



NAKSE

Gemeinsam für ein besseres Leben

Eine Konferenz der Allianz Chronischer
Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.
in Kooperation mit den Zentren für
Seltene Erkrankungen

23. und 24. September 2021

www.achse-online.de



#NAKSE2021

Die NAKSE 2021 findet ausschließlich online statt.

Auf unserer eigens für die Konferenz angelegten Plattform „**achse.live**“ können Sie nicht nur die Konferenz im Livestream und im Nachgang verfolgen. Gebärdendolmetscherinnen und -dolmetscher sind integriert, ebenso das Schriftdolmetschen.

Wir werden Möglichkeiten zum Vernetzen anbieten und wollen den Austausch mit Ihnen fördern. Die NAKSE lebt von Ihrem Input.

Seien Sie also dabei: Teilnehmen können Vertreterinnen und Vertreter aus den Patientenorganisationen, aus dem Gesundheitswesen, der Medizin, Forschung und Wissenschaft sowie der Industrie und natürlich alle, die die Zukunft von Menschen mit Seltenen Erkrankungen mitgestalten wollen.

Registrierung

Melden Sie sich hier an: <https://achse.live>

Sie erhalten umgehend Ihren persönlichen Zugang zu der Konferenzplattform.

Bei Fragen wenden Sie sich bitte an nakse@achse-online.de.

Die Teilnahme an der NAKSE ist kostenlos.

Von der Fortbildungsstelle beruflich Pflegender werden 6 RbP-Punkte pro Tag veranschlagt. Außerdem werden 6-CME-Punkte pro Tag vergeben.

INHALT

Vorwort	3
Programm 23. September	5
Programm 24. September	7
Referierende	9
Flash-Talks-Sessions „Selten gut informiert“	16
Impressum	28

Beteiligen Sie sich

nakse@achse-online.de

 **#NAKSE2021**



Sehr geehrte Damen und Herren,

wie können wir Menschen mit Seltenen Erkrankungen auf ihrem lebenslangen Weg durch das Gesundheitswesen besser begleiten? Was benötigen die Betroffenen, was die Fachkräfte, die im Gesundheitswesen, in der Wissenschaft und Forschung tätig sind, was die Industrie, damit die Versorgung der Patientinnen und Patienten besser gelingt? Wie kann die Digitalisierung in der Medizin dazu beitragen? Welche Rolle spielen Errungenschaften von der Genanalyse bis zur Künstlichen Intelligenz? Was hat sich seit der NAKSE 2019 bewegt und was wollen wir jetzt erreichen?

Diese und weitere wichtige Themen stehen im Fokus der zweiten Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen NAKSE 2021 – Gemeinsam für ein besseres Leben.

Expertinnen und Experten aus Patientenorganisationen, aus der Medizin, Forschung und anderen Bereichen des Gesundheitswesens werden dazu ihre Erfahrungen, Vorgehensweisen und Visionen vorstellen, die wir gemeinsam diskutieren werden. Obschon die NAKSE 2021 pandemiebedingt nur online stattfindet, freuen wir uns dennoch auf den direkten und persönlichen Austausch mit allen Teilnehmenden während der gesamten Tagung.



Teilnehmen heißt Zukunft gestalten – Gemeinsam für ein besseres Leben für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen!

Ihre Mirjam Mann
Geschäftsführerin ACHSE e. V.

Ihr Dr. Holm Graebner
Geschäftsführer ZSE Tübingen

Programmkommission

Dr. Holm Graebner (ZSE Tübingen)
Prof. Dr. Helge Hebestreit (ZSE Würzburg)
Prof. Dr. Thomas Klockgether (UK Bonn)
Mirjam Mann, LL.M. (ACHSE)
Dr. Christine Mundlos (ACHSE)
Ass. Jur. Christoph Nachtigäller (ACHSE)
Geske Wehr (ACHSE)

Organisationsteam

Hartmut Fels
Julia Giehl
Dr. Holm Graebner
Mirjam Mann
Dr. Christine Mundlos
Bianca Pasklak-Leptien
Anne-Kathrin Saumer
Anna Wiegandt
Maria Wohler



ACHSE ist der Dachverband von und für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen und deren Angehörige in Deutschland und vertritt mit seinen mehr als 130 Patientenorganisationen die Interessen aller Betroffenen in Politik und Gesellschaft, in Medizin, Wissenschaft und Forschung.

www.achse-online.de



Patienten mit Seltene Erkrankungen adäquat zu behandeln, seltene Krankheiten vor Ort, in nationalen und internationalen Verbänden zu erforschen sowie die multiprofessionelle Kooperation zu fördern, das hat sich das Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen (ZSE Tübingen) zur Aufgabe gemacht.

www.zse-tuebingen.de

Donnerstag, 23. September 2021

10:00 – 10:05 | **Eröffnungsfilm**

10:05 – 10:15 | **Grußwort**

Eva Luise Köhler, Schirmherrin der ACHSE

10:15 – 10:30 | **Impulsvortrag**

Bundesminister für Gesundheit Jens Spahn

10:30 – 10:45 | **Wissen rettet Leben. Ein Vater berichtet**

Robert Bopp, Vorsitzender CFD Foundation e.V.

