



Aus den Verbünden

[Neues von MyPred und Treat-ION](#)
[Paper of the Quarter III - IV/2025](#)

Weitere Informationen

[Nationale und Internationale News](#)
[Veranstaltungen / Ausschreibungen](#)

Liebe Leser:innen,

in den vergangenen Ausgaben haben wir ausführlich über die ungewisse Zukunft des Förderprogramms „Translationale Forschung im Bereich der Seltene Erkrankungen“ berichtet. Mittlerweile steht fest: Das Programm endet in diesem Jahr.

Trotz dieser erschwerten Rahmenbedingungen arbeiten alle Verbünde weiterhin mit großem Engagement und erzielen wichtige Fortschritte – sowohl in der Grundlagenforschung als auch in der Übertragung der Erkenntnisse in die Versorgung. Auf den folgenden Seiten erhalten Sie Einblicke in **ausgewählte Projektaktivitäten** sowie **herausragende Publikationen** (ab S.3) aus den Verbünden.

Vom 22. bis 24. April 2026 findet unser vorerst letztes **internationales Symposium *The Translational Science of Rare Diseases – From Rare to Care V*** am Starnberger See statt. Das Symposium widmet sich innovativen Technologien in der Erforschung Seltener Erkrankungen, etwa aus den Bereichen der Gen- und Zelltherapie sowie der small molecule- und antikörpervermittelten Therapie. Auch Ansätze aus der Präzisionsmedizin und Repurposing von Arzneimitteln sowie Aspekte der Medizinethik werden thematisiert. Renommierte Expert:innen aus dem In- und Ausland präsentieren hier ihre neuesten Ergebnisse.

Ein besonderes Merkmal der Veranstaltung ist ihr interdisziplinärer Charakter: Die Verbünde vereinen Fachgebiete wie Hämatologie, Hepatologie, Immunologie, Nephrologie, Neurologie und Pädiatrie – eine Vielfalt, die sich im Programm widerspiegelt. Diese Breite soll anregende Diskussionen ermöglichen, kreative Ideen fördern und neue Kooperationen unterstützen. Bei Interesse können Sie sich [hier](#) anmelden.

Auch im April findet unser zweiter **Scientific Writing - Workshop** für junge Forschende aus den Verbünden statt, nachdem unser erster Workshop sehr gut angenommen wurde. Auch dieses Mal bieten wir wieder einen kompakten Einblick in wissenschaftliches Schreiben, den sinnvollen Einsatz von KI und den Publikationsprozess.

Möglichkeiten, sich für die Seltenen zu engagieren, bietet der bevorstehende [Tag der Seltenen Erkrankungen](#) am 28.02.2026 unter dem Motto *Gerechtigkeit und Chancengleichheit*. Anregungen finden sich auch auf der [neuen Webseite der ACHSE](#).

Wir verbleiben in der Hoffnung, dass die Seltenen Erkrankungen zukünftig in der nationalen Forschungsförderung wieder berücksichtigt werden und setzen in der Zwischenzeit auf eine weiterhin starke Vernetzung der bestehenden vielfältigen Initiativen!

Wir wünschen Ihnen wie immer eine spannende Lektüre,

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

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

Geförderte Verbünde

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

Forschungsverbund für autoimmune Enzephalitiden ([CONNECT-GENERATE](#))
Prof. 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](#))
Prof. Dr. med. Miriam Erlacher
Universitätsklinikum Ulm

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, LMU München



Verbund MyPred

Mit der MyPred Winter School am 13.11.2025 im Wissenschaftszentrum Schloss Reisensburg (Günzburg) fand die vorerst letzte Fortbildungsveranstaltung in einer Reihe erfolgreicher interdisziplinärer und interaktiver Fortbildungen statt, die der Verbund im Laufe der letzten Jahre organisiert hat.

Unter dem Titel *From predisposition to aggressive disease - treatment strategies on the horizon* wurden aktuelle, für die Therapie relevante Entwicklungen in den Bereichen Immuntherapie, Gene Editing und Small Molecules vorgestellt und diskutiert. Darüber hinaus kamen sowohl aktuelle prädispositions- als auch erkrankungsspezifische Therapieansätze zur Sprache. Auch neue, speziell für die pädiatrische Onkologie bedeutsame Fortschritte in der Chemotherapie und Medikamentengabe waren Teil des Programms.



