



Gemeinsam zu Diagnose und Therapie

Februar 2024

Verbundforschung -  
Erfolge und Merkmale

[Patient:innen aller Altersgruppen im Fokus](#)  
[Wissenschaftliche Ergebnisse](#)  
[Vernetzung deutschlandweit und international](#)

Aus den Verbänden

[Neues von ADDRess, GAIN, MyPred, STOP-FSGS, TreatHSP.net und Treat-ION](#)  
[Paper of the Quarter III/2023 und IV/2023](#)

Weitere Informationen

[Veranstaltungen / Ausschreibungen / Lektüre](#)

Liebe Leser:innen,

20 Jahre BMBF-Förderung für transla-  
tionsorientierte Verbundvorhaben für  
seltene Erkrankungen: Davon konnten  
bislang 39 klinisch-wissenschaftliche  
Netzwerke profitieren. Diesen ist es in  
enger Kooperation mit nationalen und  
internationalen Partnern gelungen, eine  
hohe krankheitsspezifische Expertise  
und wissenschaftliche Exzellenz im  
Bereich der seltenen Erkrankungen  
aufzubauen. Damit haben die Verbände  
einen hohen Stellenwert für die (inter-)  
nationale Forschungslandschaft.

Die patientenorientierte Forschungsar-  
beit der Verbände hat über die letzten  
Jahre maßgeblich zur Verbesserung  
diagnostischer Möglichkeiten beigetra-  
gen. Es wurden innovative Ansatzpunkte  
für Therapien und die individualisierte  
Medizin entwickelt und somit eine bes-  
sere Versorgungslage der Patient:innen  
erreicht.

Im Fokus stehen alle Altersgruppen, mit  
einer zunehmenden Tendenz an volljäh-  
rigen Patient:innen, was glücklicher-  
weise auch auf eine erhöhte Lebens-  
erwartung von Menschen mit seltenen  
Erkrankungen zurückzuführen ist. Die  
auf Spitzenniveau betriebene trans-

lationale Forschung und die Durchfüh-  
rung entsprechender klinischer Studien  
trägt grundlegend zu dieser positiven  
Entwicklung bei.

Leider ist die Weiterförderung der  
Forschungsverbände alles andere als  
gesichert. Dabei ist der Erkenntnisge-  
winn aus den Forschungsarbeiten ein  
Hoffnungsträger für Patientinnen und  
Patienten mit seltenen Erkrankungen.  
Für die noch vielen offenen Fragen und  
Herausforderungen in der Forschung,  
die es anzugehen gilt, ist die Arbeit der  
Verbundvorhaben von größter Bedeu-  
tung - worauf wir auch insbesondere  
zum bevorstehenden [Tag der Seltene  
Erkrankungen am 29.02.2024](#) hinweisen  
möchten.

Die Inhalte dieses Newsletters vermit-  
teln zentrale Erfolge und Merkmale der  
Verbundforschung und bieten Einblicke  
in die exzellenten Forschungsarbeiten  
einzelner Verbände.

Es bleibt zu hoffen, dass Entscheidungs-  
träger der Relevanz dieses Schwer-  
punkts Rechnung tragen und diesen  
auch in Zukunft unterstützen.

Eine spannende Lektüre wünschen Ihnen

Prof. Dr. Rebecca Schüle  
Koordinatorin TreatHSP.net  
Sprecherin des Research4Rare-Netzwerks

& Prof. Dr. Thomas Klopstock  
Koordinator mitoNET  
Ko-Sprecher des Research4Rare-Netzwerks

Geförderte Verbände

**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

**Translationales Netzwerk zu hereditären  
intrahepatischen Cholestasen ([HiChol](#))**  
Prof. Dr. med. Verena Keitel-Anselmino  
Universitätsklinikum Magdeburg

**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](#))**  
Dr. med. Jens König  
Universitätsklinikum Münster

**Netzwerk für die seltene Nierenerkrankung  
Idiopathische FSGS ([STOP-FSGS](#))**  
Prof. Dr. med. Tobias Huber  
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

**Translationale Forschung zur hereditären  
spastischen Paraplegie ([TreatHSP.net](#))**  
Prof. Dr. med. Rebecca Schüle  
Universitätsklinikum Heidelberg

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

**Förderung bis 2023:**

**Deutsches Netzwerk für RASopathieforschung  
([GeNeRARE](#))**  
Prof. Dr. med. Martin Zenker  
Universitätsklinikum Magdeburg

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



## Erfolge und Merkmale der Verbundforschung für seltene Erkrankungen

„Vernetzte Forschung ist gerade bei Seltenen Erkrankungen essentiell, da einzelne Standorte meist keine ausreichenden Fallzahlen für hochrangige wissenschaftliche Projekte rekrutieren können und in der Regel auch die standortübergreifende Bündelung von Expertisen für international kompetitive Studien erforderlich ist. Der Förderschwerpunkt „Translationale Forschung für Seltene Erkrankungen“ des BMBF hat hier in der Vergangenheit sehr effektiv zu einer besseren Strukturierung, aber auch zu einer weltweit konkurrenzfähigen Forschung in Deutschland auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen maßgeblich beigetragen. Besonders hervorzuheben ist dabei auch die große inhaltliche Breite der Forschungsverbünde.“