10:45 – 11:00 | **Gemeinsam für ein besseres Leben**

Geske Wehr, Vorsitzende ACHSE e.V., Prof. Dr. Helge Hebestreit, AG Zentren für Seltene Erkrankungen

11:00 – 11:30 | **Pause**

Themenblock 1

Suchen, finden, kämpfen - Der Weg der Betroffenen durch das Gesundheitssystem

Seit der Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen in 2013 hat sich viel für betroffene Menschen bewegt: Es gibt eine bundesweit vernetzte Struktur ausgewiesener Zentren für Seltene Erkrankungen, Europäische Referenznetzwerke stärken die grenzübergreifende Zusammenarbeit und tragen zum Gewinn an Wissen bei. In Innovationsfondsprojekten wurden und werden Versorgungsstrukturen modellhaft erprobt mit dem Ziel, diese in die Regelversorgung zu bekommen. Betroffene in Deutschland haben Zugang zu den in Deutschland verfügbaren Orphan Drugs und die Seltenen sind ein Thema in der Öffentlichkeit. Dennoch irren Betroffene auf der Suche nach der richtigen Diagnose weiterhin durch das System. Und ist die Diagnose gestellt, enden die Irrwege meist nicht, sondern stellen die Betroffenen vor weitere Herausforderungen. Wo erhalte ich die richtige Behandlung? Wer kennt sich aus? Auch im Bereich Heil- und Hilfsmittel herrscht ein Kampf David gegen Goliath, wenn Anträge auf Hilfeleistung wieder und wieder abgelehnt werden. Die Verzweiflung der Menschen, die selbst schwer erkrankt sind oder ihre schwer kranken Kinder und Partner pflegen, ist groß. In diesem Themenblock geht es um die aktuellen Entwicklungen, die dazu beitragen können, die Odyssee der Patientinnen und Patienten zu verkürzen. Und um die Frage, welche Strukturen benötigt werden, die Hürden abbauen und Menschen mit ihrer Erkrankung einen verhältnismäßig normalen Alltag und ein gutes Leben ermöglichen.

11:30 – 13:00 | **Vorträge**

Die Diagnostische Odyssee – Erfahrungen und Empfehlungen der ARVC-Selbsthilfe

Ruth Biller, ARVC-Selbsthilfe e.V.

Selten oder häufig - wir brauchen für alle Menschen eine neue Systemarchitektur der Zusammenarbeit.

Sonja Laag, BARMER

Patientenlotsen – eine hilfreiche Unterstützung

Rainer Sbrzesny, Büro des Patientenbeauftragten

Vernetzte wohnortnahe Versorgung von Seltene Erkrankungen am Beispiel Hausarztpraxis Dr. Martin Mücke

PD Dr. med. Martin Mücke, Bonn

13:00 – 14:30 | **Mittagspause**

13:15 – 14:15 | **Selten gut informiert – Die Flash-Talks-Sessions**

14:30 – 16:00 | **Vorträge**

Update NAKSE 2019 – Thema Diagnose

Dr. med. Christine Mundlos, ACHSE e.V, Prof. Dr. Tobias Bäumer, ZSE Lübeck

Der Einsatz Künstlicher Intelligenz zur Diagnosefindung bei Seltene Erkrankungen

Prof. Dr. Lorenz Grigull, ZSE Bonn

Für eine Verbesserung der Versorgung von Patientinnen und Patienten – die deutsche Genominitiative Genom.DE

