ziele identifizieren.

**Koordination:**  
Prof. Dr. Michael Sereda, Universitätsklinikum Göttingen

**Dystonien (DysTract)**

Dystonien sind eine heterogene Gruppe von idiopathischen und unheilbaren Bewegungsstörungen. DysTract kombiniert klinische Studien und experimentelle Tierstudien, um alle Krankheitsmerkmale von Dystonien von der molekularen Ebene bis hin zu Veränderungen im Gehirn zu charakterisieren.

**Koordination:**  
Prof. Dr. Jens Völkman, Universitätsklinikum Würzburg

**Kognitive Störungen durch veränderte Chromatindynamik (CHROMATIN-Net)**

CHROMATIN-Net untersucht die phänotypische und molekulare Überlappung verschiedener seltener Syndrome mit veränderter Chromatindynamik. Diese Erkrankungen beinhalten u.a. das Coffin-Siris-, Cornelia de Lange- und das Nicolaides-Baraitser-Syndrom. Sie weisen eine überlappende phänotypische Präsentation mit einem breiten Spektrum dysmorpher Merkmale und variabler kognitiver Beeinträchtigung auf.

**Koordination:**  
Prof. Dr. André Reis, Universitätsklinikum Erlangen

**Primäre Immundefekte (PID-NET)**

Primäre Immundefekte sind eine heterogene Gruppe von seltenen Störungen des angeborenen oder des erworbenen Immunsystems. PID-NET hat zum Ziel, Patienten mit primären Immundefekterkrankungen rascher zu diagnostizieren, ihre ärztliche Betreuung zu verbessern, eine exakte genetische Diagnose zu ermöglichen und innovative gentherapeutische Strategien zu entwickeln.

**Koordination:**  
Prof. Dr. Christoph Klein, Universitätsklinikum München

## Forschung für die seltenen 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) in einer weiteren Förderperiode 2015/16-2018 zehn Netzwerke zu seltenen Erkrankungen. Insgesamt rund 50 Forschungsgruppen 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](http://www.research4rare.de)