RESEARCH FOR RARE
Forschung für seltene Erkrankungen

GEFÖRDERT VOM
Bundesministerium für Bildung und Forschung

Gemeinsam zu Diagnose und Therapie

Juli 2022

Aus den Verbünden
Publikationsleistung der BMBF-Forschungsverbünde für seltene Erkrankungen
Neues von GAIN und NEOCYST
Neues von ADDRess, MyPred, TREAT-ION, HiChol, mitoNET und der ACHSE e.V.
Paper of the Quarter IV / 2021 (ADDRess, GAIN, MyPred und STOP-FSGS)
Paper of the Quarter I / 2022 (CONNECT-GENERATE, GeNeRARe, mitoNET und STOP-FSGS)

Weitere Informationen
Veranstaltungen / Ausschreibungen

Liebe Leser*innen,

wir freuen uns, dass sich insgesamt neun unserer derzeitigen Forschungsverbünde für eine neue Förderperiode (2023-2026) qualifiziert haben und die bestehenden Arbeitsgruppen ihre Forschung mit der Unterstützung des BMBF um weitere drei Jahre fortführen können. Wir hoffen, dass dieses äußerst erfolgreiche BMBF-Förderprogramm auch langfristig weitergeführt wird.

In dieser Ausgabe findet sich wieder ein breiter Querschnitt aus der Verbundarbeit sowie eine Übersicht zur außergewöhnlichen Publikationsleistung aller Forschungsverbünde in der laufenden Förderperiode (Seite 2). Details über aktuelle Forschungsergebnisse und Einblicke in die verschiedenen Themen können Sie den einzelnen Berichten aus den Verbünden (ab Seite 3) und ausgewählten Publikationen (ab Seite 5) entnehmen. Wie hoch der Stellenwert der Forschungsarbeiten ist und welche Bedeutung die gute Vernetzung der Verbünde hat, wurde kürzlich wieder auf einem Netzwerktreffen dargestellt, welches am 25.06.2022 online stattfand.

Für den diesjährigen *Rare Disease Day* am 28.02.2022 hat sich R4R an der Aktion *Chain of Lights* mit einer Beleuchtungsaktion der LMU Kinderklinik beteiligt. Videobeiträge und Pressemitteilungen am LMU Klinikum, unter anderem zum Forschungsverbund mitoNET, haben für einen Abend das Spotlight auf das Thema seltene Erkrankungen gesetzt. Auch bei der Initiative change4RARE waren wir im Juni 2022 in einem Interview und Roundtable zum Thema *RESEARCH - vom Suchen und Finden* vertreten. Dort wurde das Augenmerk auf die Perspektive der Forschungsverbünde gelenkt und wichtige Anliegen, unter anderem bezüglich der Patientenregister, der Finanzierungssituation und der Umsetzung klinischer Studien, erläutert.

An dieser Stelle möchten wir auch nochmals darauf hinweisen, dass das **Internationale Symposium *The Translational Science of Rare Diseases – From Rare to Care IV*** aufgrund der Corona-Pandemie nochmals verschoben werden musste. Wir sehen nun dem neuen Termin, **03.- 05. Mai 2023**, und dem persönlichen Treffen freudig entgegen. Vertreter der Forschungsverbünde und internationale Gäste werden hier mit neuesten und innovativen Ergebnissen aus der Forschungslandschaft aufwarten. Halten Sie sich über die Symposiumswebsite und unsere R4R-Website auf dem Laufenden.

Mit den besten Grüßen

Ihr Prof. Dr. Thomas Klopstock

Verbünde (aktuelle Förderung)

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

Forschungsverbund für autoimmune Enzephalitiden (CONNECT-GENERATE)
PD Dr. med. Frank Leypoldt
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein

Deutsches Netzwerk für die Erforschung und Therapieoptimierung von Patienten mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen (GAIN)
Prof. Dr. med. Bodo Grimbacher
Universitätsklinikum Freiburg

Deutsches Netzwerk für RASopathieforschung (GeNeRARe)
Prof. Dr. med. Martin Zenker
Universitätsklinika Magdeburg

Translationales Netzwerk zu hereditären intrahepatischen Cholestasen (HiChol)
Prof. Dr. med. Verena Keitel-Anselmino
Universitätsklinikum Düsseldorf und Magdeburg

Deutsches Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen (mitoNET)
Prof. Dr. med. Thomas Klopstock
LMU Klinikum, München