*Vorstand der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen Deutschlands*

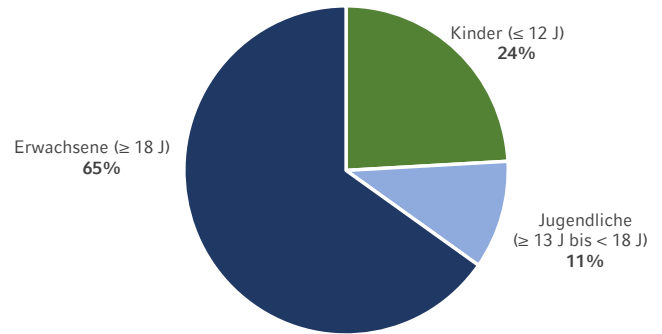
### Patient:innen aller Altersgruppen im Fokus der Forschung

Seltene Erkrankungen zeigen sich häufig bereits im Kindes- oder Jugendalter - begleiten die Patient:innen aber ein Leben lang.

Eine Auswertung der insgesamt über 14.000 Einträge in den Patientenregistern der 2023 geförderten Verbünde<sup>1</sup> ergibt folgendes Bild: 65% der in den Patientenregistern eingeschlossenen Patient:innen sind volljährig, 11% Jugendliche und 24% Kinder (≤12 J). Bei einzelnen Verbänden liegt der Anteil erwachsener Patient:innen bei >90%.

Gründe hierfür liegen u.a. in der längeren Lebenserwartung von Menschen mit seltenen Erkrankungen, was auch auf eine hochqualifizierte Forschung im Bereich der Diagnose und Therapie zurückzuführen ist.

Altersstruktur Patient:innen - BMBF-geförderte Forschungsverbünde SE

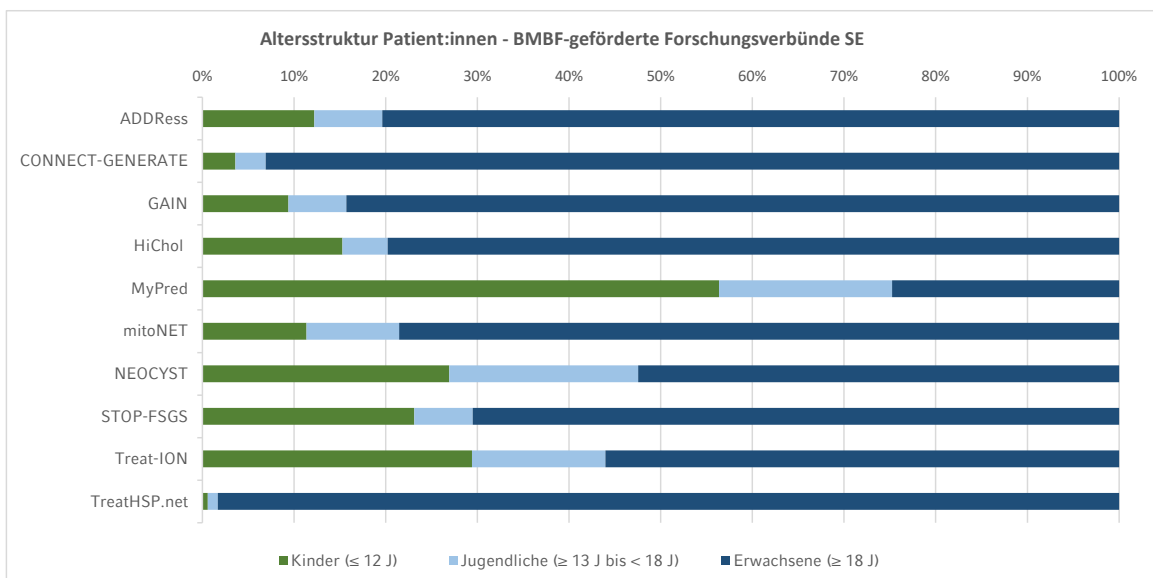


„Für das Deutsche Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit (DZKJ) werden optimale Forschungsbedingungen und eine vernetzte Forschungsexpertise benötigt; Forschungsergebnisse müssen in die Praxis transferiert werden, damit die Gesundheitsversorgung von Kindern und Jugendlichen nachhaltig verbessert werden kann.