Verbund Treat-ION

Im Verbund Treat-ION werden neue Therapieansätze für neurologische Ionenkanal- und Transporterstörungen entwickelt und die Versorgung von Patient:innen mit solchen seltenen Erkrankungen verbessert. Diese Patient:innen leiden an Epilepsie, Ataxie, Migräne oder Schmerzsymptomen. Im April 2026 endet die seit 2019 bestehende Förderung.

Im Rahmen des Verbundes wurde über ein internationales Netzwerk ein Register für Ionenkanalerkrankungen aufgebaut. Auch Patient:innen mit Epilepsie oder Migräne können sich nun selbst über ein Formular für das Register anmelden. Mithilfe dieser Daten konnte ein Vorhersageinstrument entwickelt werden, das Kliniker:innen in Zukunft dabei helfen wird, für seltene Ionenkanalerkrankungen den passenden therapeutischen Ansatz zu finden. Für eine differenzierte Entscheidung bei individuellen Heilversuchen wurde der Prozess eines interdisziplinären Treatment Boards etabliert, sowie weitere molekulare Therapieboards entwickelt, bei denen ungeklärte Fälle diskutiert werden können.

Im Sequenzierprojekt „eoDEE novel omics epilepsy“, als internationales Konsortium in Verbindung mit dem europäischen Projekt Solve-RD und dem European Reference Network (ERN) Epicare durchgeführt, wurden über 120 Familien mit bisher – trotz vorheriger Gendiagnostik – ungelöster Ätiologie mit neuen Methoden sequenziert (long-read Genomsequenzierung). Für ca. 20% der Fälle konnte eine krankheitsverursachende Genveränderung gefunden werden. Die weiterhin ungeklärten Fälle können in der neuen europäischen ERDERA Initiative eingeschlossen werden.

Zudem wurden mehrere Tiermodelle mit menschlichen Mutationen in Ionenkanal- oder Transportergenen und humane iPSC Modelle etabliert, die Krankheitsmechanismen untersucht und neue Therapieansätze entwickelt und getestet. Diese Arbeiten werden fortgesetzt und konnten teilweise bereits bei Patient:innen mit den gleichen Genveränderungen mit Erfolg angewendet werden. In diesen Fällen handelte es sich um verfügbare Medikamente, die entweder innerhalb der Indikation (z.B. bei Epilepsie) oder als sog. ‚repurposed drugs‘ in anderer Indikation zugelassen sind. Neue Gentherapien und auch kleine Moleküle in Zusammenarbeit mit der Industrie werden ebenfalls entwickelt.

Der Verbund hat ganz wesentlich dazu beigetragen, Wissenschaftler:innen und Kliniker:innen aus dem Feld der Ionenkanal- und Transporterstörungen zu vernetzen. Deutlich wird dies durch die im jährlichen Wechsel stattfindenden internationalen Tagungen in Tübingen (Channelopathy Meeting) und in Dianalund (Dianalund International Conference on Epilepsy). In Tübingen trafen sich im September 2025 über 200 Expert:innen vor Ort und online, um sich zu aktueller Forschung und neuen Ergebnissen hinsichtlich genetischen Epilepsien und anderen Ionenkanalerkrankungen auszutauschen.

Aus den Verbünden

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](#).

Quartal IV/2025



[Neoantigenic properties of TP53 variants influence cancer risk in individuals with Li-Fraumeni syndrome](#)

EBioMedicine. 2026 Jan;123:106065. Epub 2025 Dec 9.

Emilie Montellier, Olivier Manches, Jonathan Gaucher, Claire Freycon, David Hoyos, Sandrine Blanchet, Murielle Verboom, Christina M Dutzmann, Sophie Coutant, Jacqueline Bou, Bertrand Fin, Robert Olasso, Jean-François Deleuze, Thierry Frébourg, Benjamin D Greenbaum, Arnold J Levine, Christian P Kratz, Gaëlle Bougeard, Pierre Hainaut

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



[The genotypic and phenotypic landscape of PDHA1-related pyruvate dehydrogenase complex deficiency](#)

Brain. 2025 Nov 14;awaf430. Online ahead of print.

Kajus Merkevičius, (...), Thomas Klopstock (...), Martin Zenker, (...), Holger Prokisch, Johannes A Mayr, Saskia B Wortmann

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



[BioContextAI is a community hub for agentic biomedical systems](#)

Nat Biotechnol. 2025 Nov;43(11):1755-1757.

