



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Auswirkungen der COVID-19 Pandemie auf die Gesundheitsversorgung aus Perspektive der Betroffenen und Angehörigen – Eine Mixed-Methods Studie
Verfassende Person	Laura Inhestern ¹ l.inhestern@uke.de
Weitere Verfassende	David Zybarth ¹ , Christine Mundlos ²
Zugehörigkeit der Verfassenden	Zugehörigkeit hier eintragen (Format: 1 Affiliation A, 2 Affiliation B, etc.)

Vor dem Hintergrund der Corona-Pandemie ist anzunehmen, dass die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen vor großen Herausforderungen gestellt wurde. Eine europaweite Befragung von EURORDIS (2020) zeigte, dass 83% der Befragten Beeinträchtigungen in der Versorgung erlebt haben. 6 von 10 Menschen nahmen diese als nachteilig für die eigene Gesundheit war. 21% gaben an, jeglichen Zugang zu Behandlungen verloren zu haben und 2/3 berichteten von depressiven Symptomen. Ergebnisse, spezifisch für Deutschland fehlen bislang.

Im Rahmen des Projekts RESILIENT-SE-PAN, gefördert von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung und durchgeführt in enger Kooperation mit ACHSE e.V., wurden mithilfe einer Onlinebefragung und halbstrukturierten qualitativen Interviews u.a. folgende Fragestellungen untersucht:

- Welche Einschränkungen in der medizinischen Versorgung werden von Betroffenen im Zuge der Pandemie beschrieben?
- Welche Unterstützungsbedarfe werden von Betroffenen formuliert?

In der Onlinebefragung wurden neben soziodemografischen und krankheitsbezogenen Basisvariablen, Variablen zur Gesundheitsversorgung (z.B. Einschränkungen, Terminabsagen), subjektive Auswirkungen der Einschränkungen und Unterstützungsbedarfe erfasst. Ergänzend wurden Erfahrungen mit digitalen Angeboten, Ressourcen und Zugang zu Hilfsmitteln erfragt. In den Interviews wurden die Aspekte aus der Onlinebefragung vertieft.

Von den 590 Personen, die mindestens Basisinformationen der Onlinebefragung ausgefüllt haben, identifizierten sich 133 Menschen als männlich, 447 als weiblich und 8 als divers. Ein Großteil der Personen war zwischen 35 und 64 Jahren alt (n=417). 142 Personen waren Elternteil oder Angehörige:r eines Menschen mit einer Seltene Erkrankung. An den Interviews nahmen 12 Frauen und 8 Männer teil. 12 Personen waren selbst von einer Seltene Erkrankung betroffen, 5 Personen waren Elternteil eines Kindes mit einer Seltene Erkrankung und 3 Personen waren sowohl selbst Betroffen, als auch Angehörige:r. Im Durchschnitt waren die Teilnehmenden 49 Jahre alt (Range: 25-76).

Auf der NAKSE werden die Ergebnisse zu den Fragestellungen präsentiert.

Erythropoetische Protoporphyririe

Wenn Sonne weh tut... aus Patientensicht



Selbsthilfe EPP e.V. Deutschland

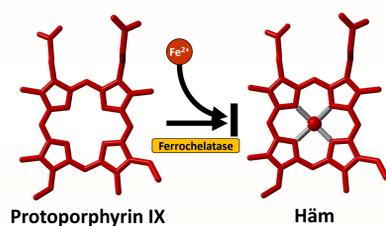
Was ist Erythropoetische Protoporphyririe (EPP)?

EPP ist ein **angeborener Stoffwechseldefekt** und wurde 1961 das erste Mal durch Magnus et al. beschrieben. Hauptsymptom ist eine Unverträglichkeit gegenüber Licht, Betroffene bekommen unter Umständen schon nach kurzem Aufenthalt (5-10 Minuten) an der Sonne **starke bis extreme Schmerzen**, meist begleitet von Jucken und Brennen. Aber auch künstliche Lichtquellen können die Symptome auslösen.

Auslöser ist das sichtbare Licht, hauptsächlich der blaue Anteil: dadurch sind Maßnahmen zum Schutz vor UV-Strahlung ("Sonnencreme" oder **UV-Schutzfaktoren**) bei EPP wirkungslos.

Ursache der EPP

...ist ein **Gendefekt**, der dazu führt, dass die Ferrochelatase, die für die Bildung des roten Blutfarbstoffs (Häm) wichtig ist, nicht richtig funktioniert. In Folge dessen reichert sich das Molekül Protoporphyrin im Blut an.



Protoporphyrin ist fettlöslich, und lagert sich an den Zellmembranen der Blutgefäße an, anstatt ausgeschieden zu werden. Das Molekül absorbiert vor allem **blaues**, aber auch **rotes** Licht, und überträgt diese Energie auf umliegende Substanzen, z.B. Sauerstoff. Der dadurch aktivierte Sauerstoff schädigt das Gewebe durch oxidative Zerstörung. Die Folge sind neuropathische Schmerzen, die sich nicht durch gebräuchliche Schmerzmittel (z.B. Ibuprofen, Metamizol) behandeln lassen.

Symptome und Folgeerkrankungen

Bei den Betroffenen wird häufig **Eisenmangel** diagnostiziert – wichtig ist, dass **kein** Eisen gegeben wird, denn dieses verschlimmert die Lichtempfindlichkeit.

Vitamin D-Mangel bei EPP: Da EPP-Betroffene das Tageslicht meiden, haben sie häufig auch einen zu geringen Vitamin D-Spiegel im Blut. Eine kontrollierte Einnahme von Vitamin D ist in den meisten Fällen zu empfehlen.

Es kann zu **Auswirkungen auf innere Organe kommen**, wie z.B. die Neigung zu Gallensteinen schon in jungen Jahren sowie in seltenen Fällen eine Schädigung der Leber bis hin zur Zirrhose, die sich völlig unabhängig von den Reaktionen aufs Sonnenlicht entwickeln.

So verschieden zeigt sich EPP..



Viele Patienten haben keine sichtbaren Symptome, dennoch haben sie starke Schmerzen.

Um Schmerzen zu verhindern und am sozialen Leben teilhaben zu können, müssen sich Patienten immer wieder so „verkleiden“:



Diagnose

Ärzte sollten auf **Anzeichen** achten, denn genaues Hinsehen lenkt zur richtigen Diagnose: winzig kleine Hautveränderungen auf den Händen, an den Fingergelenken, an der Nase, am Kinn, an den Wangen. Kühlen des Handrücken an einem Glas, am Metallbein des Stuhles oder Tisches ... an kühlen Oberflächen. Die **Diagnose** erfolgt über Blutuntersuchung auf freies Protoporphyrin.

Behandlung

Seit 2017 ist in Deutschland ein Medikament mit dem Wirkstoff **Afamelanotid** für Erwachsene zugelassen. Da die Behandlung mit sehr hohen Auflagen seitens der Zulassungsbehörde verbunden ist, ist der Zugang zur Behandlung nicht für alle Erkrankte sichergestellt, ortsnahe Versorgung und ausreichende Versorgung über das ganze Jahr nicht gewährleistet. Für Kinder gibt es bisher keine Therapieoption.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	DSDCare – Aufbau eines nationalen Netzwerkes zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Varianten der Geschlechtsentwicklung (Differences of Sex Development, DSD)
Verfassende Person	Ulla Döhnert ¹ u.doehnert@uni-luebeck.de
Weitere Verfassende	Martina Jürgensen ¹ , Louise Marshall ¹ , Lutz Wunsch ² , Olaf Hiort ¹ & DSDCare Study Group
Zugehörigkeit der Verfassenden	1 Sektion für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck 2 Klinik für Kinderchirurgie, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck

Hintergrund: Menschen mit DSD benötigen eine spezialisierte, interdisziplinäre medizinische und psychosoziale Versorgung, die in nationalen und internationalen Leitlinien präzisiert wird. Die Evidenz für diese Empfehlungen ist gering. Im Rahmen des vom Bundesministerium für Gesundheit geförderten Projekts „DSDCare“ wurde ein standardisiertes Versorgungsmodell entwickelt und an zehn klinischen Zentren evaluiert.

Projektziele:

1. Entwicklung und Umsetzung eines standardisierten Versorgungsmodells für Menschen mit DSD über die Lebensspanne
2. Aufbau eines nationalen Netzwerkes von DSD-Zentren und Ausbau der Zusammenarbeit im Netzwerk und mit auswärtigen Versorgenden
3. Entwicklung von Fortbildungsangeboten für auswärtige Versorgende und Menschen mit DSD
4. Evaluation der Versorgung und Qualitätssicherung

Ergebnisse:

Bei der Entwicklung des Versorgungskonzeptes wurden die Empfehlungen der deutschen S2k-Leitlinie in Standards z.B. für die Anamneseerhebung, klinische Untersuchung, Bildgebung und genetische Diagnostik konkretisiert. Für bisher nicht weiter definierte Inhalte wurden konkrete Konzepte entwickelt. Hierzu gehören die Zusammensetzung und interdisziplinäre Zusammenarbeit der DSD-Teams, Aufklärung der Patient:innen und Angehörigen, psychologische Begleitung, Hormontherapie, Erfassung von OP-Outcomes und die Transition aus der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin.