Entwicklung von Früherkennungs- und Behandlungsstrategien für junge Menschen mit Prädisposition für myeloische Neoplasien (MyPred)
Dr. med. Miriam Erlacher
Universitätsklinikum Freiburg

Netzwerk für frühkindliche zystische Nierenerkrankungen (NEOCYST)
Prof. Dr. med. Martin Konrad
Universitätsklinikum Münster

Netzwerk für die seltene Nierenerkrankung Idiopathische FSGS (STOP-FSGS)
Prof. Dr. med. Marcus Möller
Universitätsklinikum Aachen

Translationale Forschung zur hereditären spastischen Paraplegie (TreatHSP.net)
PD Dr. med. Rebecca Schüle
Universitätsklinikum Tübingen

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

Research for Rare ist das Netzwerk der Forschungsverbünde für seltene Erkrankungen, gefördert vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF).
Unter www.research4rare.de finden Sie ausführliche Informationen über die Arbeit der Verbünde. Die Alumni sind aufgeführt unter www.research4rare.de/alumni.
Im Zentrum der wissenschaftlichen Aktivitäten der Verbünde stehen die von einer seltenen Erkrankung betroffenen Patient*innen.

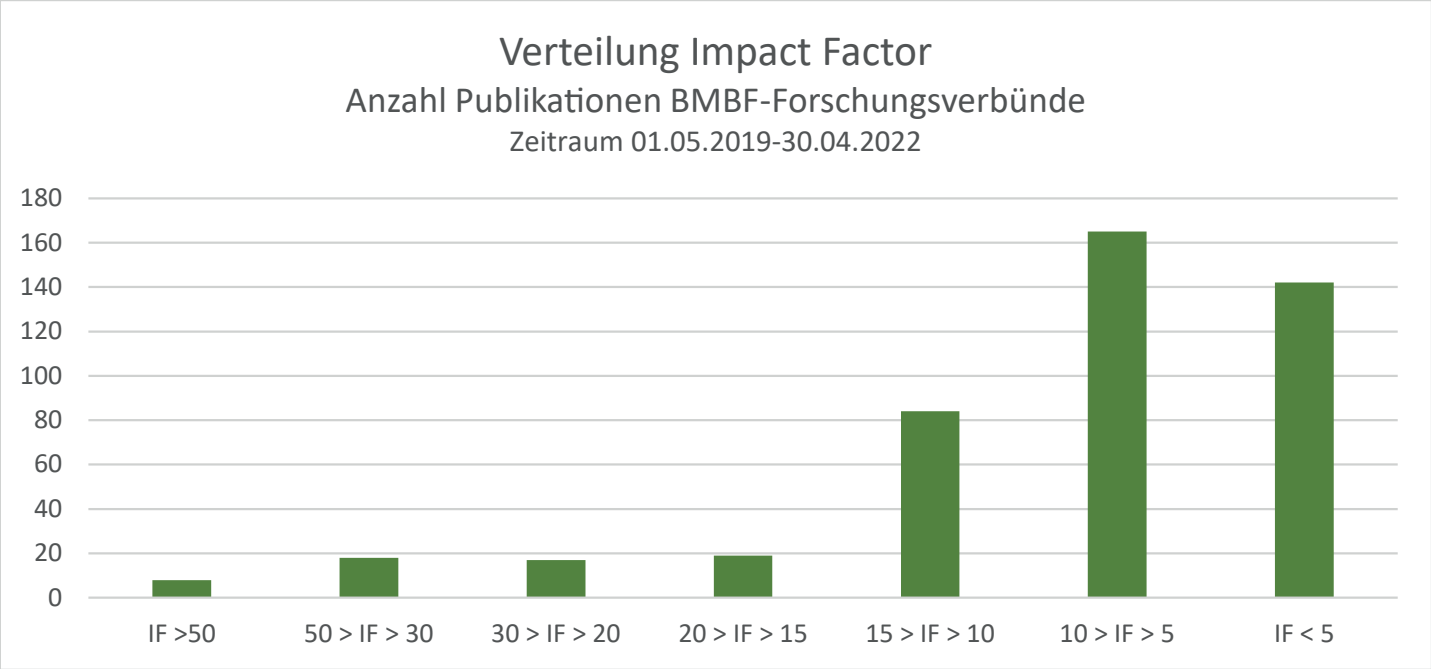
Publikationsleistung der BMBF-Forschungsverbünde für seltene Erkrankungen – Eine Übersicht zur Förderperiode 2019-2022