Malte Kuehl, Darius P Schaub, Francesco Carli, Lukas Heumos, Malte Hellmig, Camila Fernández-Zapata, Nico Kaiser, Jonathan Schaul, Anton Kulaga, Nikolay Usanov; Scverse Community; Christian F Krebs, Ulf Panzer, Stefan Bonn, Sebastian Lobentanzer, Julio Saez-Rodriguez, Victor G Puelles

[Zur Kurzzusammenfassung](#)

Quartal III/2025



[Early Treatment With Intravenous Immunoglobulins and Outcomes of Patients With Anti-IgLON5 Disease](#)

JAMA Neurol. 2025 Oct 1;82(10):1040-1047.

Thomas Grüter, Carles Gaig, Yvette S Crijnen, Maarten J Titulaer, Lidia Sabater, Anna Heidbreder, Justina Dargvainiene, Anja Tietz, Stjepana Kovac, Andre Dik, Maria Elena Erro, Jan Lewerenz, Andrea Kraft, Frank Seifert, Romana Höftberger, Franziska S Thaler, Lucie de Azevedo, Jonathan Wickel, Juna M de Vries, Agnita J W Boon, Robin W van Steenhoven, Ralf Gold, Klaus-Peter Wandinger, Gregor Kühlenbäumer, Josep O Dalmau, Frank Leypoldt, Francesc Graus, Ilya Ayzenberg; Anti-IgLON5 Disease Study Group

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



[Pleiotropic effects of MORC2 derive from its epigenetic signature](#)

Brain. 2026 Jan 8;149(1):163-177. Epub 2025 Apr 30.

Fatemeh Peymani, Tomohiro Ebihara, Dmitrii Smirnov, Robert Kopajtich, Masahiro Ando, Enrico Bertini, Rosalba Carrozzo, Daria Diodato, Felix Distelmaier, Fang Fang, Daniele Ghezzi, Maja Hempel, Katarzyna Iwanicka-Pronicka, Thomas Klopstock, Sarah L Stenton, Costanza Lamperti, Zhimei Liu, Aysylu Murtazina, Yuji Okamoto, Yasushi Okazaki, Dorota Piekutowska-Abramczuk, Agnès Rötig, Oxana Ryzhkova, Christian Schlein, Olga Shagina, Hiroshi Takashima, Polina G Tsygankova, Michael Zech, Thomas Meitinger, Masaru Shimura, Kei Murayama, Holger Prokisch

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



[PUMA-induced apoptosis drives bone marrow failure and genomic instability in telomerase-deficient mice](#)

Cell Death Differ. 2026 Jan;33(1):38-50. Epub 2025 Aug 19.

Christian Molnar, Jovana Rajak, Julia Miriam Weiss, Irene Gonzalez-Menendez, Geoffroy Andrieux, Franziska Schreiber, Eva-Maria Kornemann, Lena Wendeburg, Gudrun Göhring, Brigitte Strahm, Fabian Beier, Doris Steinemann, Melanie Börries, Martina Rudelius, Leticia Quintanilla-Martinez, Charlotte M Niemeyer, Marena R Niewisch, Verena Labi, Sheila Bohler, Miriam Erlacher

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



[Pathology-oriented multiplexing enables integrative disease mapping](#)

Nature. 2025 Aug;644(8076):516-526. Epub 2025 Jul 18.

Malte Kuehl, (...), Maja Lindenmeyer, (...), Tobias B Huber, (...), Lucas Pelkmans, Stefan Bonn, Victor G Puelles

[Zur Kurzzusammenfassung](#)

Gesetz zur Stärkung von Medizinregistern und zur Verbesserung der Medizinregisterdatennutzung

Der neue [Referentenentwurf für ein Medizinregistergesetz](#), das eine verbesserte Nutzung medizinischer Registerdaten in Deutschland zum Ziel hat, liegt seit Oktober 2025 vor. Mit dem geplanten Gesetz sollen Qualitätsstandards vereinheitlicht und Daten künftig leichter für Versorgung und Forschung nutzbar gemacht werden. Bis November 2025 konnten Fachgesellschaften, Krankenkassen, Registerbetreibende und weitere Akteure hierzu Stellung nehmen. Das Gesetz muss nun das parlamentarische Verfahren durchlaufen; mit Inkrafttreten wird in 2026/2027 gerechnet.