Im Netzwerk wurde ein regelmäßiger Austausch aller Beteiligten im Rahmen von Videokonferenzen sowie AG- und Projekttreffen in Präsenz etabliert. Ergänzend wurden überregionale Fallkonferenzen durchgeführt. Als Anlaufstelle für auswärtige Versorgende wurde eine Beratungs- und Koordinationsstelle („InfoDSD“) eingerichtet, die eine



Kontaktaufnahme per email oder im Rahmen einer Telefonsprechstunde anbietet sowie Informationen auf einer Webseite (<https://info.dsdcare.de>). Zudem wurde eine CME-zertifizierte Online-Fortbildung zu verschiedenen Aspekten der DSD-Versorgung für medizinisches Fachpersonal entwickelt. Für Erwachsenen mit einem Adrenogenitalem Syndrom wird in Kürze eine Online-Schulung zur Verfügung stehen.

Die Evaluation der Versorgung wird auf einem separaten Poster dargestellt.

Fazit:

Im Rahmen des Projektes „DSDCare“ wurden Netzwerkstrukturen aufgebaut, die nun als deutsches Referenznetzwerk DSD (DRN-DSD) verstetigt werden. Zukünftige Schwerpunkte werden die Qualitätssicherung in der Versorgung sowie der Ausbau der Vernetzung nach außen sein.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Diagnostische Ergebnisse von Panel-basierten Gentests in einer Kohorte von Patienten mit früh einsetzender Adipositas
Verfassende Person	Abubakar Moawia ¹ Abubakar.moawia@uni-ulm.de
Weitere Verfassende	Abubakar Moawia ¹ , Stefanie Zorn ² , Margit Klehr-Martinelli ¹ , Simone Seiffert ¹ , Melanie Schirmer ² , Daniel Tews ² , Julia von Schnurbein ² , Reiner Siebert ¹ , Martin Wabitsch ²
Zugehörigkeit der Verfassenden	1 Zentrum für Seltene Endokrine Erkrankungen, ZSE Ulm, Institut für Humangenetik, Universität Ulm & Universitätsklinikum Ulm, Ulm, Deutschland 2 Zentrum für Seltene Endokrine Erkrankungen, ZSE Ulm, Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Ulm, Ulm, Deutschland

Einleitung/Ziel: Internationale Konsensusleitlinien empfehlen eine genetische Diagnostik bei frühmanifestierender, extremer Adipositas. Die meisten Gene, die eine monogene Adipositas verursachen können, betreffen den Leptin-Melanocortin-Signalweg. In dieser Arbeit wurden DNA-Proben von Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit frühkindlicher, extremer Adipositas, welche an unser Zentrum zwischen 2014-2022 überwiesen wurden, auf die Ursache einer monogenen Adipositas untersucht und die Häufigkeit einer genetischen Ursache ermittelt.

Methode: DNA-Proben von 401 Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen (57.1% weiblich) mit frühkindlicher, extremer Adipositas wurden mittels Next-Generation Sequencing auf genetische Varianten in den Genen *LEP*, *LEPR*, *MC4R*, *SIM1*, *KSR2*, *POMC*, *PCSK1*, *NTRK2* und *MRAP2*, welche mit einer monogenen Adipositas assoziiert sind, analysiert.

Ergebnis: Bei 77 der 401 untersuchten Personen (19.2%) wurden bi- oder monoallelische Varianten der Klassen 3 (n=43), 4 (n=24) oder 5 (n=10) identifiziert. Insgesamt 15 Personen (3.7%) trugen biallelische Varianten im *LEP* (n=2), *LEPR* (n=9) oder *MC4R* Gen (n=4). Diese waren mit einem höheren mittleren BMI Standard Deviation Score (BMI SDS, 4.94±2.45) und einem im Median jüngeren Alter bei Diagnose (5.0 Jahre, IQR: 1.8-13.9) im Vergleich zur Gesamtkohorte assoziiert (BMI SDS: 3.48±1.00, Alter: 9.2 Jahre IQR:4.5-15.0). Monoallelische Varianten der Klassen 3 (n=33), 4 (n=14) oder 5 (n=6) wurden bei 53 Personen in den folgenden Genen gefunden: *MCR4* (n=18); *LEPR* (n=12); *KRS2* (n=7); *NTRK2* (n=7); *POMC* (n=3); *MRAP2* (n=2); *PCSK1* (n=2); *LEP* (n=1) und *SIM1* (n=1). Weitere 9 Personen wiesen mehr als eine monoallelische Variante auf und waren im Median bei Diagnose jünger (5.0 Jahre, IQR: 2.7-0.9 vs. 12.1 Jahre, IQR: 3.9-16.7) und hatten einen



höheren BMI SDS (4.02 IQR: 2.72-4.07 vs. 3.39 IQR: 2.92-3.66) im Vergleich zu Patienten mit einer monoallelischen Variante.

Zusammenfassung: Unsere Ergebnisse zeigen, dass bei 8,5% der Personen mit extremer, frühkindlicher Adipositas eine wahrscheinlich pathogene oder pathogene genetische Variante identifiziert werden kann. Bei weiteren 10% der Personen konnte eine Variante unklarer Signifikanz als mögliche Ursache für die Adipositas gefunden werden. Diese Daten belegen überzeugend den Nutzen von Paneltests für die Identifizierung seltener Varianten der monogenen Adipositas. Für Betroffene kann sich daraus die Möglichkeit einer personalisierten Therapie ergeben.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Das Pareto-Prinzip in der Lehre über Seltene Erkrankungen: Beurteilung der Repräsentation der häufigsten Seltene Erkrankungen im Gegenstandskatalog des Medizinstudiums und im ICD-10-GM
Verfassende Person	Dr. Alexandra Berger ¹ /Kai Lars Grimm ¹ Emailadresse des Präsentierenden: alexandra.berger@kgu.de , Kai.Grimm@kgu.de
Weitere Verfassende	Richard Noll ² , Prof. TOF Wagner ¹
Zugehörigkeit der Verfassenden	<ol style="list-style-type: none"> 1. Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen, Uniklinik Frankfurt, Goethe-Universität Frankfurt am Main, Deutschland 2. Goethe-Universität Frankfurt, Universitätsklinikum, Institut für Medizinische Informatik (IMI), Frankfurt am Main, Deutschland

Hier Abstract Text eintragen (max. 2500 Zeichen inkl. Leerzeichen).

Einleitung

Das Pareto-Prinzip besagt, dass ein Großteil des Ergebnisses mit einem kleinen Teil an Aufwand erreicht werden kann. Wakap et al. beschreiben, dass etwa 80% der Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE) an einer von 149 SE leiden. Ein großes Problem im Bereich der SE sind fehlende Informationen. SE sind zum größten Teil nicht spezifisch im ICD-10 kodierbar sodass verlässliche epidemiologische Daten fehlen. Außerdem können aus Zeitgründen gar nicht alle SE im Medizinstudium gelehrt werden.

Methoden

Wir haben die häufigsten und zweithäufigsten SE (Prävalenzen von 1-5/10.000 bzw. 1-9/100.000) aus dem ‚Orphanet Epidemiology File‘ herausgesucht. Dies sind 454 Erkrankungen. Wir haben untersucht, inwiefern eine spezifische Kodierung mittels ICD-10-GM möglich ist und ob die Erkrankungen explizit im Gegenstandskatalog (GK) des 2. Staatsexamens in der Humanmedizin (M2) aufgeführt sind. Es wurde ein zweiseitiger Chi-Quadrat-Test durchgeführt, um statistisch signifikante Unterschiede zwischen den Prävalenzgruppen nachzuweisen.



Ergebnisse

Von den 454 Erkrankungen konnten insgesamt 34% spezifisch in der ICD-10-GM kodiert werden, davon 49% der Erkrankungen im Prävalenzbereich 1-5/10.000 (153 SE) und 26% der Erkrankungen mit einer Prävalenz von 1-9/100.000 (301 SE).

Etwa 15% aller untersuchten Erkrankungen sind Bestandteil des GK. Hierbei sind 25% der häufigsten und 10% der zweithäufigsten SE vertreten.

Die Unterschiede zwischen den Prävalenzgruppen hinsichtlich des Vorliegens eines spezifischen ICD-10-GM-Kodes sowie des Vorliegens im GK sind statistisch signifikant.

Diskussion

Nur 49% der häufigsten SE sind spezifisch kodierbar. In Deutschland wurde die Alpha-ID im stationären Bereich zusätzlich zur ICD-10 eingeführt, um validere epidemiologische Daten zu SE zu erhalten.

Unter der Annahme, dass 80% aller Patienten mit SE an einer der ca. 150 häufigsten SE leiden, könnte die Erweiterung des Gegenstandskatalogs um weitere ca. 115 Erkrankungen dazu beitragen, dass alle angehenden Ärzte zumindest von diesen Erkrankungen gehört haben. Dies könnte helfen, die Diagnoserate bei diesen Patienten zu erhöhen. Denn wie Goethe schrieb: „Man erblickt nur, was man schon weiß und versteht.“ Entsprechend dem Pareto-Prinzip könnte mit einem vertretbaren Lehraufwand von insgesamt ca. 150 der 6000 bis 8000 SE (1,9-2,5%) in Deutschland potentiell 4 Millionen Menschen mit einer SE zu einer Diagnose verholfen werden (80% von geschätzten 5 Millionen Betroffenen).