Die Arbeit der zum DZKJ synergistischen und komplementären Forschungsverbünde ist hierbei grundlegend und unverzichtbar. Gleichzeitig ist auch die Arbeit der Verbünde im Bereich der Erwachsenenmedizin, in die wir unsere Zielgruppe mit der Volljährigkeit entlassen, eminent wichtig.“

*Prof. Christoph Klein, Standortsprecher München des Deutschen Zentrums für Kinder- und Jugendgesundheit, LMU Klinikum, München*

<sup>1</sup> Stand Dezember 2023; auf Basis der aktuell geförderten Forschungsverbünde sowie einem Alumnus der Förderperiode 2019-2023



### Wissenschaftliche Ergebnisse der Forschungsverbünde

Anhand der Publikationsleistung von elf Forschungsverbänden lässt sich der enorme wissenschaftliche Output aufzeigen, der mit Unterstützung des BMBF-Förderprogramms generiert wird. Die Auswertung (Zeitraum 01.05.2019 - 30.06.2023) zeigt eine sehr hohe Anzahl und herausragende Qualität der Veröffentlichungen aus den Verbundprojekten mit einem breiten Themenspektrum:

- insgesamt 650 Publikationen
- durchschnittlicher Impact Factor (IF): 11,24
- kumulierter IF: 7.183
- 112 Publikationen (18%) mit einem IF von über 15
- Veröffentlichungen in weit über 200 verschiedenen Fachjournals

Die Inhalte dieser Veröffentlichungen spiegeln die zentralen Erfolge der Verbundforschung in Bezug auf die Weiterentwicklung diagnostischer Möglichkeiten und den Erkenntnisgewinn zu neuen Ansätzen in der Behandlung seltener Erkrankungen wider.

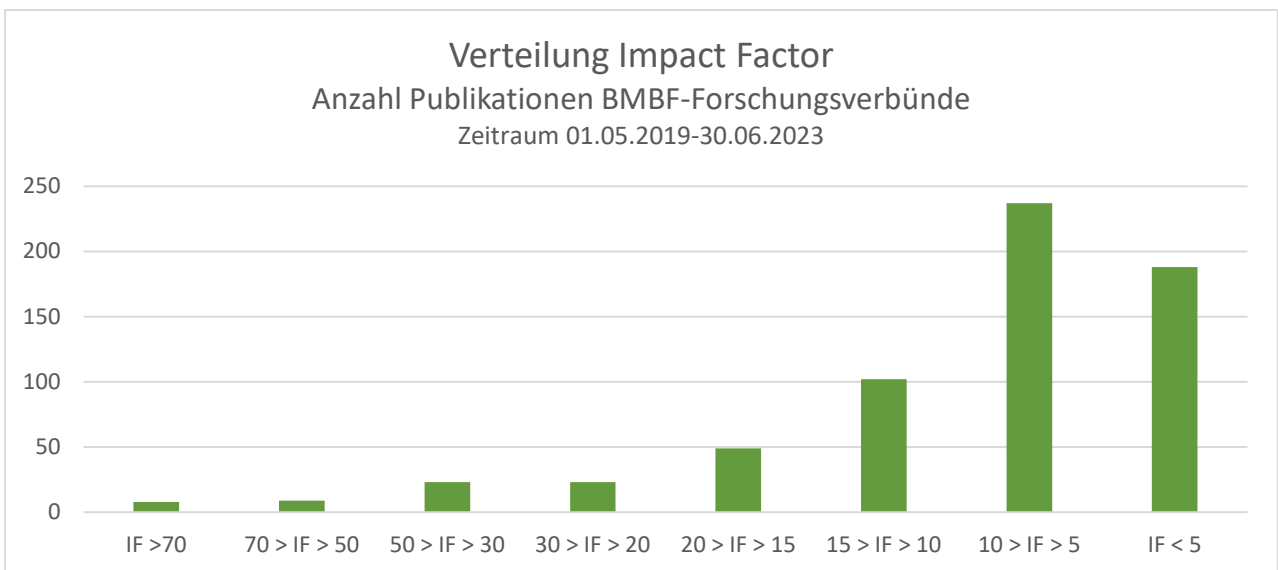
Alle Publikationen sind hier zu finden: <https://www.research4rare.de/aktuelles/publikationen/>

Auf [Seite 7](#) in diesem Newsletter findet sich die Übersicht ausgewählter Paper of the Quarter aus den Verbänden für das 3. und 4. Quartal 2023.

Impact Factor - Bereich	Anzahl Publikationen
IF > 70	8 (1,25 %)
70 > IF > 50	9 (1,41 %)
50 > IF > 30	23 (3,60 %)
30 > IF > 20	23 (3,60 %)
20 > IF > 15	49 (7,67 %)
15 > IF > 10	102 (15,96 %)
10 > IF > 5	237 (37,09 %)
IF < 5	188 (29,42 %)
<b>Gesamtanzahl (Publ. mit IF)</b>	<b>639</b>

<b>Durchschnittlicher IF</b>	<b>11,24</b>
------------------------------	--------------

<b>Kumulierter IF</b>	<b>7183</b>
-----------------------	-------------



## Vernetzung deutschlandweit und international

Für die Förderperiode 2019-2023<sup>2</sup> zeigt sich eine nahezu flächendeckende Vernetzung innerhalb Deutschlands mit 293 Kooperationspartnern an 97 Standorten. Davon sind:

