



Teile Österreichs ab. Sie sind zuständig für die Rekrutierung und Betreuung betroffener Patienten, Sammlung von Biomaterialien und deren Zusendung an die Biobanken, sowie für die Erfassung der klinischen Daten und deren Speicherung in der dafür vorgesehenen zentralen webbasierten Patientenregister-Datenbank (mitoREGISTRY).

Alle Patienten mit einer gesicherten mitochondrialen Erkrankung, beruhend auf klinischer und/oder morphologischer und/oder biochemischer und/oder molekulargenetischer Evidenz oder dringendem Verdacht auf eine solche Erkrankung können in das Register aufgenommen werden. Die betroffenen Patienten stellen sich regelmäßig (möglichst einmal jährlich) vor, wobei der Abstand der Follow-up-Untersuchungen im Einzelfall je nach Ausmaß und Schweregrad der Erkrankung angepasst werden kann. Die Teilnahme an dem Patientenregister ist freiwillig und kostenfrei. Im mitoREGISTRY wurden inzwischen (Stand Dezember 2020) über 1700 neue Patienten eingetragen, mit Verlaufsdaten von insgesamt über 1750 Visiten. Die aktuelle Entwicklung der Patienteneinschlüsse im mitoREGISTRY, sowie die entsprechenden Diagnosen-Verteilungen sind in Abb. 1 und 2 dargestellt.

Im Umfeld des Forschungsverbands findet ein weiterer Ausbau des Netzwerks statt. Die bestehenden Biobanken und das Patientenregister sollen für eine bessere internationale Zusammenarbeit mit anderen Datenbanken harmonisiert und verknüpft werden, dies erfolgte seit 2017 im Rahmen des europäischen E-RARE 3 Projekts GENOMIT. Das mitoREGISTRY wurde im September 2020 in das internationale Register GENOMIT integriert. Bisher sind neben dem mitoREGISTRY die nationalen mitochondrialen Register aus Italien, Großbritannien, Frank-

reich und den USA in GENOMIT erfasst bzw. vorgesehen. In Planung ist die Option, dass Patienten bestimmte Daten auch selbst einpflegen können.

Ausführliche Informationen zum mitoNET mit entsprechenden Kontaktadressen und Ansprechpartnern sind auch unter [www.mitonet.org](http://www.mitonet.org) zu finden.

Prof. Dr. med. Thomas Klopstock (Sprecher des mitoNET)  
Dr. med. Borianna Büchner (Chief Operating Manager mitoNET)  
Friedrich-Baur-Institut  
Neurologische Klinik und Poliklinik  
LMU Klinikum  
Ziemssenstr. 1, 80336 München  
T 089 4400 57421, F 089 4400 57402  
[thomas.klopstock@med.uni-muenchen.de](mailto:thomas.klopstock@med.uni-muenchen.de)  
[boriana.buechner@med.uni-muenchen.de](mailto:boriana.buechner@med.uni-muenchen.de)

Dr. Holger Prokisch  
Institut für Humangenetik  
Klinikum rechts der Isar  
Technische Universität München  
Trogerstr. 32, 81675 München  
T 089 3187 2890, F 089 3187 3297  
[prokisch@helmholtz-muenchen.de](mailto:prokisch@helmholtz-muenchen.de)

Prof. Dr. med. Cornelia Kornblum  
Klinik und Poliklinik für Neurologie  
Universitätsklinikum Bonn  
Venusberg-Campus I NPP, Gebäude 80  
53127 Bonn  
T 0228 287 15712  
[Cornelia.Kornblum@ukbonn.de](mailto:Cornelia.Kornblum@ukbonn.de)



## Nationales Forschungsnetzwerk CMT-NET

Das Forschungsnetzwerk CMT-NET ([www.cmt-net.de](http://www.cmt-net.de)) ist ein Zusammenschluss von deutschen Klinikern und Wissenschaftlern, die auf die Erforschung und Behandlung der CMT-Erkrankung, einer hereditären Neuropathie, spezialisiert sind. CMT-NET wird koordiniert von Prof. Dr. med. Michael W. Sereda (UMG), Ko-Koordinatoren sind Prof. Dr. med. Peter Young (Medical Park Bad Feilnbach), Prof. Dr. rer. nat. Rudolf Martini (Universitätsklinikum Würzburg) und Prof. Dr. med. Maggie C. Walter M.A. (LMU München). Von 02/2016 bis 01/2020 wurde das Netzwerk durch das BMBF gefördert.

Das CMT-NET umfasst drei Servicestrukturen (Netzwerkzentrale (UMG), CMT-Patientenregister (LMU München) und CMT Biobanken (UMG und RWTH Aachen)), drei klinische Studien (u.a. die oben erwähnte CMT-Beobachtungsstudie und die

CMT-Biomarker-Studie sowie eine Studie zu Schwangerschaft und Geburt (RWTH Aachen)) und acht grundlagenwissenschaftliche Forschungsprojekte an den Standorten Göttingen, Münster, München, Würzburg und Aachen. Obwohl derzeit ohne Förderung, besteht das Netzwerk mit den Kern- und Servicestrukturen weiterhin fort und informiert über die Homepage [www.cmt-net.de](http://www.cmt-net.de) über Neuigkeiten. Das Netzwerk ist über die Netzwerkzentrale (Kontakt: Dr. rer. nat. Lisa Reinecke, E-Mail: [lisa.reinecke@med.uni-goettingen.de](mailto:lisa.reinecke@med.uni-goettingen.de)) erreichbar.

### Forschungsaktivitäten Publikationen von CMT-NET

Im Jahr 2020 konnten zwei Publikationen aus dem Netzwerk veröffentlicht werden. In der ersten Publikation wurden durch Gewebeuntersuchungen Biomarker in der Haut von CMT-