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Prävalenz seltener Erkrankungen in einer überörtlichen Gemeinschaftspraxis für Allgemeinmedizin in Hessen
Verfassende Person	Dr. Alexandra Berger ¹ , Jannik Kromm ² Emailadresse des Präsentierenden: alexandra.berger@kgu.de , jannikkromm@gmx.de
Weitere Verfassende	Prof. TOF Wagner ¹ , Christine Röder ²
Zugehörigkeit der Verfassenden	1) Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen, Uniklinik Frankfurt, Goethe-Universität Frankfurt 2) Überörtliche Gemeinschaftspraxis Reichelsheim/Nieder-Mockstadt/Gelnhaar

Hier Abstract Text eintragen (max. 2500 Zeichen inkl. Leerzeichen).

Hintergrund: In Deutschland leiden geschätzt ca. 4-5 Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung. Dies entspricht ca. 5% der Bevölkerung. Es ist davon auszugehen, dass insbesondere die primären Ansprechpartner im Gesundheitswesen, im Wesentlichen also die Hausärzte, im Laufe ihres Berufslebens vielen Patienten mit seltenen Erkrankungen (SE) begegnen.

Das Ziel der Studie ist die Prävalenz von Patienten mit seltenen Erkrankungen in einer großen überörtlichen hausärztlichen Gemeinschaftspraxis herauszufinden. Nebenziel ist der Vergleich der SE-Patienten mit der Gesamtheit aller Patienten dieser Praxis hinsichtlich demographischer Faktoren sowie der Komorbiditäten.

Methodik: Es erfolgt eine retrospektive Auswertung aller Patienten der untersuchten Praxis, die in den letzten 3 Jahren die Praxis aufgesucht haben (ca. 10.000 Patienten). Um die SE-Patienten herauszufiltern erfolgt eine Abfrage über die Praxisdatenbank nach allen Patienten, bei denen ein ICD-Code kodiert ist, der in der Alpha-ID-SE (Stand 2021) gelistet ist. Manuell wird geprüft, ob tatsächlich eine seltene Erkrankung vorliegt und dann der Orpha-Code, bzw. die Alpha-ID-SE ergänzt. Alter, Geschlecht, Anzahl und ICD-Codes der Dauerdiagnosen werden für alle Patienten der Praxis pseudonymisiert erfasst und deskriptiv ausgewertet.

Ergebnisse: Die Auswertung läuft aktuell. Ergebnisse sollten bis zur NAKSE vorliegen und präsentierbar sein.

Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Heterozygote interstitielle Deletion des <i>BCL11B</i> -Gens als mögliche seltene Ursache einer kognitiven und sprachlichen Entwicklungsverzögerung mit fazialen Auffälligkeiten und Reduktion von ILC2-Zellen – Aktueller Stand und Ausblick
Verfassende Person	Corinna Hendrich hendrich.corinna@mh-hannover.de
Weitere Verfassende	Jana Lentès ¹ , Tim Ripperger ¹ , Nataliya Di Donato ¹ , Eva Tolosa ² , Davor Lessel ³ , Hendrik Langen ⁴ , Anke Katharina Bergmann ¹
Zugehörigkeit der Verfassenden	1 Medizinische Hochschule Hannover, Institut für Humangenetik, Carl-Neuberg-Straße 1, 30625 Hannover 2 Institut für Immunologie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Martinistraße 52, 20246 Hamburg 3 Universitätsinstitut für Humangenetik der PMU, Landeskrankenhaus, Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg 4 Kinder – und Jugendkrankenhaus Auf der Bult, Sozialpädiatrisches Zentrum Hannover, Janusz-Korczak-Allee 8, 30173 Hannover

Sowohl heterozygote Missense-, Frameshift-, Splicesite- und trunkierende Varianten sowie chromosomale Rearrangements des für einen Transkriptionsfaktor kodierenden Gens *BCL11B* sind als Ursache eines Entwicklungsstörungssyndroms mit sprachlicher und kognitiver Beeinträchtigung sowie fazialen Auffälligkeiten und einer charakteristischen Reduktion von ILC2 T-Zellen (*innate lymphoid cells*) (IDDSFTA) assoziiert. Zudem sind somatische Alterationen von *BCL11B* als mitursächlich für lymphoide Neoplasien bekannt. Heterozygote Deletionen des *BCL11B*-Gens wurden in der Literatur in Einzelfällen beschrieben und bisher nicht als krankheitskausal eingeordnet. Wir berichten über einen 10j. Jungen mit IDDSFTA-typischem Phänotyp, bei dem mittels Array-CGH eine interstitielle heterozygote *de novo* Deletion von ca. 630 kb Größe inkl. des *BCL11B*-Gens nachgewiesen wurde. Aufgrund der Seltenheit der Variante und fehlender funktioneller Analysen bzgl. *BCL11B*-Deletionen wird diese Variante aktuell als Variante unklarer Signifikanz (VUS) eingeordnet. Mittels u.a. Expressionsanalysen

analysieren wir eine lymphoblastoide Zelllinie des Kindes, um die Pathogenität nachzuweisen.

Die Bestätigung der Pathogenität von *BCL11B*-Deletionen ermöglicht eine genotypische Erweiterung des IDDSFTA-Spektrums mit möglichen klinischen Konsequenzen für die weitere Surveillance dieser Patienten in Hinblick auf immunologische bzw. hämatologische Folgeerkrankungen.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Psychosoziale Unterstützung für Menschen mit seltenen Erkrankungen – Studienprotokoll des internationalen Forschungsprojekts Q.RARE.LI
Verfassende Person	Natalie Uhlenbusch ¹ n.uhlenbusch@uke.de
Weitere Verfassende	Arpinder Bal ² , Boglárka Balogh ³ , Annika Braun ¹ , Anja Geerts ^{4,9} , Gideon Hirschfield ² , Maciej K. Janik ^{5,9} , Ansgar W. Lohse ^{6,9} , Piotr Milkiewicz ^{5,7,9} , Mária Papp ^{3,9} , Carine Poppe ⁴ , Christoph Schramm ^{6,8,9} , & Bernd Löwe ¹
Zugehörigkeit der Verfassenden	<p>¹ University Medical Centre Hamburg-Eppendorf, Department of Psychosomatic Medicine and Psychotherapy, Germany</p> <p>² University Health Network, Toronto Centre for Liver Disease, Canada</p> <p>³ University of Debrecen, Faculty of Medicine, Department of Internal Medicine, Division of Gastroenterology, Hungary</p> <p>⁴ Ghent University Hospital, Department of Internal Medicine and Pediatrics, Belgium</p> <p>⁵ Medical University of Warsaw, Liver and Internal Medicine Unit, Poland</p> <p>⁶ University Medical Centre Hamburg-Eppendorf, I. Department of Medicine, Germany</p> <p>⁷ Pomeranian Medical University, Translational Medicine Group, Poland</p> <p>⁸ University Medical Centre Hamburg-Eppendorf, Martin Zeitz Center for Rare Diseases, Germany</p> <p>⁹ European Reference Network for Hepatological Diseases (ERN RARE-LIVER)</p>



Psychosoziale Unterstützung für Menschen mit seltenen Erkrankungen – Studienprotokoll des internationalen Forschungsprojekts Q.RARE.LI

Hintergrund: Psychosoziale Unterstützung ist ein essentieller Bestandteil der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen, adäquate Angebote sind aber kaum verfügbar. Mit Q.RARE.LI wollen wir die Wirksamkeit eines neuen Unterstützungsangebots für Menschen mit seltenen Erkrankungen in der Routineversorgung von Patient:innen mit seltenen autoimmunen Lebererkrankungen in fünf Ländern untersuchen und die Implementierung vorbereiten.

Methode: Das sechswöchige Programm wurde basierend auf den Bedürfnissen von Menschen mit seltenen Erkrankungen entwickelt und kombiniert *Peer-Support* und strukturierte Selbsthilfe. Teilnehmende erhalten ein Therapie-Manual, welches sie selbstständig von Zuhause aus bearbeiten. Unterstützend finden wöchentliche 30-minütige Telefongespräche mit geschulten und supervidierten Peer-Beratenden statt, welche ebenfalls von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Eine erste Evaluationsstudie zeigte, dass das Programm u.a. zu einer Verbesserung der Lebensqualität und Krankheitsbewältigung führte und sehr gut angenommen wurde.

Im Rahmen von Q.RARE.LI wollen wir a) die Wirksamkeit des Programms in der Routineversorgung fünf unterschiedlicher Gesundheitssysteme und b) die Implementierbarkeit des Programmes untersuchen und länderspezifische Implementierungsstrategien ableiten. In einer zweiarmigen randomisierten kontrollierten Studie mit drei Messzeitpunkten (Prä, Post, 3-Monats-Follow-Up) werden $N=240$ Menschen mit seltenen autoimmunen Lebererkrankungen eingeschlossen. Primäres Outcome ist die mentale gesundheitsbezogene Lebensqualität (SF-12) zur Post-Erhebung. Sekundäre Outcomes umfassen Depressivität (PHQ-9), Ängstlichkeit (GAD-7), soziale Unterstützung (F-SOZU), Hilflosigkeit und Krankheitsakzeptanz (ICQ). Die Implementierbarkeit wird mittels einer *Mixed-Methods* Prozessevaluation mit Betroffenen, Peer-Beratenden und beteiligten Gesundheitsdienstleistenden untersucht.