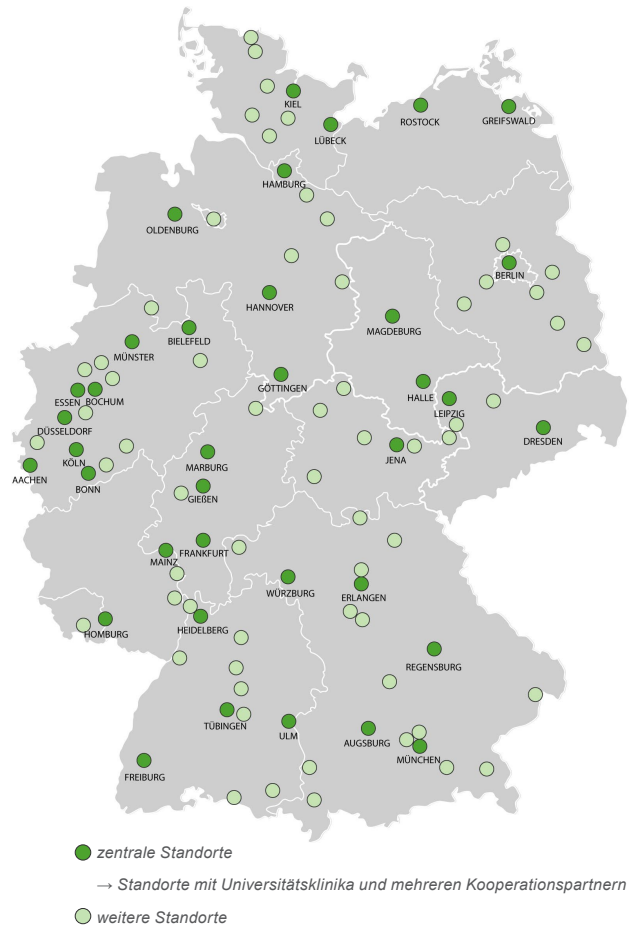
- 159 (54%) Kooperationen im Bereich der Erwachsenenmedizin
- 115 (39%) Kooperationen im Bereich der Pädiatrie und
- 19 (7%) reine Forschungsk Kooperationen.

Darüber hinaus bestehen wichtige interaktive Kooperationen mit verschiedenen europäischen und internationalen Institutionen und Netzwerken, wie u.a. mit den Europäischen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen (ERN). Die internationale Vernetzung basiert auf 131 internationalen Kooperationen, davon:

- 99 (76%) in Europa (Schwerpunktländer: Italien, Österreich, Schweiz, Niederlande, Spanien)
- 21 (16%) in den USA und
- 11 (8 %) weitere.

Diese weitreichende Vernetzung trägt maßgeblich zur Konkurrenzfähigkeit der Forschung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen bei. Die Verbünde sind daher ein zentraler Bestandteil der deutschen Forschungslandschaft und bilden zusammen mit ihren Kooperationspartnern die notwendige Basis für europäische und internationale Vorhaben.

<sup>2</sup> Basierend auf den Angaben der aktuell geförderten Forschungsverbünde sowie einem Alumnus

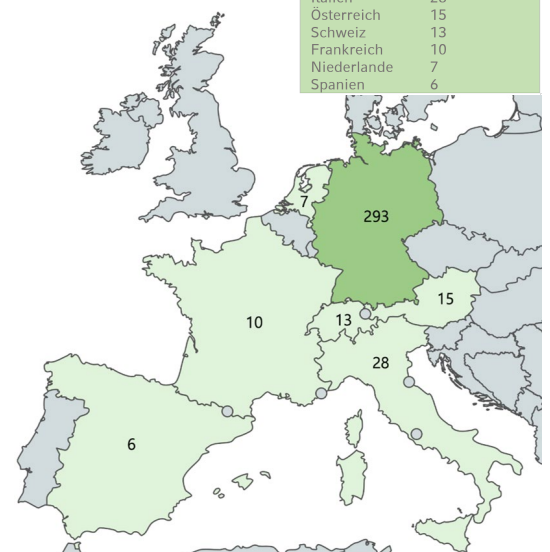


„Die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) für seltene und komplexe Erkrankungen wurden in 2017 etabliert, um Herausforderungen im Bereich der seltenen Erkrankungen gesamteuropäisch adressieren zu können. Die ERNs haben einen Fokus auf daten-basierter Gesundheitsversorgung, sind aber aufgrund der unzureichenden Versorgung der Menschen mit seltenen Erkrankungen auf Innovationen aus aktiven Mitgliedsstaaten mit einer exzellenten und translational ausgerichteten Forschungslandschaft angewiesen.