Ein vorrangiges Ziel der BMBF-Forschungsverbünde für seltene Erkrankungen besteht darin, die neu erarbeiteten wissenschaftlichen Erkenntnisse aus der Grundlagenforschung in den Translationsprozess bis hin zur Patientenversorgung einfließen zu lassen. Alle elf Verbünde der aktuellen Förderperiode haben in den vergangenen drei Jahren zu einer herausragenden Publikationsleistung beigetragen. Die hohe Anzahl sowie die Qualität der Veröffentlichungen spiegeln den enormen Zugewinn an Wissen wider, welcher erst durch die im Verbund zusammengeführte Expertise ermöglicht wird.

Im betrachteten Förderzeitraum (01.05.2019 bis 30.04.2022) haben die Forschungsverbünde insgesamt 463 Publikationen in internationalen Fachzeitschriften veröffentlicht; 453 davon in Journals mit zugeordnetem Impact Factor (IF) von Clarivate. Diese 453 Publikationen weisen zusammen einen kumulierten Impact Factor (IF) von 4663 auf. Der durchschnittliche IF liegt bei 10,3. Ein Drittel der Publikationen sind in Journals mit einem IF von über 10 erschienen - darunter sogar insgesamt 62 Publikationen (ca. 14% aller Veröffentlichungen) mit einen hervorragenden IF von über 15.

Impact Factor - Bereich	Anzahl Publikationen
IF > 50	8 (1,77%)
50 > IF > 30	18 (3,97 %)
30 > IF >20	17 (3,75 %)
20 > IF > 15	19 (4,19 %)
15 > IF > 10	84 (18,54 %)
10 > IF > 5	165 (36,42 %)
IF < 5	142 (31,35 %)
Gesamtanzahl (Pub. mit IF)	**453**

Durchschnittlicher IF	**10,3**
Kumulierter IF	**4663**



Auch zum Forschungsbereich SARS-CoV-2/COVID-19 haben Wissenschaftler*innen der Verbünde für seltene Erkrankungen über ihr Kernthema hinaus wichtige, neue Erkenntnisse beigetragen und in bisher insgesamt 20 Publikationen veröffentlicht.
Annähernd die Hälfte dieser Artikel sind in Journals mit einem herausragenden IF von über 30 publiziert.

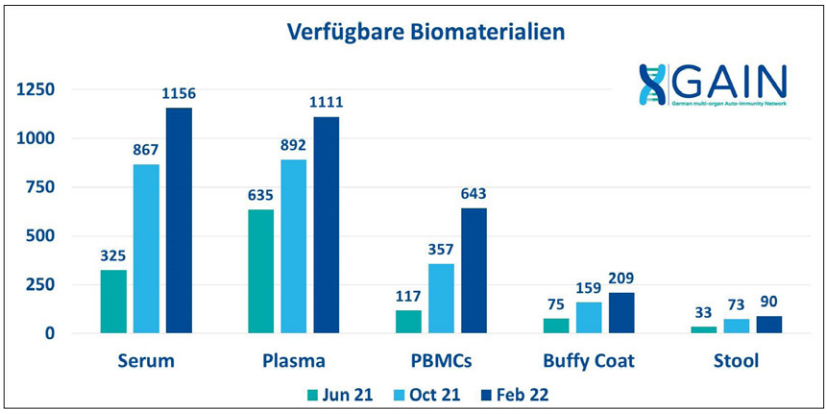
Die aktuelle Auswahl der "Paper of the Quarter" aus den Verbünden findet sich ab Seite 5.

Bioprobensammlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen des Immunsystems

Die GAIN-Biobank ist die Bioprobensammlung des German multi-organ Auto-Immunity Networks (GAIN), dessen Ziel die Erforschung und Therapieoptimierung von angeborenen Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen ist. Diese Erkrankungen werden durch monogenetische Mutationen in immunregulierenden Genen verursacht (z.B. CTLA4, LRBA, NFκB1, NFκB2, STAT3, SOCS1, RELA, TNFAIP3, and LAT) und sind typischerweise durch Entzündungen in mehreren Organen gekennzeichnet.