Diskussion: Wir erwarten, dass das Programm dabei hilft, den Umgang mit ihrer Krankheit und die mentale Lebensqualität zu verbessern. Das krankheitsübergreifende und ortsunabhängige Programm hat das Potential, niederschwellige psychosoziale Unterstützung für viele Menschen mit seltenen Erkrankungen zugänglich zu machen und damit die ganzheitliche Gesundheitsversorgung einer oft unterversorgten Patient:innengruppe zu verbessern.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	verNETZt für Seltene Erkrankungen
Verfassende Person	Katharina Schubert ¹ Katharina.schubert@med.ovgu.de
Weitere Verfassende	Laura Feuck ²
Zugehörigkeit der Verfassenden	1 MKSE (Universitätsklinikum Magdeburg, Med.Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg), 2 Roche Pharma AG

Konzept der Veranstaltung:

Hintergrund:

Mit der Empfehlung des Rates der Europäischen Union für Europäisches Handeln im Bereich der Seltene Krankheiten aus dem Jahr 2009 wurde den Mitgliedstaaten unter anderem die Bildung von Zentren und die Ausarbeitung von Plänen zur Steuerung von Maßnahmen auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen empfohlen. Im folgenden Jahr geründet, veröffentlichte das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) im August 2013 den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen mit 52 Maßnahmenvorschlägen. Übergeordnetes Ziel dieses Aktionsplans ist es, die gesundheitliche Situation Betroffener in Deutschland zu verbessern. Kernelement ist die Entwicklung eines Zentrenmodells, mit dem Expertise gebündelt und die Forschung im Bereich Seltene Erkrankungen unterstützt werden soll. Aktuell sind für 36 Standorte Zentren für Seltene Erkrankungen gelistet. Eine der krankheitsübergreifenden Querschnittsaufgaben dieser Referenzzentren ist die Lotsenfunktion, um Patienten mit einem besonderen Diagnostik- oder Therapiebedarf an die richtige Stelle im Gesundheitssystem zu steuern.

Mit dem Netzwerk „**VerNETZt für Seltene Erkrankungen**“ wurde Mitarbeitenden der Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE), insbesondere den Lotsen und Koordinatoren im unmittelbaren Patientenkontakt eine Plattform gegeben, untereinander in Kontakt zu treten, sich kennenzulernen und zu vernetzen und gemeinsam standortübergreifende Hürden in der praktischen Arbeit lösungsorientiert zu diskutieren. 2019 wurde erstmalig unter Leitung des Mitteldeutschen Kompetenznetzes für Seltene Erkrankungen (MKSE) in Kooperation mit der Roche Pharma AG eine gemeinsame zweitägige Fortbildungsveranstaltung für alle ZSE in Deutschland initiiert. Unter dem Motto VerNETZt bietet die Veranstaltung den Lotsen und Koordinatoren der ZSE die Möglichkeit, die persönliche Vernetzung auszubauen, sich fachlich fortzubilden und die eigenen Fähigkeiten im Umgang mit Patienten zu



schulen. Die durch die Ärztekammer Sachsen-Anhalt anerkannte Fortbildungsveranstaltung ist in ihrer Art für die ZSE und alle an Seltene Erkrankungen interessierten Kollegen einzigartig.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Selbsthilfearbeit von K.i.s.E. e.V.
Verfassende Person	Jana Blumberg jana.blumberg@kise-ev.de
Weitere Verfassende	Christian Blumberg ²
Zugehörigkeit der Verfassenden	Kinder in schwieriger Ernährungssituation e.V.

K.i.s.E. e.V. ist seit 1997 eine bundesweit tätige Initiative von & für Familien mit **Kindern in schwieriger Ernährungslage** (K.i.s.E. e.V.) mit über 400 Mitgliedern. Die schwierige Ernährungslage der Kinder resultiert aus einem chronischem Darmversagen, meist durch das Kurzdarmsyndrom oder als Folge von angeborenen Fehlbildungen, Darmentzündungen oder nach Tumoren. Etwa ein Viertel der Kinder ist von chronischen intestinalen Motilitätsstörungen betroffen, hierzu zählen im erweiterten Sinne: Neuronale Intestinale Dysplasie, Aganglionose, Morbus Hirschsprung, Viscerale Myopathie & das Zuelzer-Wilson-Syndrom. Weitere Krankheiten unserer K.i.s.E.-Kids sind zum Beispiel die Mikrovillus-Atrophie, Zöliakie mit Zottenatrophie, anderen Malabsorptionen oder fehlende Organfunktion nach Organtransplantation. Auf Grund der mangelnden Möglichkeit der Kinder Nahrung aufzunehmen, sind sie meist auf (teil-)parenterale Ernährung über Infusionen, Sondennahrung &/oder eine spezielle, künstliche Diät angewiesen. Bei allen genannten Krankheiten handelt es sich um (sehr) seltene Krankheiten (meist < 1 Fall / 100.000), daher ist die Selbsthilfe & ein starkes Netzwerk überlebenswichtig. Nur so können Erfahrungen ausgetauscht & Wissen verteilt werden.

Unsere Ziele:

- Maximale Lebensqualität für alle Beteiligten erreichen.
- Regelmäßiger Austausch mit Experten & Fachkräften, um eine optimale Versorgung zu gewährleisten.
- Hilfe & Informationen für die Familien, damit diese besser mit der pflegerischen Belastung & den ständigen Ängsten umgehen können.

Unser Angebot im ersten Schritt:

- Hilfe bei der Erfassung & Einordnung der neuen Situation
- Möglichkeit soziale Kontakte & ein helfendes Netzwerk aufzubauen
- Bürokratie-Hilfe bei Pflegegrad, Schwerbehindertenausweis, Kranken - & Pflegekassenleistungen



Unser Angebot im Vereinsleben:

Wir veranstalten folgende Seminare & Treffen:

- Jährliches Familienseminar mit Gruppenarbeiten und verschiedenen Vorträgen von Ärzten, Hilfsmittellieferanten & Psychologen.
- 1-2 Regionaltreffen zur lokalen Vernetzung.
- Onlinetreffen 1* im Monat (teilweise) mit externen Fachreferenten.
- Ferienfreizeit für betroffene Kinder & ihre Geschwister mit professioneller medizinischer Betreuung.

Weitere Angebote:

- Reha – & Kurklinik-Informationen
- Vernetzung zu Ärzten und Zentren für seltene Erkrankungen.
- Zusammenarbeit mit anderen Selbsthilfegruppen & Vereinen.
- Konkrete Hilfe im Einzelfall, wie z.B. einen Notfallfond.
- Quartalsnewsletter und Vereinsmagazin.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Therapie in den eigenen vier Wänden - mehr Autonomie und bessere Lebensqualität für Patienten mit seltenen Erkrankungen
Verfassende Person	Dr. Vera Flad ¹ / Stefan Stangen ¹ vera.flad@meditel.de / stefan.stangen@meditel.de
Weitere Verfassende	Dr. Corina Hutterer ¹ , Christoph Grosspeter ¹
Zugehörigkeit der Verfassenden	¹ MTS Meditel Service GmbH Stoke-on-Trent-Straße 1 91058 Erlangen Deutschland

Deutschlandweit unterstützen wir, die MTS Meditel, seit vielen Jahren Patient:innen mit seltenen und chronischen Erkrankungen in den eigenen vier Wänden.

Von einer seltenen Krankheit betroffen zu sein bringt viele Herausforderungen mit sich. Patient:innen und Angehörige fühlen sich oft alleingelassen und überfordert. Aufwendige Therapien im Krankenhaus sind zeitintensiv und schlecht in den privaten und beruflichen Alltag zu integrieren. Unterstützung und Therapieoptionen in den eigenen vier Wänden tragen dazu bei, die gesundheitliche Versorgung und Lebenssituation selbstbestimmt zu verbessern.

Auch unabhängig von der Pharmaindustrie bieten wir Patient:innen eine individuelle Betreuung und Begleitung auf ihrem Weg durch speziell geschultes medizinisches Fachpersonal im Rahmen des Homecare@Meditel Patientenprogramms. Dabei ist es uns wichtig, die Therapie in den Alltag zu integrieren und im Hinblick auf die Erkrankung so unkompliziert wie möglich zu gestalten.

Unser Einsatz als Homecare-Dienstleister beginnt bereits bei der Einstellung auf eine neue Therapie. Bereits ab dem ersten Tag der Behandlung in der Praxis oder Klinik können wir die Patienten begleiten und anschließend die Therapie zuhause in vertrauter Umgebung fortführen.

Unsere qualifizierten Patientencoaches informieren die Betroffenen und Ihre Angehörigen ausführlich über die Therapie und schulen sie im Umgang mit dem Medikament und den Hilfsmitteln. Ziel ist es, gemeinsam mit dem behandelnden Arzt die Patient:innen nach einer gewissen Zeit in die Selbstständigkeit zu entlassen. Dadurch gewinnen die Patient:innen mehr Autonomie, Lebensqualität und können ihren Alltag viel flexibler gestalten. Häufig verbessert sich auch der Therapieerfolg, da sich unsere Patientencoaches die Zeit nehmen, individuell auf die Patient:innen einzugehen und die ordnungsgemäße Durchführung der Therapie ausführlich zu zeigen. Unsere mobilen Patientencoaches bleiben über den gesamten Zeitraum der Therapie Ansprechpartner bei Fragen oder Problemen. Als weiteren Service besteht die Möglichkeit, dass Meditel bei der Bestellung und Beschaffung der



therapienotwendigen Materialien unterstützt und Medikamente und Hilfsmittel direkt zum Wunschtermin den Patient:innen nach Hause liefern lässt.