Prof. Dr. Thomas Berlage, Fraunhofer FIT

16:00 – 16:30 | **Pause**

16:30 – 18:00 | **Vorträge und Diskussion**

Der tägliche Kampf um die richtige Versorgung

Erfahrungsberichte Betroffener

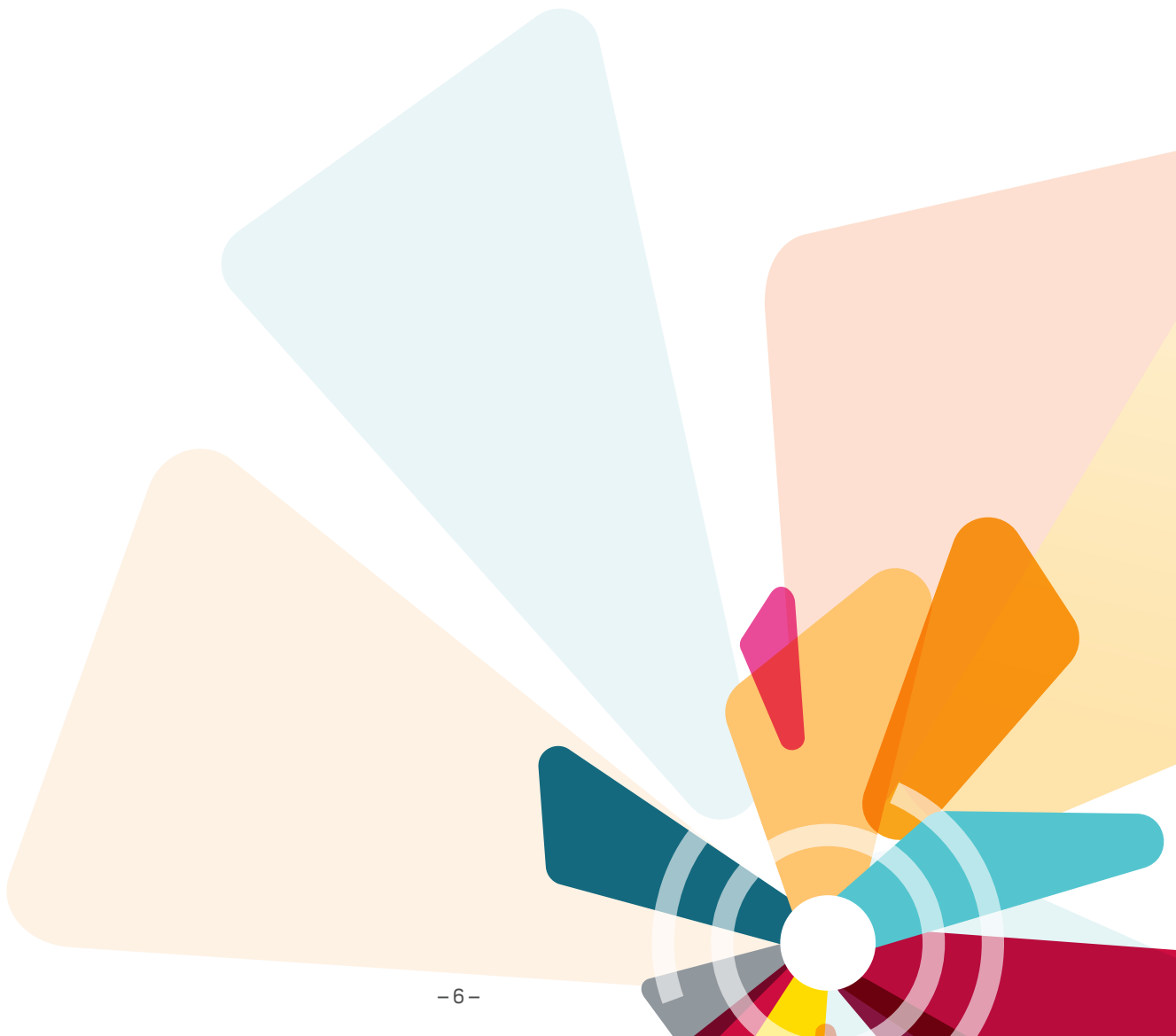
Welche Hürden müssen Ärztinnen und Ärzte überwinden, um der bestmöglichen Versorgung gerecht zu werden?

Prof. Dr. Jürgen Schäfer, Uniklinik Marburg

Welchen Beitrag kann der Medizinische Dienst leisten, damit die bestmögliche Versorgung bei den betroffenen Menschen ankommt?

Dr. Kerstin Haid, Medizinischer Dienst des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen (MDS)

Diskussionsrunde mit Referierenden und Publikum



Freitag, 24. September 2021

Themenblock 2 – Netzwerke und Therapie

Mit der Verabschiedung der einheitlichen „Zentren-Regelung“ durch den G-BA Ende 2019 sind spezifische Aufgaben und Qualitätskriterien für Zentren definiert und Finanzierungsmöglichkeiten festgelegt worden, ein wichtiger Schritt im Bereich der Versorgung Betroffener. Menschen mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung in Deutschland können sich an eines der heute 35 Zentren für Seltene Erkrankungen wenden. An diesen Expertisezentren können Diagnosen gestellt und verifiziert sowie Behandlungen durchgeführt werden. In diesem Themenblock werden die Entwicklungen seit 2019 präsentiert und dabei die Arbeit der A- und B-Zentren näher beleuchtet sowie die deutschen Referenznetzwerke vorgestellt. Wo liegen Stärken, wo Schwächen? Was können wir möglicherweise von unseren holländischen Nachbarn lernen? Und wie erhalten Patientinnen und Patienten aus den Niederlassungen Zugang zu diesen Versorgungsstrukturen?