So wie bei allen seltenen Erkrankungen ist auch bei Patienten mit Multiorganautoimmunität die Sammlung von ausreichend Bioproben für die Forschung schwierig und deshalb die vergleichbare und hochqualitative Aufarbeitung und Lagerung der Proben umso wichtiger. Um diese zu gewährleisten, arbeiten die GAIN-Standorte Freiburg, Hannover, Kiel und München (ab 2022 auch Dresden) nach harmonisierten SOPs und die lokalen Biobanken und klinischen Abteilungen werden bei der Proben- und Datenakquise durch die Hannover Unified Biobank (HUB) unterstützt. Probenqualitätsdaten werden vereinigt in einer zentralen Probendatenbank bei der HUB gespeichert, wodurch zeitgleich an allen Standorten nach Probenmaterial gesucht werden kann und ein einfacher Austausch mit dem GAIN-Patientenregister möglich ist.

Aktuell werden aus Vollblut Plasma, DNA (Buffy Coats), Serum und lebenden Zellen (PBMCs) für die molekulare Charakterisierung und nachfolgende post-genomische Untersuchungen gesammelt, sowie Stuhlproben zur Untersuchung des Mikrobioms. Ab 2022 wird die Sammlung zur Beantwortung spezifischer immunologischer Fragestellungen auf fixierte PBMCs erweitert. Die GAIN-Proben stehen allen GAIN-Projektpartnern, aber auch der wissenschaftlichen Community zur Erforschung von Immunerkrankungen zur Verfügung und können über unser wissenschaftliches Access Komitee beantragt werden.



Beschreibung eines neuen durch progressive Leber-, Nieren- und Herz-Fibrose bestimmten Krankheitsbildes auf der Basis ziliärer TULP3 Mutationen

Der Krankheitsverlauf vieler renaler Zilienerkrankungen ist histologisch eher durch Fibrosierungsprozesse als durch übermäßiges Zystenwachstum gekennzeichnet. Der fibrotische Umbau gesunden Organgewebes stellt dabei die gemeinsame Endstrecke vieler Erkrankungen dar. Die exakten Mechanismen, welche zur Fibrose führen, sind bislang nur unvollständig verstanden. Es mehren sich jedoch Hinweise, dass diverse Zilien-assoziierte Signalwege für die Fibrogenese eine zentrale Rolle spielen. TULP3 (Tubby-like Protein 3) kodiert für ein ziliäres Protein, welchem eine zentrale Rolle für intraziliäre Transportprozesse zukommt. In der präsentierten Arbeit gelang es erstmalig, pathogene Veränderungen von TULP3 beim Menschen zu identifizieren und für einen durch progressive Organfibrose charakterisierten Phänotyp verantwortlich zu machen. Das klinische Erkrankungsspektrum umfasste bei allen Individuen eine fortschreitende Leberfibrose sowie bei einem Teil der Patienten eine chronisch progrediente Niereninsuffizienz und eine hypertrophe Kardiomyopathie. Auf molekularer Ebene konnten Störungen des intraziliären Transports sowohl am Zebrafisch knockout Model als auch an unterschiedlichen Zellreihen betroffener Individuen (URECs, Fibroblasten) bestätigt werden. Darüber hinaus ergaben sich auf der Basis molekularer Signaturen sowie direkter Protein-Interaktionen Hinweise auf eine Aktivierung von DNA-Reparaturprozessen.

Zusammenfassend konnte in der präsentierten Arbeit eine neue Entität multiviszeraler Ziliopathien beschrieben werden, welche sich klinisch durch eine fortschreitende Fibrose zentraler Organe auszeichnet und das Erkrankungsspektrum hereditärer Zilienerkrankungen genetisch, klinisch und pathophysiologisch erweitert.

Zur Publikation

Mehr Informationen zum NEOCYST Netzwerk

Verbund ADDRess

Wenn Fehler im Erbgut nicht repariert werden können …
Neueste Ergebnisse aus einer Registerstudie zur Fanconi-Anämie und Ataxia teleangiectatica,
in: BMBF-Newsletter Gesundheitsforschung Nr. 105, Januar 2022
PDF

Lernen über Ursachen von Krebs
Neun Arbeitsgruppen forschen zu seltenen Krebsdispositionssyndromen. Erste Ergebnisse sind richtungsweisend – auch für häufige Erkrankungen. Professor Kratz berichtet, worum es geht. In: Themenbote Medizin (Sonderbeilage zu Seltenen Erkrankungen, Handelsblatt), Februrar 2022
PDF