Hier Abstract Text eintragen (max. 2500 Zeichen inkl. Leerzeichen).



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Seltene Erkrankungen – auch für Behandelnde belastend? Eine Pfadanalyse.
Verfassende Person	David Zybarth ¹ d.zybarth@uke.de
Weitere Verfassende	Laura Inhestern ¹ , Corinna Bergelt ²
Zugehörigkeit der Verfassenden	1 Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie, 2 Universität Greifswald, Institut für Medizinische Psychologie

Hintergrund, Fragestellung und Ziel: Seltene Erkrankungen gehen nicht zuletzt aufgrund geringer Fallzahlen mit großen Unsicherheiten einher – nicht nur für Betroffene selbst, sondern auch für die Behandelnden. Zwar sind Unsicherheiten notwendiger Teil eines jeden medizinischen Bereichs, können aber z.B. bei geringer Unsicherheitstoleranz oder einem ungünstigen Umgang mit ihnen im Zusammenhang mit Burn-Out stehen. Wenn insbesondere die Seltene Erkrankungen mit vielen Unsicherheiten behaftet sind, könnte dies auch eine erhöhte Arbeitsbelastung mit sich bringen. Untersuchungen dazu fehlen bislang. Ziel dieser explorativen Studie ist deshalb die Untersuchung der Auswirkungen von Unsicherheitstoleranz und Erfahrung mit Seltene Erkrankungen auf die Burn-Out Scores von Ärzt:innen.

Methode: Um die Fragestellung zu beantworten, wurden Ärzt:innen für eine Online Befragung gewonnen, die durch Fachgesellschaften, verschiedene Verteiler und Social Media gestreut wurde. Neben der Physicians Reaction of Uncertainty Scale (PRU) und dem Oldenburg Burnout Inventory (OLBI) wurde die Erfahrung mit Seltene Erkrankungen durch den durchschnittlichen wöchentlichen Arbeitsanteil erfasst, der für die Arbeit mit Menschen mit Seltene Erkrankungen aufgewendet wird. Mit Hilfe einer Pfadanalyse wurde ein Modell entwickelt, das mögliche Beziehungen zwischen den Variablen darstellt.

Ergebnisse: Insgesamt sind Daten von 128 Ärzt:innen in die Analyse eingegangen (n=74 weiblich). Es fanden sich signifikante Zusammenhänge zwischen der PRU Skala anxiety und beiden Dimensionen des OLBI, sowie zwischen der PRU Skala disclosure to patients und der OLBI Dimension exhaustion. Zusammenhänge zwischen der Erfahrung mit Seltene Erkrankungen und Unsicherheiten konnten nicht nachgewiesen werden. Es zeigt sich aber ein signifikanter, negativer Zusammenhang zwischen der Erfahrung und der Dimension disengagement des OLBI.

Diskussion: Wie in anderen Studien zeigten sich auch in dieser Befragung Zusammenhänge zwischen einzelnen Aspekten der Unsicherheit und der Arbeitsbelastung. Ein Zusammenhang zwischen Unsicherheit und Erfahrung mit Seltene Erkrankungen wurde nicht gefunden. Der wöchentliche Arbeitsanteil im Bereich Seltene Erkrankungen



hatten keinen Einfluss auf die Erschöpfung, führte aber zu einer höheren Identifikation mit der Arbeit und wirkt damit sogar eher als protektiver Faktor vor Burn-Out.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Die Neurofibromatose Typ 1 als facettenreiche Multisystemerkrankung und nationale interdisziplinäre Herausforderung
Verfassende Person	Daniela Angelova-Toshkina ¹ daniela.angeolva-toshkina@uk-augsburg.de
Weitere Verfassende	Daniela Angelova-Toshkina ¹ , Josua A. Decker ² , Fabio Hellmann ³ , Mareike Schimmel ¹ , Jochen Vielhaber ⁴ , Desiree Dunstheimer ^{1,4} , Andreas Weins ^{1,4} , Elisabeth Andre ³ , Michael C. Frühwald ¹ , Michaela Kühlen ¹
Zugehörigkeit der Verfassenden	¹ Kinder- und Jugendmedizin, Medizinische Fakultät, Universität Augsburg, Augsburg ² Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Medizinische Fakultät, Universität Augsburg, Augsburg ³ Lehrstuhl für Menschzentrierte Künstliche Intelligenz, Fakultät für Angewandte Informatik, Universität Augsburg, Augsburg ⁴ AZeSe, Universitätsklinikum Augsburg und Medizinische Fakultät, Universität Augsburg, Augsburg

Neurofibromatose Typ 1 (NF1) ist eine genetisch bedingte Multisystemerkrankung mit heterogenem Phänotyp und Krankheitsverlauf und gehört mit einer Prävalenz von 1-5/10.000 zu den häufigen seltenen Erkrankungen (ORPHA 636). Die Diagnose wird i.d.R. anhand klinisch-diagnostischer Kriterien aus dem Jahr 1997, die im Jahr 2021 revidiert wurden, gestellt. Eine Vorhersage des Phänotyps sowie insbesondere des Verlaufs neurologischer Manifestationen ist auf Basis des Genotyps bisher nicht möglich.

Wir haben anhand von 75 Kindern und Jugendlichen mit (V.a.) NF1, die in der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Augsburg zwischen 2017 und 2020 behandelt wurden, die diagnostischen Kriterien aus dem Jahr 1997 und 2021 retrospektiv verglichen. Bei 59 Patient:innen mit gesicherter NF1 Diagnose wurde zudem der neurologische Phänotyp detailliert charakterisiert und mit den bildmorphologischen Daten KI-basiert abgeglichen.

Bei Anwendung der revidierten Kriterien wurde bei mehr Kindern und Jugendlichen in einem jüngeren Alter eine NF1 diagnostiziert als mit den Kriterien aus 1997. Zudem wurden Patient:innen identifiziert, bei denen differentialdiagnostisch ein Legius Syndrom (n=1), ein CMMRD (n=2) und eine segmentale NF1 (n=3) abgegrenzt werden müssen. Mindestens eine neurologische Manifestation lag bei 83% der Patient:innen vor, darunter strukturelle (einschließlich Tumoren, FASI und zerebrovaskuläre Anomalien) und entwicklungsneurologische Auffälligkeiten (einschließlich Lernschwierigkeiten). Für KI-basierte Analysen standen MRT-Datensätze von 23 Patient:innen zur Verfügung. Wir konnten *keine* Korrelation des neurologischen Phänotyps mit der Zahl, Größe und/oder Lage T2-hyperintenser Veränderungen nachweisen. Bei 18 bzw. 13 Patient:innen detektierten wir



Sehbahn gliome bzw. ZNS-Tumoren auerhalb der Sehbahn, bei 12 Patient:innen wurde die Indikation fr eine Chemotherapie gestellt.

NF1-Patienten werden in Deutschland bisher nicht einheitlich erfasst und phnotypisch charakterisiert. Dies ist jedoch eine wichtige Voraussetzung fr zahlreiche wissenschaftliche Fragestellungen und KI-basierte Analysen, die umfangreiche Datenstze erfordern. Ein nationales NF1-Register ermglicht es, klinisch bedeutsame Fragestellungen auch im longitudinalen Verlauf ber verschiedene Forschergruppen zu adressieren und die Versorgung von Patient:innen mit NF1 nachhaltig zu verbessern.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Gemeinsam sind wir stark
Verfassende Person	Verena Schmeder kontakt@syngap.de
Weitere Verfassende	Marcos Mengual Hinojosa
Zugehörigkeit der Verfassenden	Syngap Elternhilfe e.V.

Die SYNGAP Elternhilfe e.V. ist eine Patientenorganisation für Eltern von Kindern mit SYNGAP1 Syndrom. Das Motto des Vereins ist „Gemeinsam sind wir stark“. Das gilt nicht nur für die betroffenen Familien, sondern wird auch in Gemeinschaftsprojekten mit anderen Vereinen für seltene Erkrankungen umgesetzt. Zusammen mit Partnern hat die Syngap Elternhilfe bewiesen, dass ein kleiner Verein durchaus erfolgreich auch große Projekte durchführen kann. Wir möchten andere Vereine aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen animieren, sich zu vernetzen und gemeinsame Projekte zu überlegen und zu starten.

EURAS Projekt – 2021 initiierte die Syngap Elternhilfe e.V. ein Forschungsprojekt für RASopathien. Nach 2jähriger Vorbereitung und Durchlauf der 2-stufigen Bewerbungsphase hat das Konsortium es wirklich geschafft. Das Projekt wird mit mehr als 8 Mio. € von der EU gefördert und startete im Juni 2023. In dem Projekt werden Vereine und Selbsthilfegruppen aus 13 europäischen Ländern zusammenarbeiten. Die Vertretung der EU, die dieses Projekt betreut, hat im ersten gemeinsamen Meeting die außergewöhnliche Bedeutung dieses von Patienten initiierten Projektes hervorgehoben.

Rare Diseases Run – 2022 initiierte die Syngap Elternhilfe den ersten virtuellen, inklusiven Lauf für seltene Erkrankungen. Am RDR 2023 nahmen fast 3.000 Menschen teil und sammelten Spenden für 20 Vereine für seltene Erkrankungen. Als Awareness-Plattform ist eine solche Veranstaltung ideal, um viele Menschen zu erreichen und um auf die Situation der seltenen Erkrankungen hinzuweisen. Der Run erhielt zudem prominente Unterstützung aus Politik, Sport und Gesellschaft.