09:00 – 11:00 | **Vorträge und Diskussion**

Update NAKSE 2019 – Vernetzte Versorgung

Anke Widenmann-Grolig, KEKS e.V.

Dr. Alexandra Berger, ZSE Frankfurt

Deutsche Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen

Dr. Holm Graeßner, ZSE Tübingen

Die Zukunft der Versorgung bei chronischen neurologischen Erkrankungen

Prof. Bastiaan R. Bloem, Radboud-Universität Nijmegen, Niederlande

Was muss sich im deutschen Gesundheitswesen verbessern, damit gute Vernetzung gelingt?

Anke Widenmann-Grolig, KEKS e.V., Dr. Alexandra Berger, ZSE Frankfurt, Dr. Holm Graeßner, ZSE Tübingen,

Prof. Bastiaan R. Bloem, Radboud-Universität Nijmegen, Niederlande, Dr. Christine Mundlos, ACHSE e.V.

Panelmoderation: Ralf Heyder, Charité

11:00 – 11:30 | **Pause**

Gibt es Arzneimittelprodukte, die eine Verbesserung der Lebensqualität erkrankter Menschen erwarten lassen, wünschen sich die Betroffenen einen schnellen Zugang dazu. Auf der NAKSE 2019 herrschte Einigkeit darüber, dass der Zugang zu Orphan Drugs mit einer guten Evidenzgenerierung und fairer Preisgestaltung verknüpft werden muss. Was hat sich seither getan? Gibt es neue Entwicklungen? Wie können Evidenzgenerierung und Zugang zu bestehenden wie neuen Produkten verbessert werden? Welche Rolle spielen die Patientinnen und Patienten beim Thema Arzneimittelversorgung?

11:30 – 13:30 | **Vorträge und Diskussion**

Update NAKSE 2019 – Orphan Drugs in Deutschland und in der EU

Dr. Sabine Sydow, vfa, Dr. Matthias Wilken, BPI

Nicht ohne uns über uns – Patientinnen und Patienten als Partner in der Arzneimittelversorgung

Dr. Martin Danner, BAG SELBSTHILFE e. V.

Innovation und gesellschaftliche Verantwortung in der Arzneimitteltherapie und -versorgung

Dr. Stefan Lange, IQWiG, Brigitte Käser, AOK, Dr. Sabine Sydow, vfa, Dr. Matthias Wilken, BPI, Dr. Martin Danner, BAG Selbsthilfe,

Dr. Inge Schwersenz, Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM), PD Dr. Rebecca Schüle, Universität Tübingen Panelmoderation:

Mirjam Mann, ACHSE e.V.

13:30 – 14:30 | **Mittagspause**

14:30 – 16:00 | **Vorträge und Diskussion**

Mind the gap! Welche Hürden gibt es von der Bench zur Bedside?

Dr. Frank Stehr, NCL-Stiftung

IRDiRC Prinzipien am Beispiel der international vernetzten Genomforschung für Seltene Erkrankungen

Prof. Dr. Hanns Lochmüller, Universität Ottawa, Kanada

Fragen aus dem Publikum und Diskussionsrunde mit den Teilnehmenden

16:00 – 16:30 | **Schlusswort**

Mirjam Mann, ACHSE e.V., Dr. Holm Græßner, ZSE Tübingen

Durch die NAKSE 2021 führen **Dr. Holm Græßner** vom ZSE Tübingen sowie **Mirjam Mann**, **Dr. med. Christine Mundlos** und **Bianca Pask-Leptien** von der ACHSE.





Prof. Dr. med Tobias Bäumer
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Schleswig-Holstein

Tobias Bäumer ist Neurologe und arbeitet am Universitätsklinikum

Schleswig-Holstein am Institut für Systemische Motorikforschung und in der klinischen Sektion Zentrum für Seltene Erkrankungen Schleswig-Holstein. Sein klinischer Schwerpunkt sind seltene neurologische Erkrankungen, insbesondere Dys-tonie und Spastik. Seine Ausbildung zum Neurologen hat er von 1996 bis 2005 am Universitätsklinikum absolviert und war bis 2013 Oberarzt in der Klinik für Neurologie.