Verbund HiChol

„Live Studio“ Event (EASL) zu seltenen hereditären intrahepatischen Cholestasen (PFIC)
Organisation und Vortrag: Verena Keitel-Anselmino, 23.02.2022

Verbund mitoNET

Forschungsverbund mitoNET stellt wichtige Weichen für neue Therapiemöglichkeiten bei mitochondrialen Erkrankungen
Pressemitteilung LMU Klinikum zum Tag der Seltenen Erkrankungen, 28.02.2022

Übersichtsarbeit „Mitochondriale Erkrankungen“
in: Deutsches Ärzteblatt Ausgabe 44/2021, November 2021

Verbund MyPred

Blutkrebs bei Kindern: „Natürliche“ Gentherapie könnte Behandlung voranbringen
in: BMBF-Newsletter Gesundheitsforschung Nr. 106, April 2022
PDF

Verbund TREAT-ION

Neue Therapieoption bei frühkindlicher Epilepsie
in: Aktuelle Meldungen aus der Gesundheitsforschung, BMBF, Februar 2022
("Zum Tag der Seltenen Erkrankungen 2022)

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.

Terminankündigung NAKSE Vertiefungsworkshop (Hybrid-Veranstaltung)
Datum: 23. September 2022, in Berlin und online
Uhrzeit: von 10:00 bis 17:00 Uhr
Veranstaltungsort: im Holiday Inn Berlin Airport - Conference Centre und online über www.achse.live
Auf der NAKSE 2021 haben wir das große Thema „Vernetzung“ angerissen und wollen es nun weiter vertiefen. Dabei soll es zum einen um die deutschen Referenznetzwerke (DRN) gehen. Hier stellen wir uns die Frage, wie eine gute Zusammenarbeit innerhalb der DRN zwischen den B-Zentren untereinander und mit der krankheitsspezifischen Selbsthilfe gelingen kann, stellen „good practices“ vor, diskutieren über die Herausforderungen und möglichen Verbesserungen etc. Zum anderen wird uns die Vernetzung zwischen dem niedergelassenen Bereich und den Zentren bewegen: Wie können wir den Weg von der Niederlassung zu den Zentren und zurück optimieren? Welche Herausforderungen gibt es in der sektorenübergreifenden Kommunikation? Gibt es dazu schon gute Beispiele, wie dies besser gelingen kann? Ziel ist es, die größten Hürden zu identifizieren und einen Weg der Besserung zu skizzieren. Es sind zwei parallel stattfindende Workshops sowie Plenarsitzungen vorgesehen. Aufgrund von Corona planen wir aktuell mit einer Teilnehmerzahl von 120. Daher bitten wir Sie, sich für Berlin voranzumelden: nakse@achse-online.de. Online ist die Teilnehmerzahl unbegrenzt. Weitere Informationen folgen auf www.achse-online.de.

Paper of the Quarter

Jedes Quartal kürt Research for Rare Publikationen aus dem Kreis der Forschungsverbünde und präsentiert Zusammenfassungen. Alle Publikationen der Verbünde finden Sie hier.

Paper of the Quarter – Q IV / 2021

Cancer in Children With Fanconi Anemia and Ataxia-Telangiectasia-A Nationwide Register-Based Cohort Study in Germany

J Clin Oncol. 2022 Jan 1;40(1):32-39

Christina M Dutzmann, Claudia Spix, Isabell Popp, Melanie Kaiser, Friederike Erdmann, Miriam Erlacher, Thilo Dörk, Detlev Schindler, Reinhard Kalb, Christian P Kratz

Zur Kurzzusammenfassung

ADDRess
Translational Research for Persons with Abnormal DNA Damage Response

Analysis of the Li-Fraumeni Spectrum Based on an International Germline TP53 Variant Data Set: An International Agency for Research on Cancer TP53 Database Analysis

JAMA Oncol. 2021 Dec 1;7(12):1800-1805

Christian P Kratz, Claire Freycon, Kara N Maxwell, Kim E Nichols, Joshua D Schiffman, D Gareth Evans, Maria I Achatz, Sharon A Savage, Jeffrey N Weitzel, Judy E Garber, Pierre Hainaut, David Malkin

Zur Kurzzusammenfassung

Siehe auch: Artikel in BMBF-Newsletter Gesundheitsforschung

The expansion of human T-bet high CD21 low B cells is T cell dependent

Sci Immunol. 2021 Oct 15;6(64):eabh0891.