Inklusionsboxen – Gemeinsam mit einer Gruppe von Vereinen für seltene Erkrankungen hat die Syngap Elternhilfe 2023 fast 40 Inklusionsboxen für Kindergärten und Schulen zusammengestellt. Die Box soll den Kindern helfen mehr über die verschiedenen Krankheiten und Behinderungen zu erfahren und mehr Verständnis für behinderte Menschen zu entwickeln. Die Boxen sind schon fleißig im Einsatz und nach dem Vorbild der Hölder Initiative entstanden.

Spielplatztafeln – Das Projekt „Kommunikation für alle“ finanziert Spielplatztafeln mit METACOM Symbolen, damit nonverbale Kinder auch auf Spielplätzen und Schulhöfen kommunizieren können. Entstanden ist das nach unserer Vernetzung mit dem Schweizer Angelman-Verein, der diese Aktion für die Schweiz organisiert. So konnten wir in Deutschland schon einige Tafeln an Schulen, HPTs und Kindergärten bereitstellen.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Projekt „Mia-Hospital
Verfassende Person	Nicole Binuya nicole@mia-hospital.de
Weitere Verfassende	1) Marietta Lenz 2) Hannah Hacker 3) Charlotte Stuiber
Zugehörigkeit der Verfassenden	1) Vorstandsmitglied Franceschetti e.V. / Mitgründerin des Projekt 2) Vorstandsmitglied Franceschetti e.V. 3) Vorstandsmitglied Franceschetti e.V.



**Gesundheitssystem neu
Denken mit dem
Pilotprojekt „Mia-Hospital“**

mia hospital
Mit Liebe, Herzblut und Fachkompetenz
entstehen die größten Wunder.

Seltene Erkrankungen und / oder Fehlbildungen sind am Rand der Gesellschaft. Viel zu oft alleingelassen, verstoßen, diskriminiert und unterversorgt.

Die UN-Behindertenrechtskonvention hat etabliert, dass die Rechte von behinderten Menschen gewahrt und geschützt werden sollen. Die Realität sieht leider oft anders aus.

Fallpauschalen, Versorgungsengpässe sowie Fachkräftemangel lassen immer mehr Menschen mit Behinderung darunter leiden.

Kliniken am Rande ihrer Kräfte, Ver-Wirtschaftlichung von Versorgungsdienstleistungen, Menschen als Wirtschaftsobjekt ,all das wirkt sich rapide auf die Versorgung von Menschen mit Behinderung, vor allem aber auf Menschen mit seltenen Erkrankungen aus.

Die Gründer*innen des Projektes, sowie der Verein Franceschetti e.V. arbeiten am Pilotprojekt „Mia-Hospital“.

Mit diesem Projekt, soll ein Versorgungszentrum erbaut werden, welches dem Gesundheitssystem ein Chance aufzeigen darf, in dem ein Mensch als Teil der Gesellschaft zählt. In dem ein Zusammenspiel von Bürger*innen, Unternehmer*innen und Politik die tragende Grundlage ist. In dem die individuelle und ganzheitlichen Versorgung als Chance angesehen wird.





In dem mit offenen Ohren, den Bedürfnissen der/die Betroffenen zugehört wird und dies als Leitfaden der Behandlung dient.

Menschen mit Behinderung und / oder Erkrankung haben die gleichen Menschenrechte wie nicht behinderte Menschen! Wir tragen die Verantwortung dafür, sie ganzheitlich zu integrieren, sie zu sehen und ihnen die Wertschätzung entgegen zu bringen, welche die Gesellschaft Nicht Behinderten und/ oder Erkrankten entgegenbringt.

Privatisierung, Fallpauschalen, Wirtschaftswachstum auf Kosten von Behinderten und / oder Erkrankten ist ein Spiel mit den grundlegenden Rechten der Menschen.

Es ist Zeit dies zu verändern.

Mit Liebe, Herzblut und Fachkompetenz.

Denn nur dann entsteht eine stabile Gemeinschaft.





Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Research for Rare – Forschung für Seltene Erkrankungen
Verfassende Person	Corinna Schultheis ¹ corinna.schultheis@med.uni-muenchen.de
Weitere Verfassende	Katja Franke-Rupp ¹
Zugehörigkeit der Verfassenden	1 Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik und Poliklinik, LMU Klinikum, LMU München

Seit 2003 fördert das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) die Forschung für Seltene Erkrankungen, indem nationale Forschungsverbünde bei ihren Bemühungen unterstützt werden, die Ursachen Seltener Erkrankungen zu verstehen und neue Therapieansätze zu entwickeln.

Die Zusammenarbeit von Spezialist:innen, die bundesweit vor allem an deutschen Universitätskliniken angesiedelt sind, überwindet die Hürden für die medizinische Forschung, die durch kleine Patientengruppen und über verschiedene Standorte verteilte Expertise entstehen. Die Vernetzungsaktivitäten ermöglichen eine strukturierte und koordinierte Erfassung von Daten sowie die Auswertung von Studienergebnissen und neuen Erkenntnissen. Die gemeinsame Arbeit soll vor allem dazu beitragen, dass Patient:innen eine frühere und genauere Diagnose erhalten und die besten personalisierten Therapien weiterentwickelt werden.

In der Förderperiode 2019-2022/2023 wurden 11 Forschungsverbünde gefördert, 9 davon werden auch in der laufenden Förderperiode 2023-2026 unterstützt. Zusammen mit den in den Vorjahren geförderten Verbänden hat das BMBF 165,5 Millionen Euro in dieses sehr erfolgreiche Programm investiert.

Das Research for Rare Konsortium (www.research4rare.de) verbindet diese Forschungsverbünde auf einer übergeordneten Ebene und dient dem weiteren Austausch. Ein Koordinationsbüro, angesiedelt in München am Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik und Poliklinik, LMU Klinikum, LMU München, unterstützt das Research for Rare - Sprechergremium bei der Umsetzung gemeinsamer Aufgaben und der Förderung der Zusammenarbeit auf nationaler und internationaler Ebene.

In einer Übersicht wird Research for Rare und die aktuell geförderten neun Forschungsverbünde vorgestellt: ADDRESS, CONNECT-GENERATE, GAIN, HiChol, MyPred, NEOCYST, STOP-FSGS, Treat-ION und TreatHSP.net.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Qualy-GAIN: Lebensqualität von Patient*innen mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen und ihre Beziehung zu einer patientenorientierten Versorgung
Verfassende Person	Sabrina Herbst ¹ Sabrina.Herbst@ukdd.de
Weitere Verfassende	Gabriele Müller ¹ Christian Schlett ² , Marianne Bayrhuber-Habeck ² , Erik Farin-Glattacker ²
Zugehörigkeit der Verfassenden	1 Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung, Universitätsklinikum und Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus an der Technischen Universität Dresden 2 Universitätsklinikum Freiburg, Sektion Versorgungsforschung und Rehabilitationsforschung

Das Verbundprojekt GAIN (German genetic multi-organ Auto-Immunity Network) wurde in einer ersten Förderphase von 2019 bis 2022 bereits vom Bundesministerium für Bildung und Forschung gefördert, mit dem Ziel der Erforschung und Verbesserung von Ursachen und Therapien von Patient*innen mit genetisch bedingten Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen. In der 2023 begonnenen zweiten Förderphase zielt das Verbundprojekt nicht nur darauf ab, das Verständnis der Pathophysiologie bei Patient*innen mit genetisch bedingten Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen zu vertiefen, sondern auch deren Behandlung und Lebensqualität zu verbessern. Hierzu soll auch das neue Teilprojekt Qualy-GAIN beitragen. In diesem partizipativ angelegten Forschungsprojekt werden betroffene Patient*innen, die im GAIN-Register erfasst sind, einbezogen, um einen neuen Fragebogen für die Zielgruppe der Patient*innen mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen zu entwickeln, der ihre behandlungsbezogenen Präferenzen auf Mikroebene (Kommunikation und Interaktion zwischen Patient*in und Ärzt*in), Mesoebene (Zusammenarbeit zwischen Ärzt*innen) und Makroebene (Unterstützungssystem) erfasst. Zudem soll ein auf etablierten Instrumenten basierendes modulares Fragebogenpaket zur Erfassung der Lebensqualität von Patient*innen mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen konzipiert und methodisch geprüft werden.

Für die Entwicklung des neuen Fragebogens zur Erfassung der Patient*innenpräferenzen werden zunächst explorative Interviews und Fokusgruppen mit Betroffenen durchgeführt. Aus den Ergebnissen werden dann mögliche Fragen und Antwortitems abgeleitet und im Rahmen einer Delphi-Studie überprüft.

Nach der Entwicklung des Fragebogens werden N=300 Patient*innen in eine Längsschnittstudie mit vier Messzeitpunkten in zwölf Monaten einbezogen. In dieser Studie werden die Hypothesen geprüft, dass a) die Erfüllung der Patient*innenpräferenzen mit einem besseren selbstberichteten Gesundheitszustand verbunden ist und b) die



Rückmeldung der Ergebnisse an das Behandlungsteam zu einer stärker auf Patient*innen ausgerichteten Versorgung führt.