Dr. med. Alexandra Berger
Frankfurter Referenzzentrum für
Seltene Erkrankungen, Universitäts-
klinikum Frankfurt a.M

Dr. med. Alexandra Berger ist Ärztin am Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE) des Universitätsklinikums Frankfurt. In ihrer Weiterbildung zur Fachärztin für Allgemeinmedizin, die sie 2020 erfolgreich abschloss, war sie in verschiedenen Bereichen des Gesundheitssystems tätig. Nach chirurgischer und internistischer Weiterbildung in einer nicht-universitären Klinik der Maximalversorgung und einem kommunalen Krankenhaus arbeitete sie auch in einer hausärztlichen Praxis sowie am Institut für Allgemeinmedizin der Goethe-Universität Frankfurt. Am Universitätsklinikum Frankfurt leitet sie seit 2019 die Studierendenklinik für Patienten ohne Diagnose des FRZSE. Im Jahr 2020 wurde sie in den Vorstand der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE) gewählt. Zusätzlich zu ihrer Tätigkeit am FRZSE ist Frau Dr. Berger ange-stellte Fachärztin in einer hausärztlichen Praxis.



Prof. Dr. Thomas Berlage
Fraunhofer FIT

Prof. Dr. Thomas Berlage ist seit 2002 Professor für Life Science Informatik an der RWTH Aachen und ist Mitbe-

gründer des Masterstudiengangs „Life Science Informatics“ am Bonn-Aachen International Center for Information Technology (b-it). Am Fraunhofer-Institut für Angewandte Informationstechnik FIT, Sankt Augustin, koordiniert er den Bereich „Digitale Gesundheit“. Im Rahmen der F&E-Arbeiten wurden zahlreiche digitale Gesundheitsanwendungen für die digitale Versorgung sowie die Pharmaindustrie in Deutschland und Europa umge-

setzt, mehrere auch vom Innovationsfonds des GBA gefördert. Von 2010 bis 2015 war er Teilprojektleiter „Toponomics of Liver Diseases“ der DFG KFO 217, Universitätsklinikum Düsseldorf (Sprecher: Prof. Dr. Häussinger). Er ist Mitglied des Comprehensive Diagnostic Center Aachen (CDCA). Im Rahmen des SRSS-Programms der EU hat er die Expertengruppe für die genomDE-Konzeptentwicklung geleitet (2020-21).



Dr. med. Ruth Biller
ARVC-Selbsthilfe e.V.,
European patient advocacy group
(ERN GUARD-Heart)

Die 56-jährige Frauenärztin lebt im Landkreis München. Ihre älteste Tochter starb 2011 im Alter von 14 Jahren aus scheinbar völliger Gesundheit heraus am plötzlichen Herztod. Bis zur Diagnose ARVC (arrhythmogene rechtsventrikuläre Cardiomyopathie), einer seltenen genetischen Herzerkrankung, dauerte es ein Jahr. 2013 gründete Ruth Biller mit Familienmitgliedern die ARVC-Selbsthilfe (seit 2018 gemeinnütziger Verein). Als Vorsitzende des Vereins sowie auf europäischer Ebene als Vorsitzende der Patientenvertreter im European Reference Network ERN GUARD-Heart setzt sie sich für Betroffene mit seltenen Herzerkrankungen ein, insbesondere durch persönliche Beratung, Information (über Homepage, Vorträge durch Experten und Q&A-Sessions), Patientenaustausch, Einsatz für eine optimale medizinische und psychokardiologische Betreuung, Förderung der Forschung (Patientenrekrutierung für Studien, Promotionsstipendium), Vernetzung mit Experten sowie Präventionsarbeit zu ARVC und plötzlichem Herztod.



**Bastian (Bas) R. Bloem, MD,
PhD, FRCPE**
Radboud Universität, Nijmegen,
Niederlande

Professor Bas Bloem ist beratender Neurologe an der Radboud Universität, Nijmegen, Niederlande. Sein Medizinstudium schloss er 1993 mit Auszeichnung ab, im Jahr 1994 erhielt er seinen PhD. Zwischen 1994 und 2000 absolvierte er seine Facharztausbildung in der Neurologie. Die Berufung zum Professor für Neurologie mit Schwerpunkt Bewegungsstörungen erfolgte im September 2008. In 2002 gründete er das Expertisezentrum für Parkinson und Bewegungsstörungen „RADBOUDUMC“, dessen Direktor er wurde, und das seit 2005 als „Exzellenz-Zentrum“ für Parkinson anerkannt ist. Gemeinsam mit Dr. Marten Munneke hat er ParkinsonNet entwickelt, ein innovatives Gesundheitskonzept, das mittlerweile aus 70 professionellen Netzwerken für Patienten mit Parkinson in den Niederlanden besteht (www.parkinsonnet.nl).