Baerbel Keller, Valentina Strohmeier, Ina Harder, Susanne Unger, Kathryn J Payne, Geoffroy Andrieux, Melanie Boerries, Peter Tobias Felixberger, Jonathan J M Landry, Alexandra Nieters, Anne Rensing-Ehl, Ulrich Salzer, Natalie Frede, Susanne Usadel, Roland Elling, Carsten Speckmann, Ina Hainmann, Elizabeth Ralph, Kimberly Gilmour, Marjolein W J Wentink, Mirjam van der Burg, Hye Sun Kuehn, Sergio D Rosenzweig, Uwe Kölsch, Horst von Bernuth, Petra Kaiser-Labusch, Florian Gothe, Sophie Hambleton, Alexandru Daniel Vlagea, Ana Garcia Garcia, Laia Alsina, Gašper Markelj, Tadej Avcin, Julia Vasconcelos, Margarida Guedes, Jing-Ya Ding, Cheng-Lung Ku , Bella Shadur, Danielle T Avery, Nils Venhoff, Jens Thiel, Heiko Becker, Lucía Erazo-Borrás, Claudia Milena Trujillo-Vargas, José Luis Franco, Claire Fieschi, Satoshi Okada, Paul E Gray, Gulbu Uzel, Jean-Laurent Casanova, Manfred Fliegauf, Bodo Grimbacher, Hermann Eibel, Stephan Ehl, Reinhard E Voll, Marta Rizzi, Polina Stepensky, Vladimir Benes, Cindy S Ma, Claudia Bossen, Stuart G Tangye, Klaus Warnatz

Zur Kurzzusammenfassung

GAIN
German multi-organ Auto-Immunity Network

Clinical evolution, genetic landscape and trajectories of clonal hematopoiesis in SAMD9/SAMD9L syndromes

Nat Med. 2021 Oct;27(10):1806-1817.

Sushree S Sahoo , Victor B Pastor, Charnise Goodings, Rebecca K Voss, Emilia J Kozyra, Amina Szvetnik, Peter Noellke, Michael Dworzak, Jan Starý, Franco Locatelli, Riccardo Masetti, Markus Schmugge, Barbara De Moerloose, Albert Catala, Krisztián Kállay, Dominik Turkiewicz, Henrik Hasle, Jochen Buechner, Kirsi Jahnukainen, Marek Ussowicz, Sophia Polychronopoulou, Owen P Smith, Oksana Fabri, Shlomit Barzilai, Valerie de Haas, Irith Baumann, Stephan Schwarz-Furlan, European Working Group of MDS in Children (EWOG-MDS); Marena R Niewisch, Martin G Sauer, Birgit Burkhardt, Peter Lang, Peter Bader, Rita Beier, Ingo Müller, Michael H Albert, Roland Meisel, Ansgar Schulz, Gunnar Cario, Pritam K Panda, Julius Wehrle, Shinsuke Hirabayashi, Marta Derecka, Robert Durruthy-Durruthy, Gudrun Göhring, Ayami Yoshimi-Noellke, Manching Ku, Dirk Lebrecht, Miriam Erlacher, Christian Flotho, Brigitte Strahm, Charlotte M Niemeyer, Marcin W Wlodarski

Zur Kurzzusammenfassung

MyPred
Predisposition to Myeloid Neoplasms

SARS-CoV-2 infection triggers profibrotic macrophage responses and lung fibrosis

Cell. 2021 Dec 22;184(26):6243-6261.e27.

Daniel Wendisch, Oliver Dietrich, Tommaso Mari, Saskia von Stillfried, Ignacio L Ibarra, Mirja Mittermaier, Christin Mache, Robert Lorenz Chua, Rainer Knoll, Sara Timm, Sophia Brumhard, Tobias Krammer, Henrik Zauber, Anna Luisa Hiller, Anna Pascual-Reguant, Ronja Mothes, Roman David Bülow, Jessica Schulze, Alexander M Leipold, Sonja Djudjaj, Florian Erhard, Robert Geffers, Fabian Pott, Julia Kazmierski, Josefine Radke, Panagiotis Pergantis, Kevin Baßler, Claudia Conrad, Anna C Aschenbrenner, Birgit Sawitzki, Markus Landthaler, Emanuel Wyler, David Horst, Deutsche COVID-19 OMICS Initiative (DeCOI); Stefan Hippenstiel, Andreas Hocke, Frank L Heppner, Alexander Uhrig, Carmen Garcia, Felix Machleidt, Susanne Herold, Sefer Elezkurtaj, Charlotte Thibeault, Martin Witzenrath, Clément Cochain, Norbert Suttorp, Christian Drosten, Christine Goffinet, Florian Kurth, Joachim L Schultze, Helena Radbruch, Matthias Ochs, Roland Eils, Holger Müller-Redetzky, Anja E Hauser, Malte D Luecken, Fabian J Theis, Christian Conrad, Thorsten Wolff, Peter Boor, Matthias Selbach, Antoine-Emmanuel Saliba, Leif Erik Sander