Das Projekt Qualy-GAIN ist ein Kooperationsprojekt der Sektion Versorgungsforschung und Rehabilitationsforschung am Universitätsklinikum Freiburg sowie dem Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung des Universitätsklinikums und der Medizinischen Fakultät Carl Gustav Carus der TU Dresden.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Konsanguinität in Deutschland als Problem in der pränataldiagnostischen Sprechstunde
Verfassende Person	Katharina Schramm-Gajraj
Weitere Verfassende	-
Zugehörigkeit der Verfassenden	Praxis
	schrammkatharina@hotmail.com

Lebenslange monatliche Bluttransfusionen aufgrund von Pyruvatdehydrogenasemangel sprechen von einem „burden of disease“ fuer die jungen Patienten ebenso wie fuer die beteiligten Familien.

Wenn diese Krankheiten aufgrund von Konsanguinität entstanden, weil die Eltern Cousin und Cousine waren, so laesst sich noch viel mehr Leid hinter diesen Erkrankungen vermuten. In der Praenataldiagnostik in Deutschland auf solche Faelle zu treffen - und dies beinah taeglich, bringt die zuhoerenden Aerzte zu einer politischen Diskussion, diese Faelle eindaemmen zu wollen.

Eine Heirat unter Geschwistern ist in Deutschland verboten und gilt als Inzest.

Eine Heirat unter Cousinen ist in Deutschland allerdings nicht verboten und birgt doch fast die gleichen Risiken genetischer Rekombinationen mit zahlreichen Erkrankungen, die vermeidbar waeren, wenn auf politischer Ebene die gleichen Gesetze wie bei Geschwisterheirat angewendet wuerden.

In einer Diskussion im Rahmen der Anamnese bei einer erneuten Schwangerschaft aeusserte der betroffene Vater, dass er nicht seine Cousine geheiratet haette, wenn dies in Syrien verboten gewesen waere. Viele Paare werden jedoch im jugendlichen Alter von 16 bis 18 Jahren von ihren Eltern innerhalb der Familie verheiratet. Gerade in Laendern wie Syrien oder der Tuerkei werden um 20 Prozent aller geschlossenen Ehen innerhalb der Verwandtschaft organisiert. Viele dieser Paare sind aufgrund von Krieg oder Erdbeben nach Deutschland geflohen und bekommen nun in Deutschland Kinder. Die betroffenen jugendlichen Paare koennen fast wie bei der FGM (female genital mutilation) als Opfer eines Systems gesehen werden.

FGM wird jedoch aktiv politisch bekaempft.

Konsanguinität erscheint in Deutschland nicht als ein Problem auf der politischen Agenda, das geaendert werden sollte.

Fazit

Prophylaxe von Erkrankungen wird in der Gynaekologie gross geschrieben mit jaehrlichen Krebsvorsorge Untersuchungen. Wie viel mehr Prophylaxe genetischer Erkrankungen koennte jedoch erreicht werden, wenn politisch die Heirat (und vor allem die Reproduktion) zwischen Verwandten wie Cousin und Cousine eingedaemmt werden koennte. Wir hoffen,



dass Diskussionen in Fachkreisen zu weiteren Diskussionen in der Politik auf Bundes-Ebene fuehren koennen, um in der Zukunft Krankheiten mit viel Leid fuer alle Betroffenen minimieren zu koennen.

Das Smith-Magenis-Syndrom (SMS)

ist ein komplexes, hoch variables, entwicklungsneurologisches Syndrom, das u.a. mit Intelligenzminderung, Sprachentwicklungsverzögerung, Verhaltensauffälligkeiten und Schlafstörungen einhergeht. Die Symptome und der Schweregrad der Störung können interindividuell stark variieren. Jeder Fall ist einzigartig.

Kognition:

- Allgemeine Entwicklungsverzögerung
- Sprachentwicklungsverzögerung
- Unfähigkeit, richtige Bewegungen auszuführen (Apraxie), inkl. Saug-, Schluck- und Kaustörungen
- Starkes Bedürfnis nach Struktur und wiederkehrenden Ritualen

Schlaf-Wach-Störungen

- (massive) Ein- und Durchschlafprobleme
- Tagesschläfrigkeit

Verhalten / Umwelt:

- Aufmerksamkeit forderndes Verhalten
- Wutausbrüche, destruktive Verhaltensweisen
- Impulsivität
- Aggressionen, selbstverletzendes Verhalten (Beißen, Kopfschlagen)
- Exzessives In-den-Mund-stecken von Objekten
- Stereotypes Saugen an den Fingern und Wedeln
- Erregbarkeit, Selbstumarmung, Drücken der Hand bei Aufregung

Komorbidity

- Allgemeine muskuläre Hypotonie
- Infektionen (chronische Ohrenentzündungen)
- auffälliger Gang, oft auf Zehenspitzen
- Herzfehler, Nieren- Harnleiter- und Blasenprobleme, Hydrocephalus, Hodenhochstand
- Epilepsie (Absencen)

Phänotypische Merkmale:

- kurze Statur
- Brachycephalie, flaches Mittelgesicht, breite Nasenwurzel
- nach unten gebogener Mund, markante Oberlippe
- raue Stimme
- kleine, breite Hände; kurze Finger und Zehen
- tiefe, schwer auslösbare Sehnenreflexe
- periphere Neuropathie (reduziertes Schmerz- und Temperaturempfinden)

Ein seltener Gendefekt - leider noch seltener früh diagnostiziert!

Die Diagnosestellung ist in den ersten Lebensjahren selten, die dysmorphologischen Merkmale sind nicht sehr ausgeprägt. Hypotonie, Gedeihstörungen mit oral-motorischen Dysfunktionen. Abwehr gegen feste Nahrung und z. B. einem gastroösophagealen Reflux sind auffällig, aber zu unspezifisch für eine gesicherte Diagnose. Weil die Kinder einen wachen Eindruck machen und sozial zugewandt sind – von den Eltern oft beschrieben als besonders hübsches und „perfektes“, allerdings schläfriges und passives Baby, das selten schreit und vokalisiert –, kommt es nicht zu weiterer Diagnostik.

Die Veränderung am kurzen Arm des Chromosom 17 (17p11.2) ist oft bereits bei einer zytogenetischen Untersuchung erkennbar. Eine sichere Diagnose ist nur durch eine molekulargenetische Untersuchung (FISH) oder durch eine Array CGH Diagnostik feststellbar. 90% der Fälle treten aufgrund einer De-novo-Deletion am Gen 17p11.2 auf, die das RAI1-Gen einschließt; andere Fälle gehen zurück auf Mutationen am selben Gen. Die Auftretenswahrscheinlichkeit liegt bei 1:15 000.

Eine frühe Überweisung in die Genetik, aber auch frei verfügbare neue KI-Tools wie Face2Gene/GestaltMatcher helfen dabei, langjährige Diagnose-Odysseen und Leid betroffener Familien zu verhindern.





Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Zentrum für Seltene Erkrankungen am Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München (ZSE TUM)
Verfassende Person	Claudia Regenbogen, Julia Hoefele Claudia.regenbogen@mri.tum.de, julia.hoefele@mri.tum.de
Weitere Verfassende	Claudia Regenbogen ¹ , Michelle Ludwig ¹ , Uwe Heemann ¹ , Cordula Wolf ² , Katharina Mayerhanser ¹ , Nikolaus Rieber ³ , Marcus Deschauer ¹ , Julia Hoefele ¹
Zugehörigkeit der Verfassenden	¹ Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München, München, ² Deutsches Herzzentrum, München, ³ mük München Klinik, München

Hier Abstract Text eintragen (max. 2500 Zeichen inkl. Leerzeichen).

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München (ZSE TUM) wurde 2017 gegründet. Das A-Zentrum besteht aus einem fünfköpfigen Vorstand sowie einer ärztlichen und einer nicht-ärztlichen Lotsin. Dem A-Zentrum sind folgende 14 B-Zentren zugeordnet: Zentrum für seltene Nierenerkrankungen, seltene rheumatologische Erkrankungen und lysosomale Speicherkrankheiten (Morbus Fabry und Morbus Gaucher), seltene angeborene Herzerkrankungen, seltene Arrhythmie-Syndrome und strukturelle Herzerkrankungen, Autoinflammation und Immundysregulation, histiozytäre Erkrankungen, Mukoviszidose, Sarkome des Kindes- und Jugendalters, seltene Endokrinopathien und genetisch bedingte Diabetesformen, seltene Entwicklungsstörungen, seltene Hauterkrankungen, familiärer Brust- und Eierstockkrebs, seltene neurokognitive Erkrankungen, seltene neurologische Erkrankungen sowie seltene pädiatrische Erkrankungen.

Insgesamt werden rund 15.000 Patienten mit Seltene Erkrankungen am ZSE TUM pro Jahr betreut. Durchschnittlich werden hierfür 75 interdisziplinäre Fallkonferenzen pro Jahr abgehalten.

Das ZSE TUM hat sich am Innovationsfonds-Verbundprojekt Translate-NAMSE beteiligt, in welchem bei 30 % der eingeschlossenen Patienten und Patientinnen mit Verdacht auf Seltene Erkrankungen eine genetische Diagnose gestellt werden konnte. Inzwischen konnte das ZSE TUM bzw. das Klinikum rechts der Isar mit den AOK-Verbänden und den Ersatzkassen einen Vertrag zur besonderen Versorgung nach § 140a SGB V (Selektivvertrag) für die Durchführung von Exomsequenzierungen und ab 2024 einen Vertrag zum Modellvorhaben nach § 64 e SGB V für die Durchführung von Genomsequenzierungen schließen.