Für die herausragende Arbeit des Netzwerkes und seine Errungenschaften für Parkinson-Betroffene hat ParkinsonNet bereits mehrere Auszeichnungen erhalten. Professor Bloem ist in zahlreichen nationalen und internationalen Redaktionen vertreten und hat u.a. über 800 Publikationen veröffentlicht, darunter zahlreiche wissenschaftliche Studien in anerkannten wissenschaftlichen Journalen. Professor Bas Bloem hat zudem zahlreiche Ehrungen erhalten, darunter den Tom Isaacs Award als Anerkennung für seine langjährigen herausragenden Errungenschaften im Bereich der Parkinson-Erkrankung.



Robert E. Bopp
Vorstand CFD Foundation e.V.

Robert E. Bopp ist Initiator, Mitbegründer und Vorstand der Patientenorganisation CFD Foundation e.V., einem gemeinnützigen Verein, der seit 2015 Ärzte und Betroffene zu der sehr seltenen, autosomal rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung Cerebrale Folattransportdefizienz (ICD-10: G31.8) informiert. Er organisiert Fachtagungen, publiziert und referiert zu CFD/CFTD. Er ist verheiratet und Vater dreier Kinder. Hauptberuflich berät er für ein global führendes Prüfungs- und Beratungsunternehmen Banken zu den Folgen des Klimawandels und der Umsetzung von Nachhaltigkeitsaspekten. Er studierte in Mainz, Stuttgart, Boston und Paris und hat einen M.S. in Multinational Commerce der B.U., Boston und einen M.A. in Internationalen Beziehungen und Diplomatie der AGS, Paris.



Dr. Martin Danner
BAG SELBSTHILFE e.V.

Dr. Martin Danner ist Jurist und Bundesgeschäftsführer der BAG SELBSTHILFE e.V. Nach seinem Studium in Heidelberg hat Dr. Martin Danner einige Jahre als Rechtsanwalt mit der Spezialisierung im Gesundheitsrecht gearbeitet, bevor er im Jahr 2001 die Leitung des Referats Gesundheitspolitik und Selbsthilfeförderung der BAG SELBSTHILFE übernommen hat. Er ist seit dem Jahr 2004 Sprecher der Patientenvertretung beim Gemeinsamen Bundesausschuss und seit 2008 Bundesgeschäftsführer der BAG SELBSTHILFE. Er ist Mitglied in zahlreichen weiteren gesundheits- und behindertenpolitischen Gremien, wie dem Innovationsausschuss, dem IQWiG-Kuratorium und dem Beirat für die Teilhabe behinderter Menschen im Bundesministerium für Arbeit und Soziales.



Dr. Holm Graebner
Zentrum für seltene Erkrankungen
Tübingen, Geschäftsführer

Dr. Holm Graebner ist seit der Gründung des Zentrums für Seltene

Erkrankungen Tübingen im Jahr 2010 der Geschäftsführer des Zentrums. Seit 2010 werden in Tübingen Versorgungspfade und Versorgungsstrukturen für Patienten mit seltenen Erkrankungen etabliert, innovative Infrastrukturen wie die Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen und das Therapieforschungszentrum aufgebaut sowie Forschungs- und Versorgungsnetzwerke erfolgreich koordiniert. Das Tübinger Zentrum zeichnet sich durch eine enge Vernetzung von Forschung und Versorgung auf lokaler, deutscher und europäischer Ebene aus. Holm Graessners Funktionen als Koordinator des Europäischen Referenznetzwerkes für Seltene Neurologische Erkrankungen und als Koordinator des Europäischen Flaggschiff-Forschungsprojektes „Solve-RD. Solving the Unsolved Rare Diseases“ sind Ausdruck dieser gelungenen Vernetzung.



Prof. Dr. med. Lorenz Grigull
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Bonn (ZSEB)

Lorenz Grigull ist Kinderarzt mit Schwerpunkt Hämatologie und

Onkologie. Nach 25 Jahren an der MHH verstärkt er seit 2021 hauptamtlich das Team des ZSE in Bonn (ZSEB). So können am ZSEB pädiatrische Patienten mit Seltener Erkrankung (SE) bzw. „Krank, aber ohne Diagnose“ vorgestellt werden. Grigull und sein Bonner Team analysieren die vorgestellten Fälle und versuchen, gemeinsam mit den Betroffenen und den Kinderärzt*innen „Wege zur Diagnose“ zu identifizieren. Grigulls Thema ist seit vielen Jahren der „schwierige Weg zur Diagnose“. Hierzu entwickelt und forscht er gemeinsam mit Prof. F. Klawonn (Ostfalia Universität / HZI) und Dr. W. Lechner (Klmedi GmbH) Verfahren, um dank künstlicher Intelligenz (KI) Ärzte und Patienten zu unterstützen. Das preisgekrönte, Diagnose unterstützende Konzept besteht aus Fragebögen, die anhand von Erfahrungswissen konzipiert und durch Antwortmuster Betroffener mit SE trainiert werden. Grigull hat 2009 einen MBA und 2016 einen MME erworben.