Zur Kurzzusammenfassung

FSGS

Paper of the Quarter – Q I / 2022

Clinical manifestations and immunomodulatory treatment experiences in psychiatric patients with suspected autoimmune encephalitis: a case series of 91 patients from Germany

Mol Psychiatry. 2022 Mar;27(3):1479-1489.

Dominique Endres, Eva Lüngen, Alkomiet Hasan, Michael Kluge, Sabrina Fröhlich, Jan Lewerenz, Tom Bschor, Ida Sibylle Haußleiter, Georg Juckel, Florian Then Bergh, Barbara Ettrich, Lisa Kertzscher, Tatiana Oviedo-Salcedo, Robert Handreka, Martin Lauer, Klaas Winter, Norbert Zumdick, Anna Drews, Jost Obrocki, Yavor Yalachkov, Anna Bubl, Felix von Podewils, Udo Schneider, Kristina Szabo, Margarete Mattern, Alexandra Philipsen, Katharina Domschke, Klaus-Peter Wandinger, Alexandra Neyazi, Oliver Stich, Harald Prüss, Frank Leypoldt, Ludger Tebartz van Elst

Zur Kurzzusammenfassung

SARS-CoV-2 Beta variant infection elicits potent lineage-specific and cross-reactive antibodies

Science. 2022 Feb 18;375 (6582):782-787.

S Momsen Reincke, Meng Yuan, Hans-Christian Kornau, Victor M Corman, Scott van Hoof, Elisa Sánchez-Sendin, Melanie Ramberger, Wenli Yu, Yuanzi Hua, Henry Tien, Marie Luisa Schmidt, Tatjana Schwarz, Lara Maria Jeworowski, Sarah E Brandl, Helle Foverskov Rasmussen, Marie A Homeyer, Laura Stöffler, Martin Barner, Désirée Kunkel, Shufan Huo, Johannes Horler, Niels von Wardenburg, Inge Kroidl, Tabea M Eser, Andreas Wieser, Christof Geldmacher, Michael Hoelscher, Hannes Gänzer, Günter Weiss, Dietmar Schmitz, Christian Drosten, Harald Prüss, Ian A Wilson, Jakob Kreye

Zur Kurzzusammenfassung

The glucocorticoid receptor associates with RAS complexes to inhibit cell proliferation and tumor growth

Sci Signal. 2022 Mar 22;15(726):eabm4452.

Bozhena Caratti, Miray Fidan, Giorgio Caratti, Kristina Breitenecker, Melanie Engler, Naser Kazemitash, Rebecca Traut, Rainer Wittig, Emilio Casanova, Mohammad Reza Ahmadian, Jan P Tuckermann, Herwig P Moll, Ion Cristian Cirstea

Zur Kurzzusammenfassung

DNAJC30 defect: a frequent cause of recessive Leber hereditary optic neuropathy and Leigh syndrome

Brain. 2022 Jun 3;145(5):1624-1631.

Sarah L Stenton, Marketa Tesarova, Natalia L Sheremet, Claudia Catarino, Valerio Carelli, Elżbieta Ciara, Kathryn Curry, Martin Engvall, Leah R Fleming, Peter Freisinger, Katarzyna Iwanicka-Pronicka, Elżbieta Jurkiewicz, Thomas Klopstock, Mary K Koenig, Hana Kolářová, Bohdan Kousal, Tatiana Krylova, Chiara La Morgia, Lenka Nosková, Dorota Piekutowska-Abramczuk, Sam N Russo, Viktor Stránecký, Iveta Tóthová, Frank Träisk, Holger Prokisch

Zur Kurzzusammenfassung

Gain-of-function mutations in RPA1 cause a syndrome with short telomeres and somatic genetic rescue

Blood. 2022 Feb 17;139(7):1039-1051.