Das ZSE TUM wird sich zukünftig noch intensiver mit der Betreuung von Patienten mit seltenen Erkrankungen beschäftigen und das bereits bestehende Netzwerk an Versorgungsstrukturen weiter ausbauen.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Multiomische Analysen zur Verbesserung der Diagnostik seltener genetischer Erkrankungen
Verfassende Person	Mandy Radefeldt Mandy.radefeldt@centogene.com
Weitere Verfassende	Mandy Radefeldt, Ruslan Al-Ali, Sabrina Lemke, Jorge Pinto Basto, Christin Frentrup, Peter Bauer
Zugehörigkeit	Centogene GmbH, Rostock, Deutschland

Hintergrund: Eine gesicherte Diagnose ist für Patienten mit seltenen genetischen Erkrankungen von großer Bedeutung. Sie gibt Aufschluss über die Krankheitsursache und ermöglicht somit eine gezielte Therapie. Eine gesicherte Diagnose ist vielfach auch Voraussetzung für die Teilnahme an klinischen Studien.

In den letzten Jahren haben neue Sequenzieretechnologien die Diagnoserate seltener genetischer Erkrankungen bereits erheblich verbessert. Allerdings erhält noch immer ein großer Teil der Patienten eine relativ „ungesicherte“ Diagnose, da die Ursächlichkeit zahlreicher Varianten derzeit durch DNA-Analyse allein nicht zu klären ist (*variants of uncertain significance*, VUS). Multiomische Ansätze haben das Potential, die Ursächlichkeit solcher Varianten für die Symptome des Patienten umfassender zu beurteilen.

Methoden: Centogene hat einen integrierten multiomischen Ansatz entwickelt, der die Primärbefunde aus der genetischen Analyse (Exom- oder Genomsequenzierung) mit weiteren Patientendaten aus den Bereichen Transkriptomik, Proteomik und Metabolomik verbindet. Ausgangsmaterial für alle Analysen ist die CentoCard® eine Trockenblutkarte. Mittels Next Generation Sequencing (NGS) Technologie werden die Veränderungen auf DNA-Ebene erfasst. Per Transkriptomanalyse werden Effekte auf Spleißen und Expressionsstärke überprüft und funktionell qualifiziert. Massenspektrometrische Untersuchungen des Proteoms und des Metaboloms geben Aufschluss über mögliche krankheitsrelevante Veränderungen im Stoffwechsel des Patienten.

Zusammenfassung: Die Verwendung integrierter multiomischer Tests ermöglicht eine verbesserte Beurteilung der Pathogenität genetischer Varianten und führt damit zu einer höheren diagnostischen Ausbeute. Das parallele Durchführen aller Tests ermöglicht eine orthogonale Bestätigung der Krankheitsursache und beschleunigt die Diagnose, indem ein schrittweises Vorgehen vermieden wird. Es wird außerdem ein gesamtheitliches Bild erstellt, welches oft auch die Beurteilung der Krankheitsschwere ermöglicht und so personalisierte Behandlungen beschleunigt. Schlussendlich ermöglichen die kombinierten Datensätze neue Einblicke in Krankheitsmechanismen und können so einen Beitrag zur Entwicklung neuer Therapien für seltene Erkrankungen leisten.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen (ZSEER)
Verfassende Person	Petra Reis ¹
	Petra.Reis@uk-erlangen.de
Weitere Verfassende	Anna Christina Matlok ¹ , Beate Winner ¹ , André Reis ¹ , Regina Trollmann ¹
Zugehörigkeit der Verfassenden	¹ Universitätsklinikum Erlangen

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen (ZSEER) wurde als interdisziplinäre Einrichtung des Universitätsklinikums Erlangen und der Medizinischen Fakultät der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg im Jahr 2017 gegründet, um Patienten mit Seltene Erkrankungen im Universitätsklinikum Erlangen besser zu versorgen.

Derzeit bestehen innerhalb des ZSEER neben dem Typ A-Zentrum 12 krankheits- und krankheitsgruppenspezifische Fachzentren (Typ B-Zentren). Diese umfassen die Zentren für Seltene Bewegungserkrankungen (Neurologische Klinik), Seltene Entwicklungsstörungen (Humangenetisches Institut und Kinderklinik), Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen (Kinderklinik und Neurologische Klinik), Tuberoöse Sklerose und Seltene Epilepsien (Kinderklinik und Neurologische Klinik), Seltene Immunologische Erkrankungen (Med. Klinik 3 – Rheumatologie und Immunologie), Zystische Fibrose und Seltene Lungenerkrankungen (Med. Klinik 1 – Pneumologie), Ektodermale Dysplasien (Kinderklinik und Hautklinik), Seltene Leber, Pankreas- und Darmerkrankungen (Kinderklinik und Med. Klinik 1 – Gastroenterologie und Endokrinologie), Seltene Nierenerkrankungen (Med. Klinik 4 – Nephrologie), Periodische Systemische Autoinflammatorische Erkrankungen (Med. Klinik 3 – Rheumatologie und Immunologie sowie Kinderklinik), Seltene Genetische Krebserkrankungen (Humangenetik und Comprehensive Cancer Center Erlangen) und Seltene Urogenitale Erkrankungen und Fehlbildungen (Kinderurologie und Urologie).

Neben gezielter Patientenversorgung, Forschung und Expertenaustausch innerklinisch und auf nationaler Ebene sind sechs der B-Zentren auch Mitglieder in unterschiedlichen European Reference Networks (ERNs) und ermöglichen so den internationalen Austausch mit führenden Zentren auf europäischer Ebene.

Zusätzlich ist durch die integrierte Abteilung für Stammzellbiologie die Möglichkeit gegeben, spezifische Krankheitsmodellierung mit Patientenzellen bei Seltene Erkrankungen durchzuführen. Dies ist ein wichtiger Aspekt der translationalen



Forschung zu Seltenen Erkrankungen. Ein besonderer Fokus liegt im Bereich der neurologischen/ neurodegenerativen Erkrankungen.

Das ZSEER ist Mitglied in der AG ZSE und dem Netzwerk der Bayerischen ZSE und Partner in den vom StMWK geförderten ZSE Forschungskonsortien „BASE Netz“ und „1000 klinische Genome/Bavarian Genomes“.



Abstract zur NAKSE 2023

Bitte wählen Sie eine der Kategorien:

- Orphan Drugs
- Patientenpfade
- Daten und Digitalisierung
- Sonstiges

Titel	Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE) der Charité Universitätsmedizin Berlin
Verfassende Person	Claudia Schmidtke ¹ claudia.schmidtke@charite.de
Weitere Verfassende	Prof. Dr. med. Peter Kühnen ^{1,2} , Prof. Dr. med. Knut Mai ^{1,3} , Prof. Dr. med. Stefan Mundlos ^{1,4}
Zugehörigkeit der Verfassenden	1 Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen der Charité Universitätsmedizin Berlin 2 Pädiatrie, Endokrinologie, Charité Universitätsmedizin Berlin 3 Erwachsene, Endokrinologie, Charité Universitätsmedizin Berlin 4 Humangenetik, Charité Universitätsmedizin Berlin

Im Sinne des vom Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) erarbeiteten nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen arbeitet das Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE) der Charité Universitätsmedizin Berlin als Referenz- und Koordinierungszentrum. Dabei arbeitet das Centrum in zwei Teams: Pädiatrie und Erwachsenenmedizin.

Seit der Gründung im Jahr 2011 verfolgt das BCSE das Ziel, die Diagnostik, Therapie und Betreuung von Patient:innen mit Seltene und unklare Erkrankungen nachhaltig zu verbessern. Dabei ist das BCSE in entsprechenden Strukturen an der Charité-Universitätsmedizin Berlin sowie in nationalen und europäischen Initiativen wie GenomDE und European Reference Network (ERN) eingebunden.

Zusammen mit dem Berlin Institute of Health (BIH) arbeitet das BCSE in dem Forschungsprojekt "Case Analysis and Decision Support" (CADS) an der Verbesserung von Prozessen zur Diagnosestellung bei Patient:innen mit unklare Erkrankungen. Hierdurch erfolgt eine enge Verzahnung der Versorgungsstrukturen. Darüber hinaus können Patient:innen der Charité mit unklare Erkrankungen über CADS am BIH Zugang zu explorativen Analysen für eine detaillierte Phäno- bzw. Genotypisierung auf Forschungsbasis erhalten. Dabei spielt insbesondere die interdisziplinäre Betreuung der Betroffenen eine große Rolle. Das BCSE versteht sich hier als Bindeglied zwischen den Kolleg:innen der Humangenetik und den B-Zentren. Damit möchte das BCSE den Weg zur Diagnose und die Qualität der Betreuung der Personen mit Seltene und unklare Erkrankungen optimieren und die strukturellen Gegebenheiten verbessern. Darüber hinaus ist der Austausch mit den anderen Zentren für Seltene Erkrankungen ein Anliegen – eine bessere Betreuung wird nur gelingen, wenn die Experten:innen sowohl national als auch international zusammenarbeiten.

Das BCSE wird geleitet von Herrn Prof. Dr. med. Peter Kühnen (Bereich Pädiatrie), Herrn Prof. Dr. med. Knut Mai (Bereich Erwachsene) sowie Herrn Prof. Dr. med. Stefan Mundlos (Humangenetik). Die Koordination erfolgt durch Frau Claudia Schmidtke.