Hier leisten die Forschungsverbünde für seltene Erkrankungen einen unverzichtbaren Beitrag: Diese haben weitreichende, national und international anerkannte Erfolge zum Nutzen von Patient:innen und Kliniker:innen erzielt. Die Expert:innennetzwerke arbeiten dabei eng mit den ERNs der jeweiligen Erkrankungsgruppen zusammen, um für das Verständnis der Pathogenese sowie die Entwicklung neuer, innovativer Behandlungsansätze für genetische Erkrankungen auf die ERN Netzwerke und Infrastrukturen zurückgreifen zu können. (...) Die Förderung der Arbeit der Forschungsverbünde durch das BMBF leistet daher auch einen entscheidenden Beitrag zum Gelingen der europäischen Zusammenarbeit in den ERNs.“

*Dr. Holm Graessner, Chair der Gruppe der ERN-Koordinatoren, Universitätsklinikum Tübingen*

Standort	Anzahl Kooperationen
Deutschland	293
Italien	28
Österreich	15
Schweiz	13
Frankreich	10
Niederlande	7
Spanien	6



Zentrale europäische Standorte der Kooperationspartner der BMBF-Forschungsverbünde für seltene Erkrankungen



### Verbund TreatHSP.net

#### [Diagnose Odyssee – der lange Weg der seltenen Erkrankungen](#)

in: Der Code des Lebens – der Wissenschaftspodcast von GHGA (Deutsches Humangenom-Phänomarchiv)  
Interview mit Prof. Rebecca Schüle & Uwe Großkinsky (Patient), 03.10.2023



Translational Research for Persons  
with Abnormal DNA Damage Response

### Verbund ADDRESS

#### [Die Autokorrektur der DNA - Was passiert, wenn die Rechtschreibprüfung der DNA nicht funktioniert](#)

in: Der Code des Lebens – der Wissenschaftspodcast von GHGA (Deutsches Humangenom-Phänomarchiv)  
Interview mit Prof. Christian Kratz, 02.01.2024

#### [Das Krebsprädispositionssyndrom-Register](#)

Fact Sheet, in: [Journal of Health Monitoring 4/2023 - Seltene Erkrankungen](#), Robert Koch-Institut, Dezember 2023



### Verbund STOP-FSGS

#### [Mit kleinen Fischen und Superresolution-Mikroskopie auf den Spuren einer seltenen Erkrankung](#)

Fact Sheet, in: [Journal of Health Monitoring 4/2023 - Seltene Erkrankungen](#), Robert Koch-Institut, Dezember 2023



### Verbund GAIN

#### [Das GAIN Register: Ein Register für Personen mit angeborenen Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen](#)

Fact Sheet, in: [Journal of Health Monitoring 4/2023 - Seltene Erkrankungen](#), Robert Koch-Institut, Dezember 2023

## Teilprojekt: Molekulare und klinische Untersuchung von STAT3-aktivierenden Mutationen

### [Multizentrische retrospektive Studie an Patienten mit einer genetischen Störung JAK/STAT-Signalgebung](#)

Angeborene Immunschwächen (IEI) mit fehlregulierter JAK/STAT-Signalgebung führen zu unterschiedlichen Manifestationen von Immunfehlfregulation und Infektionen. **JAK-Inhibitoren (JAKi) bieten eine gezielte Behandlungsoption**, die eine Alternative oder Brücke zur Transplantation hämatopoetischer Stammzellen (HSCT) sein kann. Es liegen jedoch nur begrenzte Daten zu ihrer aktuellen Anwendung, der Wirksamkeit der Behandlung und unerwünschten Ereignissen vor.

Unter der Leitung von PD Dr. Carsten Speckmann wurde eine multizentrische retrospektive Studie an Patienten mit einer genetischen Störung JAK/STAT-Signalgebung durchgeführt, die off-label für mindestens drei Monate mit einem JAKi behandelt wurden.

Es wurden **69 Patienten eingeschlossen**, überwiegend mit STAT1-GOF (n=45) oder STAT3-GOF (n=21) Erkrankung, die vorwiegend mit Ruxolitinib behandelt wurden. **Insgesamt führte die Behandlung bei 87 % der STAT1-GOF- und 90 % der STAT3-GOF-Patienten zu einer Verbesserung** (teilweise oder vollständige Remission) der klinischen Symptome. Unerwünschte Ereignisse wie Infektionen und Gewichtszunahme traten häufig auf (38 % der Patienten), waren jedoch meist mild und vorübergehend. Bei der letzten Nachuntersuchung erhielten 74 % der 69 Patienten noch eine JAKi-Behandlung und elf Patienten unterzogen sich einer Stammzelltransplantation nach JAKi-Überbrückungstherapie, mit einer sehr guten Gesamtüberlebensrate von 91 %.

Die Studie legt nahe, dass **JAKi bei der Behandlung von symptomatischen JAK/STAT IEI-Patienten hochwirksam sein könnte**. Prospektive Studien zur Definition der optimalen JAKi-Dosierung für die unterschiedlichen klinischen Erscheinungsformen und Altersgruppen sollten durchgeführt werden.