Richa Sharma, Sushree S Sahoo, Masayoshi Honda, Sophie L Granger, Charnise Goodings, Louis Sanchez, Axel Künstner, Hauke Busch, Fabian Beier, Shondra M Pruett-Miller, Marcus B Valentine, Alfonso G Fernandez, Ti-Cheng Chang, Vincent Géli, Dmitri Churikov, Sandrine Hirschi, Victor B Pastor, Melanie Boerries, Melchior Lauten, Charikleia Kelaidi, Megan A Cooper, Sarah Nicholas, Jill A Rosenfeld, Sophia Polychronopoulou, Caroline Kannengiesser, Carole Saintomé, Charlotte M Niemeyer, Patrick Revy, Marc S Wold, Maria Spies, Miriam Erlacher, Stéphane Coulon, Marcin W Wlodarski

Zur Kurzzusammenfassung

Complement activation induces excessive T cell cytotoxicity in severe COVID-19

Cell. 2022 Feb 3;185(3):493-512.e25.

Philipp Georg, Rosario Astaburuaga-García, Lorenzo Bonaguro, Sophia Brumhard, Laura Michalick, Lena J Lippert, Tomislav Kostevc, Christiane Gäbel, Maria Schneider, Mathias Streitz, Vadim Demichev, Ioanna Gemünd, Matthias Barone, Pinkus Tober-Lau, Elisa T Helbig, David Hillus, Lev Petrov, Julia Stein, Hannah-Philine Dey, Daniela Paclik, Christina Iwert, Michael Mülleder, Simran Kaur Aulakh, Sonja Djudjaj, Roman D Bülow, Henrik E Mei, Axel R Schulz, Andreas Thiel, Stefan Hippenstiel, Antoine-Emmanuel Saliba, Roland Eils, Irina Lehmann, Marcus A Mall, Sebastian Stricker, Jobst Röhmel, Victor M Corman, Dieter Beule, Emanuel Wyler, Markus Landthaler, Benedikt Obermayer, Saskia von Stillfried, Peter Boor, Münevver Demir, Hans Wesselmann, Norbert Suttorp, Alexander Uhrig, Holger Müller-Redetzky, Jacob Nattermann, Wolfgang M Kuebler, Christian Meisel, Markus Ralser, Joachim L Schultze, Anna C Aschenbrenner, Charlotte Thibeault, Florian Kurth, Leif E Sander, Nils Blüthgen, Birgit Sawitzki, PA-COVID-19 Study Group

Zur Kurzzusammenfassung

Weitere Informationen

VERANSTALTUNGEN

Symposium: The Translational Science of Rare Diseases – From Rare to Care IV
03.05. - 05.05.2023, Tutzing/Starnberger See

Symposium: Genomische Medizin: Technische, organisatorische und ethisch-rechtliche Anforderungen im Kontext von Versorgung und Forschung
07.07.2022 (9:00 bis 18:00 Uhr), af Auditorium Friedrichstraße, Friedrichstraße 180, 10117 Berlin
Die TMF e.V. und das genomDE-Konsortium laden zum ersten genomDE-Symposium nach Berlin ein. Das vom BMG geförderte Projekt genom.de hat den Aufbau einer bundesweiten, eigenständigen Plattform zur medizinischen Genomsequenzierung zum Ziel und wird hierzu das kürzlich gesetzlich verankerte „Modellvorhaben Genomsequenzierung“ unterstützen. Basis dieser Plattform wird ein wissensgenerierendes Versorgungskonzept für Patientinnen und Patienten sein, das die Nutzung von klinischen bzw. phänotypischen und assoziierten genomischen Daten für die individuelle ärztliche Behandlung sowie für die Forschung zur Weiterentwicklung und kontinuierlichen Verbesserung von Diagnostik und Therapie von Krankheiten ermöglicht.

AUSSCHREIBUNGEN

Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2023
Preisgeld in Höhe von 50.000 Euro zur Anschubfinanzierung für innovative Projekte im Bereich der Grundlagen- oder klinischen Forschung zu seltenen Erkrankungen.
Bewerbungsschluss: **4.09.2022**

Impressum und Kontakt:

Koordinierungsstelle der Forschungsverbünde für seltene Erkrankungen
Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik und Poliklinik
LMU Klinikum
Ziemssenstraße 1a, 80336 München
Tel.: +49 (0)89 4400-57063 / 64
E-Mail: info@research4rare.de
www.research4rare.de