Dr. med. Kerstin Haid

Leitende Ärztin des MDS (Medizinischer Dienst des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen)

Dr. Kerstin Haid ist Fachärztin für Anästhesiologie mit Zusatzbezeichnungen Rettungsmedizin und Ärztliches Qualitätsmanagement. Nach dem Studium an der Freien Universität Berlin hat sie ihre Facharztausbildung am Campus Virchow Klinikum der Charité Universitätsmedizin Berlin absolviert und war anschließend dort als Oberärztin vor allem in der Intensivmedizin tätig. Als Bereichsleiterin Medizin und Prokuristin in einem Dienstleistungsunternehmen in der Gesundheitswirtschaft leitete sie von 2006 bis 2012 ein Team, das unter anderem Versorgungsmanagementprogramme für chronisch kranke Menschen anbot. Ab 2012 arbeitete Frau Dr. Haid beim MDK Berlin-Brandenburg, von 2015 bis 2021 als Stellvertretende Leitende Ärztin und Geschäftsbereichsleiterin. Dabei wurde sie 2018 zur Sprecherin der Leitenden Ärztinnen und Ärzte der Gemeinschaft der Medizinischen Dienste gewählt. Seit Mai 2021 ist Frau Dr. Haid Leitende Ärztin des MDS.



Prof. Dr. med. Helge Hebestreit

Zentrum für Seltene Erkrankungen - Referenzzentrum Nordbayern, Universitätsklinikum Würzburg

Prof. Dr. Helge Hebestreit koordinierte die Gründung des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern (ZESE) in Würzburg, zu dessen erstem Sprecher er 2014 gewählt wurde. Seit 2018 ist er Direktor des ZESE. Prof. Dr. Hebestreit ist Konsortialleiter des Innovationsfond-Projekts ZSE-DUO, in dem u.a. elf deutsche Zentren für Seltene Erkrankungen und die ACHSE zusammenarbeiten, Koordinator des Netzwerkprojekts des Bayerischen Arbeitskreises Seltene Erkrankungen BASE-Netz sowie Sprecher der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE). Als Kinderarzt und Kinderpneumologe, stellvertretender Direktor der Universitäts-Kinderklinik und Leiter des Christiane Herzog-Zentrums für Mukoviszidose in Würzburg kann er bei seiner Arbeit auf viel Erfahrung in der Betreuung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, der Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe, aber auch in administrativen Fragen zurückgreifen.



Ralf Heyder
Charité

Der Diplom-Politologe (Studium der Politischen Ökonomie) Ralf Heyder leitet seit dem 1. Januar 2020 die

Stabsstelle Externe Vernetzung und Strategische Kooperation der Charité – Universitätsmedizin Berlin. Dort ist er aktuell u.a. zuständig für den Aufbau eines nationalen Forschungsnetzwerks der Universitätsmedizin zu Covid-19 im Rahmen eines BMBF-geförderten Projekts. Zuvor war er seit 2013 Generalsekretär des Verbands der Universitätsklinika Deutschlands e.V. (VUD). Vor der Wahl zum Generalsekretär hatte er den Verband bereits seit 2006 in leitender Funktion mit aufgebaut. Weitere berufliche Stationen umfassten die Büroleitung für eine im Gesundheitsausschuss tätige Bundestagsabgeordnete, die Tätigkeit als Referent für Grundsatzfragen der Gesundheits- und Krankenhauspolitik auf nationaler und EU-Ebene in der Deutschen Krankenhausgesellschaft (DKG) und eine Tätigkeit in der strategischen Unternehmensberatung.



Brigitte Käser
AOK Niedersachsen

Brigitte Käser, geboren 1959, seit 1998 bei der AOK – Die Gesundheitskasse für Niedersachsen zunächst

als Referentin im Bereich ärztliche Versorgung tätig und seit 2001 Geschäftsführerin Gesundheitsmanagement ambulant mit den Unternehmensbereichen Arzneimittelmanagement und -abrechnung, Heil- und Hilfsmittel, Pflege sowie zahnärztliche Versorgung. Neben Vertrags- und Vergütungsverhandlungen gehören auch die Definition klarer Versorgungsziele und die Qualität der Versorgung zu den Aufgabenschwerpunkten. Rabattverträge und Ausschreibungen sind weitere Themenblöcke. Die AOK Niedersachsen ist Marktführer in Niedersachsen mit einem Marktanteil von 38%. Mit rund 2,9 Millionen Versicherten ist die AOK Niedersachsen die neuntgrößte Krankenkasse in Deutschland. Die Gesamtleistungsausgaben betragen in 2020 rund 10,26 Mrd. Euro davon verantwortet der Geschäftsführungsbereich Gesundheitsmanagement ambulant rund 3,31 Mrd. Euro.