## Verbund GAIN

### Teilprojekt Qualy-GAIN:

#### Online-Delphi-Befragung zu Patient:innenpräferenzen bei Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen

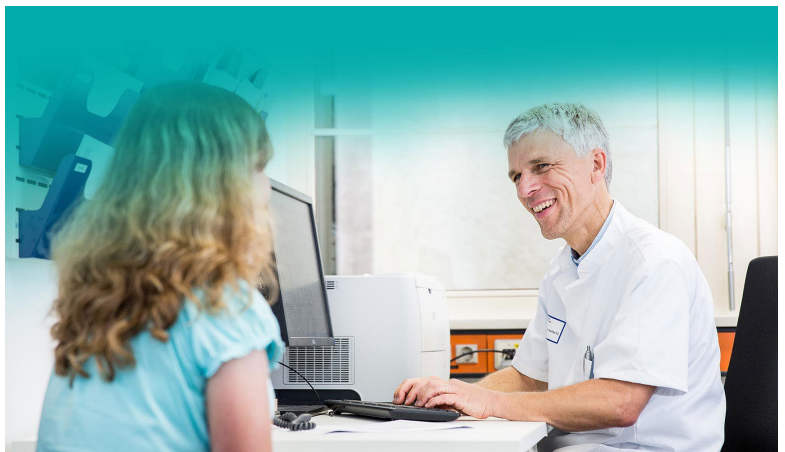
Forscher:innen der Uniklinik Freiburg und der Medizinischen Fakultät an der TU Dresden untersuchen im Projekt Qualy-GAIN, wie medizinische Versorgung und Behandlungspräferenzen von Patient:innen mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen mit deren Gesundheitszustand und Lebensqualität zusammenhängen. Ziel ist es, Behandlung und Versorgung stärker an den **speziellen Bedürfnissen dieser Patient:innen** auszurichten und deren Lebensqualität zu verbessern.

#### **Welche Erwartungen haben Betroffene an eine gut funktionierende Versorgung und was ist ihnen dabei besonders wichtig?**

Dieser Frage geht aktuell eine **zweistufige Online-Delphi-Befragung** am Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung der Medizinischen Fakultät der TU Dresden (ZEGV) nach, bei der Patient:innen mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen aufgefordert sind, verschiedene **Aspekte der Behandlung und Versorgung hinsichtlich ihrer Relevanz zu bewerten**. Diese Aspekte wurden von Wissenschaftler:innen in **qualitativen Einzelinterviews mit Patient:innen** des GAIN-Registers und Ärzt:innen erhoben. Davon ausgehend wurden insgesamt 85 Aussagen formuliert, die sich auf verschiedene Bereiche der Versorgung beziehen: Arzt-Patient:innen-Kommunikation, organisatorische Aspekte der Behandlung, Zusammenarbeit zwischen Behandler:innen, Unterstützungsmöglichkeiten und -angebote sowie den Transitionsprozess von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin.

Mit Unterstützung der Patientenorganisationen [dsai e.V.](#) und [PROimmun e.V.](#), sowie Immundefektambulanzen und Zentren an Kliniken wurden Patient:innen kontaktiert - **insgesamt 87 Bewertungen fließen in die aktuelle Auswertung ein**. Zur Teilnahme an der zweiten Befragungsrunde im Februar 2024 haben sich 71 Teilnehmer:innen der ersten Runde bereit erklärt. Die **zweite Befragung wurde um fünf neue Aspekte ergänzt**, die Patient:innen in der ersten Befragungsrunde angegeben haben.

**Versorgungsaspekte, die nach den zwei Befragungsrunden von 75% und mehr der Befragten als „besonders wichtig“ bzw. „wichtig“ bewertet wurden**, werden im Rahmen eines kognitiven Pretests nochmals hinsichtlich ihrer Eignung für einen Fragebogen zur Erhebung von Behandlungspräferenzen bei Betroffenen mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen geprüft. Der so entwickelte **Fragebogen wird anschließend bei einer Längsschnittstudie eingesetzt** und hinsichtlich seiner psychometrischen Eignung geprüft. Weiterhin werden



gesundheitsbezogene Lebensqualität, der Gesundheitszustand und die Behandlungspräferenzen erhoben. Die Längsschnittstudie läuft über acht Monate an der Uniklinik Freiburg und startet im Frühjahr 2024. Die Ergebnisse werden den behandelnden Ärzt:innen zurückgemeldet und sollen zu einer Behandlungsverbesserung beitragen.



## Verbund MyPred

### Neue Erkenntnisse zum natürlichen Verlauf genetisch bedingter myeloischer Neoplasien

Für manche Patient:innen, die auf Grund einer genetischen Veranlagung eine myeloische Neoplasie entwickeln, bleibt eine **hämatopoetische Stammzelltransplantation** mit all ihren Risiken die einzige Chance auf Heilung. Insbesondere bei **Verlust eines der beiden Chromosomen 7 (Monosomie 7)** gibt es meist keine therapeutischen Alternativen.

