

Die Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen.

Alexander Münchau¹, Ludger Schöls², Holm Graeßner³

¹ CBBM / Institut für Neurogenetik, Universität zu Lübeck, Deutschland,

² Zentrum für Neurologie und Zentrum für Seltene neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen, Universitätsklinikum Tübingen, Deutschland

³ Institut für Medizinische Genetik und angewandte Genomik und Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen, Universitätsklinikum Tübingen, Deutschland

Konzept

Eine adäquate, dem Stand des Wissens entsprechende diagnostische und therapeutische Versorgung seltener neurologischer Erkrankungen bedarf einer Bündelung und kontinuierlichen Entwicklung von Expertise in einem Zusammenschluss deutscher Expertenzentren (Tübingen, Lübeck, Heidelberg, München, Bonn, etc.) zu einem sich dynamisch entwickelnden **Expertise-Netzwerk, der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE)**. Die DASNE Experten decken dabei die multidisziplinäre Expertise zu seltenen neurologischen Erkrankungen vom Kindes- bis zum Erwachsenenalter ab. Die DASNE übernimmt als erste derartige Institution in Deutschland eine Vorreiterrolle.

Akademie



Die Akademie findet einmal jährlich für 3 Tage in Eisenach statt. In dieser Zeit werden **lehrreiche geklärte und bislang ungelöste Fälle von einem Expertenforum vorgestellt und diskutiert**. Patienten werden in Videopräsentationen vorgestellt und dann unter Einbeziehung der Teilnehmer differentialdiagnostisch erörtert und in Hinblick auf die zugrundeliegende Pathophysiologie erläutert.

Aus- und Fortbildung

In die Aktivitäten der DASNE sind von Beginn an interessierte junge Kollegen eingebunden, um eine **neue Neurologen Generation** aus- bzw. fortbilden zu können. Über die DASNE generieren wir einen Fundus an Falldiskussionen, die als Ressource für Aus- und Fortbildung genutzt werden können. **Aus- und Fortbildungsworkshops sind ein wesentlicher Bestandteil jedes Jahrestreffens.**

Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen	
27. November – 29. November 2019, Eisenach	
Fokus 2019: Seltene neuromuskuläre Erkrankungen und Mitochondriopathien	
Programm	
Tag 1 – 27. November 2019 Romantikhotel auf der Wartburg, Eisenach	
14:00	Begrüßung DASNE: Vom Himmel zur Höhle (Alexander Münchau)
14:30	Einführung Format der Falldiskussionen, Kurzvorstellung des Experten-Panels (Alexander Münchau)
14:45	Plenum – Teil 1 Nachlese der 2017/2018 präsentierten Fälle Fallpräsentationen (2 neue Fälle)
16:30	Kaffeepause
17:15	Festvortrag Patrick Chinnery (Cambridge): Mitochondrial disorders
18:15	Special Event
19:30	Gemeinsames Abendessen
Tag 2 – 28. November 2018 Steigenberger Hotel, Eisenach	
08:00	Workshops – Teil 1
10:00	Kaffeepause
10:30	Workshops – Teil 2
12:30	Vortrag Georg Marckmann (München): Herausforderungen bei der Behandlung seltener Erkrankungen aus ethischer Sicht
13:15	Mittagessen
14:00	Siesta / Spaziergang
14:30	Plenum – Teil 2 4 Fälle
16:30	Kaffeepause
17:00	Plenum – Teil 3 4 Fälle
19:00	eConsultation – CPMS – erste Fälle
20:00	Abendessen
Tag 3 – 29. November 2018 Steigenberger Hotel, Eisenach	
08:30	Satelliten-Symposium Therapierbare Seltene Erkrankungen
09:30	Molekulares Board / Treatabolum (Holger Lerche, Ludger Schöls)
11:15	Kaffeepause
11:30	DASNE: Information, Feedback, Diskussion, weitere Entwicklungen (Alexander Münchau, Holm Graeßner)
11:45	Interaktiver Videoquiz mit allen Teilnehmern (Alexander Münchau, Christos Ganos)
12:30	Mittagessen
Werkstätten 1 und 2 (jeweils 2 h, werden 1x wiederholt):	
1 Myopathie Team: Kornblum, Schoser, Müller-Felber, Schramm	
2 Mitochondriopathie Team: Klopstock, Deschauer, Freisinger, Bültmann	
Werkstatt 3 (2 levels, jeweils 2 h)	
3. Genetik-Workshop: NGS-Befunde lesen, verstehen und anwenden Team: Lohmann, Synofzik, Schüle, Klein, Bauer, Haack	
Level 1 (Einführung): Lohmann / Klein / Bauer	
Level 2 (NGS für Fortgeschrittene): Schüle / Synofzik / Haack	

Daten und Fakten

- **Nationales Netzwerk** für seltene neurologische, (neuro-)genetische, neuropädiatrische Erkrankungen;
- **2017:** Gründung der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE)
- **2018:** Ergänzung von molekularem Therapieboard in Kooperation mit Treat-Ion
- **2019:** Einführung von Plattform für telemedizinischer Fallkonsultationen (Kooperation mit ERN-RND)
- **Expertenpanel** aus verschiedenen Zentren (BN, D, GÖ, H, HD, HH, HL, KI, M, TÜ, London, Zürich, etc.)
- **Koordination: ZSEs Lübeck und Tübingen**
- **Jährliche Akademietreffen** in Eisenach im November mit etwa 100 Teilnehmern
 - Pro Präsenztreffen Diskussion von etwa 20 Patientenfällen
 - Bisherige Fokusthemen:
 - ⇒ 2017: Seltene Bewegungsstörungen
 - ⇒ 2018: Seltene neuroimmunologische Erkrankungen
 - ⇒ 2019: Seltene neuromuskuläre Erkrankungen und Mitochondriopathien

Plattform für telemedizinische Fallkonsultation

In Kooperation mit dem Europäischen Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (ERN-RND) nutzt die DASNE ab 2019 ein web-basierte Plattform (CPMS), in der Patientendaten nach einem vorgegebenen Protokoll eingegeben und gespeichert werden.

Auf der Plattform erfolgen (i) web-basierte Video-Fallkonferenzen unter Hinzuschalten eines oder mehrerer Experten und (ii) moderierte virtuelle Konsultationen, bei denen die Experten offline an Falldiskussionen teilnehmen können.

Für die Falldiskussion besteht die Option, europäische ERN-RND Experten hinzuzuziehen, deren Einschätzungen ebenfalls in Protokollen oder per Video dokumentiert werden. Die DASNE fungiert damit als **Gate-Keeper in das ERN-RND**.



Molekulares Therapieboard

In 2018 hat die DASNE gemeinsam mit dem BMBF geförderten Treat-Ion-Projekt ein molekulares therapeutisches Board eingerichtet. Molekulare Boards sind interdisziplinäre, multiprofessionelle Meetings, bei denen individuelle Therapiemöglichkeiten für Patienten mit seltenen und komplexen Erkrankungen anhand der molekularen Merkmale ihrer Erkrankung diskutiert werden. Die Zusammensetzung des Gremiums hängt von den klinischen Merkmalen des besprochenen Falls ab und umfasst alle Experten, die erforderlich sind, um die verfügbaren Daten zu analysieren und zu interpretieren, um eine individuelle Therapieoption zu finden. Dem Board gehören behandelnde Ärzte, weitere klinische Experten, Experten aus der Molekulardiagnostik und Forschung an.