Der Referentenentwurf wird von vielen Forschenden und Kliniker:innen zwar grundsätzlich begrüßt, stößt jedoch auch auf deutliche inhaltliche Kritik. So sieht der Entwurf bisher noch keine ausreichende langfristige Finanzierung für medizinische Register vor. Viele Register arbeiten bereits jetzt am Limit. Werden hier zukünftig keine stabilen finanziellen Grundlagen geschaffen, drohen Qualitätsverluste. Zudem sind die geplanten Qualitätskriterien und Zertifizierungsprozesse zwar sinnvoll, können aber in der Praxis zu einem erheblichen bürokratischen Mehraufwand führen, der ohne zusätzliche Ressourcen nicht zu bewältigen sein wird.

In Hinblick auf die Datennutzung verspricht der Entwurf zwar mehr Nutzbarkeit, aber weiterhin bleiben rechtliche Unsicherheiten und komplexe Abstimmungsprozesse bestehen. Auch fehlt eine klare Strategie, wie bestehende Registerlandschaften harmonisiert und technische Schnittstellen vereinheitlicht werden sollen.

Siehe hierzu auch die Stellungnahmen von [TMF/DNVF](#) und des [G-BA](#).

JARDIN - Erster ERN-Monitoring Bericht veröffentlicht



Das EU-Projekt [JARDIN](#) hat im November 2025 seinen [ersten ERN-Monitoring Bericht](#) veröffentlicht. Dieser zeigt, wie weit die Integration der Europäischen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen (ERNs) in die nationalen Gesundheitssysteme bereits vorangeschritten ist – und wo noch Handlungsbedarf besteht.

JARDIN verfolgt das Ziel, die ERNs nachhaltig in die nationalen Gesundheitssysteme der Mitgliedstaaten einzubetten. Obwohl die ERNs seit 2017 bestehen und europaweit hochspezialisierte Expertise bündeln, profitieren Patient:innen bislang sehr unterschiedlich von diesen Strukturen. Daher entwickelt JARDIN gemeinsame Strategien und politische Empfehlungen, damit die ERNs in allen teilnehmenden Ländern besser verankert werden können. Im Mittelpunkt stehen Verbesserungen in der nationalen Organisation von ERN-Zentren, der Qualitätssicherung, der Überweisungspfade und der Nutzung von Gesundheitsdaten. Durch die enge Zusammenarbeit von über 80 Institutionen soll ein europaweit kohärenter Rahmen entstehen, der den Zugang zu Expertise erleichtert und die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen harmonisiert.

Langfristig soll das Projekt dazu beitragen, dass Patient:innen unabhängig von ihrem Wohnort schneller Diagnosen erhalten, Zugang zu spezialisierten Behandlungen bekommen und von einem europaweit abgestimmten Versorgungsstandard profitieren.

Weitere Informationen

VERANSTALTUNGEN

Tom Wahlig Symposium zur Hereditären Spastischen Spinalparalyse

12. - 13.03.2026, Recklinghausen

[Zum Programm](#)

Rare Disease Day 28.02.2026

Motto: Gerechtigkeit und Chancengleichheit in der Gesundheitsversorgung

Mehr Infos: [Aktionen der ACHSE](#)

The Translational Science of Rare Diseases - From Rare to Care V

22. - 24.04.2026, Evangelische Akademie Tutzing, Starnberger See

[Zum Programm](#)

European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD) 2026

03. - 04.06.2026, Prag & Online

[Zum Programm](#)

AUSSCHREIBUNGEN

ERDERA: Networking Support Scheme

Das Programm fördert internationale Veranstaltungen mit einem Fokus auf die Forschung zu Seltenen Erkrankungen und seltenen Krebsarten mit bis zu **30.000 € pro Event**. Bewerben können sich Forschende, Kliniker:innen und Patient:innenorganisationen aus den meisten an ERDERA teilnehmenden Ländern. Die Veranstaltungen müssen Teilnehmende aus mindestens drei Ländern einbinden und die Beteiligung unterrepräsentierter Länder stärken. Die Ausschreibung bleibt geöffnet, solange Mittel zur Verfügung stehen. **Anträge können jederzeit eingereicht werden**, werden jedoch in halbjährlichen Auswahlrunden geprüft. Nächster Termin ist der **07.04.2026**.

[Weitere Infos](#)

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