Mehrere MyPred Partner berichten in der Fachzeitschrift *Haematologica* von Patient:innen, die trotz Monosomie 7 keine Transplantation benötigt haben. Es handelt sich dabei um junge **Kinder (<5 Jahre) mit einem sogenannten SAMD9L-Syndrom**, also mit einer angeborenen SAMD9L Mutation. Bei diesen Kindern kann eine **spontane Verbesserung** von Knochenmarkfunktion und Blutbild auftreten. Auch die Monosomie 7 und das damit verbundene Leukämierisiko können wieder verschwinden. Die Autoren diskutieren basierend auf diesen Fallbeispielen die **Vorteile, Risiken und Voraussetzungen für eine mögliche „watch-and-wait“ Strategie**.

[Zum Artikel](#)

In einem Artikel in der Fachzeitschrift *Cancers* (Basel) beschreiben MyPred Forscher:innen zusammen mit Kollaborationspartnern **mögliche genetische und molekulare Ursachen für eine Leukämieentstehung** auf dem Boden eines **GATA2 Syndroms**, also bei angeborener Mutation des GATA2 Gens. Als sogenannte „Biomarker“ wurden **Zelltod-Regulatoren und epigenetische Faktoren** identifiziert. Sie ermöglichen eine verbesserte individuelle Betrachtung, Beratung und Therapie von Patient:innen mit GATA2 Syndrom im Sinne einer personalisierten Medizin.

[Zum Artikel](#)



## Verbund Treat-ION

### Teilprojekt: Register, Datenintegration und In-silico-Präzisionsmedizin

Der Verbund Treat-ION beschäftigt sich mit der Entwicklung **neuer und individualisierter Therapieansätze für Ionenkanal- und Transporter-Erkrankungen**. Dabei handelt es sich um eine große und sehr heterogene Gruppe seltener neuropsychiatrischer Krankheiten, die durch die Verknüpfung unterschiedlicher Symptome charakterisiert sind – wie z.B. Entwicklungsverzögerungen, Epilepsie, Bewegungsstörungen (episodische oder chronische Ataxie) und Migräne.

Aufgrund der gemeinsamen Funktion von Kanälen und Transportern, die die neuronale Erregbarkeit und ionische Homöostase regulieren, bestehen über die Krankheiten und Symptome hinaus **übergreifende pathophysiologische und therapeutische Prinzipien**. Derzeit sind spezifische Therapien für die unterschiedlichen Erkrankungen nur teilweise oder nicht vorhanden. Trotz einiger Fortschritte bestehen weiterhin große **Wissenslücken, die klinische Behandlungsentscheidungen und prognostische Beratungen erschweren**.

Das Teilprojekt *Register, Datenintegration und In-silico-Präzisionsmedizin* sammelt in seinem Register daher klinische und genetische Daten inklusive der angewendeten Therapien mit dem entsprechenden Outcome. Durch Vergleich der zugrundeliegenden Varianten und neueren Moleküle sollen weitere Therapieansätze extrahiert werden. Darüber hinaus können erstmals **systematische Verläufe gezielt dokumentiert werden**. Neben der Eingabemaske für Ärzt:innen, besteht die Möglichkeit bereitgestellte Datensätze von Patient:innen und Angehörigen einzufügen.

Bisher wurden Daten zu verschiedenen Erkrankungsgruppen von **zehn deutschen und schweizerischen Zentren** in das Register integriert. Die Arbeit wird ergänzt durch die **Einrichtung eines Bioportals**. Dieses System ermöglicht **fallspezifische Varianteninterpretationen, die letztendlich zu besseren Therapieempfehlungen führen**.

## Paper of the Quarter

Jedes Quartal kürt Research for Rare Publikationen aus dem Kreis der Forschungsverbände und präsentiert Zusammenfassungen. Alle Publikationen der Verbände finden Sie [hier](#).

### Paper of the Quarter – Q III/2023



#### [Translational imaging of TSPO reveals pronounced innate inflammation in human and murine CD8 T cell-mediated limbic encephalitis](#)

**Sci Adv.** 2023 Jun 9; 9(23):eabq7595.

Marco Gallus, Wolfgang Roll, Andre Dik, Cristina Barca, Bastian Zinnhardt, Gordon Hicking, Christoph Mueller, Venu Narayanan Naik, Max Anstötz, Julia Krämer, Leoni Rolfes, Lydia Wachsmuth, Julika Pitsch, Karen M J van Loo, Saskia Räuber, Hideho Okada, Catriona Wimberley, Christine Strippel, Kristin S Golombeck, Andreas Johnen, Stjepana Kovac, Catharina C Groß, Philipp Backhaus, Robert Seifert, Jan Lewerenz, Rainer Surges, Christian E Elger, Heinz Wiendl, Tobias Ruck, Albert J Becker, Cornelius Faber, Andreas H Jacobs, Jan Bauer, Sven G Meuth, Michael Schäfers, Nico Melzer

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



#### [Functional Relevance of CTLA4 Variants: an Upgraded Approach to Assess CTLA4-Dependent Transendocytosis by Flow Cytometry](#)

**J Clin Immunol.** 2023 Sep;43(8):2076-2089

Jessica Rojas-Restrepo, Elena Sindram, Simon Zenke, Hanna Haberstroh, Noriko Mitsui, Annemarie Gabrysch, Katrin Huebscher, Sara Posadas-Cantera, Máté Krausz, Robin Kobbe, Jan C Rohr, Bodo Grimbacher, Laura Gámez-Díaz

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



#### [Accumulation of \$\alpha\$ -synuclein mediates podocyte injury in Fabry nephropathy](#)

**J Clin Invest.** 2023 Jun 1;133(11):e157782

Fabian Braun, Ahmed Abed, Dominik Sellung, Manuel Rogg, Mathias Woidy, Oysten Eikrem, Nicola Wanner, Jessica Gambardella, Sandra D Laufer, Fabian Haas, Milagros N Wong, Bernhard Dumoulin, Paula Rischke, Anne Mühlig, Wiebke Sachs, Katharina von Cossel, Kristina Schulz, Nicole Muschol, Sören W Gersting, Ania C Muntau, Oliver Kretz, Oliver Hahn, Markus M Rinschen, Michael Mauer, Tillmann Bork, Florian Grahammer, Wei Liang, Thorsten Eierhoff, Winfried Römer, Arne Hansen, Catherine Meyer-Schwesinger, Guido Iaccarino, Camilla Tøndel, Hans-Peter Marti, Behzad Najafian, Victor G Puelles, Christoph Schell, Tobias B Huber

[Zur Kurzzusammenfassung](#)

### Paper of the Quarter – Q IV/2023



#### [Human NMDAR autoantibodies disrupt excitatory-inhibitory balance leading to hippocampal network hypersynchrony](#)

**Cell Rep.** 2023 Oct 31;42(10):113166.

Mihai Ceanga, Vahid Rahmati, Holger Haselmann, Lars Schmidl, Daniel Hunter, Anna-Katherina Brauer, Sabine Liebscher, Jakob Kreye, Harald Prüss, Laurent Groc, Stefan Hallermann, Josep Dalmau, Alessandro Ori, Manfred Heckmann, Christian Geis

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



#### [Kif21a deficiency leads to impaired glomerular filtration barrier function](#)

**Sci Rep.** 2023 Nov 6;13(1):19161.

Hanna Riedmann, Séverine Kayser, Martin Helmstädter, Daniel Epting, Carsten Bergmann

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



#### [A Novel High-Content Screening Assay Identified Belinostat as Protective in a FSGS-Like Zebrafish Model](#)

**J Am Soc Nephrol.** 2023 Dec 1;34(12):1977-1990.

Maximilian Schindler, Florian Siegerist, Tim Lange, Stefan Simm, Sophia-Marie Bach, Marianne Klawitter, Jochen Gehrig, Sheraz Gul, Nicole Endlich

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



## VERANSTALTUNGEN



### Internationaler Tag der Seltene Erkrankungen 2024 - Rare Disease Day

29.02.2024, weltweit

Diesjähriges Motto: #Shareyourcolours - Teilt eure Farben!

Sichtbarkeit schaffen für Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Anliegen: Diganose, Therapien, Forschung!

Weitere Infos & Materialien: [ACHSE online](#) (Deutschland) / [rarediseaseday.org](http://rarediseaseday.org) (weltweit)



### 8. Rare Disease Symposium: "Rethinking Rare"

03./04.05.2024, Berlin

Der Festakt zur **Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises** findet am am 3.05.2024 der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften statt. Die Feierlichkeiten werden vom **wissenschaftlichen Programm des 8. Rare Disease Symposiums** begleitet.

Separate Anmeldungen sind erforderlich: [Symposium](#) / [Forschungspreisverleihung](#)



### RÜCKBLICK: NAKSE 2023 - 3. Nationale Konferenz zu Seltene Erkrankungen: Gemeinsam Fortschritt erreichen

28./29.09.2023, Berlin und online

[Programmflyer](#)

[Poster Abstracts](#) inkl. **Qualy GAIN** und **Research for Rare**

Ergebnisbroschüre auf [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

## AUSSCHREIBUNGEN

### Dr. Holger-Müller Preis - Dr. Holger Müller Stiftung / Care-for-Rare Foundation

Der Preis richtet sich insbesondere an jüngere Wissenschaftler:innen, um ihr Engagement für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu würdigen und zu fördern. Preisgeld: 5.000 Euro. **Bewerbungsfrist: 15.02.2024.**

[Zum Bewerbungsformular](#)

## LEKTÜRE

### Journal of Health Monitoring 4/2023, Thema: Seltene Erkrankungen

Robert Koch-Institut, Dezember 2023

mit *Fact Sheets* von *ADDRESS*, *GAIN* und *STOP-FSGS*

### Der Code des Lebens – der Wissenschaftspodcast von GHGA (Deutsches Humangenom-Phänomarchiv)

mit Beiträgen von *TreatHSP.net* und *ADDRESS*

## Impressum und Kontakt:

Koordinierungsstelle der Forschungsverbände 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](mailto:info@research4rare.de)  
[www.research4rare.de](http://www.research4rare.de)