Eva Luise Köhler
Schirmherrin ACHSE e.V.

Eva Luise Köhler war als Lehrerin an verschiedenen Grund- und Förderschulen tätig und übernahm bereits während der Amtszeit ihres Mannes Prof. Dr. Horst Köhler als Bundespräsident der Bundesrepublik Deutschland von 2004 bis 2010 verschiedene Ehrenämter. Seit 2005 ist sie Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. In vielen Begegnungen hat sie miterlebt, was es für Menschen bedeutet, wenn sie oder ihre Angehörigen von einer seltenen chronischen Erkrankung betroffen sind. Mit enormem Engagement und großer Überzeugungskraft setzt sie sich seither für die Waisen der Medizin ein. Ein wichtiger Baustein ihres vielfältigen Engagements ist dabei die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen, die seit 2006 medizinisch-wissenschaftliche Forschung fördert. Dazu vergibt die Stiftung Forschungsgelder und Stipendien, veranstaltet regelmäßig Symposien und verleiht in enger Kooperation mit der ACHSE mit den Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen, eine der renommiertesten Auszeichnungen in diesem Forschungsbereich.



Sonja Laag
BARMER

Die Arzthelferin, Redakteurin und Diplom-Gesundheitswirtin ist seit 2002 bei der BARMER und für gesundheitspolitische Grundsatzfragen zuständig. Seit 2004 zudem für den Bereich Integrierte Versorgung.



PD Dr. Stefan Lange
Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG)

Stefan Lange studierte von 1982 bis 1989 Medizin an der Heinrich-Heine-Universität in Düsseldorf und promovierte dort 1994. Im Jahr 2003 habilitierte er sich an der Ruhr-Universität Bochum und erhielt die Venia legendi für das Fachgebiet „Medizinische Biometrie und Klinische Epidemiologie“. Im November 2004 erfolgte der Wechsel an das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Dort ist er seit 2005 stellvertretender Institutsleiter.



Prof. Dr. Hanns Lochmüller
Universität Ottawa, Kanada

Prof. Dr. Hanns Lochmüller ist leitender Forscher am CHEO Forschungsinstitut, Professor für Neurologie an der Medizinischen Fakultät der Universität Ottawa und der Medizinischen Abteilung des Ottawa Hospitals. Seine Ausbildung zum Neurologen absolvierte er in München und in Montreal. Von 2007 bis 2017 hatte er den Lehrstuhl für experimentelle Myologie am Institut für genetische Medizin der Newcastle University in Großbritannien inne. Er ist weiterhin wissenschaftlicher Mitarbeiter an der Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen des Medizinischen Zentrums – Universität Freiburg in Deutschland und als Gastwissenschaftler am Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG), Center for Genomic Regulation, Barcelona in Spanien. Hanns Lochmüller war u.a. Vorsitzender des Interdisziplinären Wissenschaftlichen Ausschusses des International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC) und des Exekutivausschusses der TREAT-NMD Alliance. Er initiierte und koordinierte die sehr erfolgreiche internationale Infrastruktur „RD-Connect“ für Daten zu Seltene Erkrankungen und den Austausch und die Analyse von Bioproben, ist Mitbegründer und ehemaliger Koordinator des Deutschen Muskeldystrophie-Netzwerks (MD-NET) und ehemaliger wissenschaftlicher Koordinator der EuroBioBank, ein europäisches (und kanadisches) Netzwerk von Biobanken für Seltene Erkrankungen. Seine klinischen Aktivitäten konzentrieren sich auf die klinische Forschung und Versorgung von Patienten mit seltenen neuromuskulären Erkrankungen, darunter myotone Dystrophie (DM1), spinale Muskelatrophie (SMA), Muskeldystrophie und angeborene myasthenische Syndrome (CMS).



Mirjam Mann, LL. M.
Geschäftsführerin ACHSE e.V.

Mirjam Mann ist seit der Gründung der ACHSE im Jahr 2004 deren Geschäftsführerin. Sie hat den Dachverband von und für Menschen mit Seltene Erkrankungen von Anfang mit aufgebaut. Die Netzwerkarbeit und politische Interessenvertretung liegen ihr besonders am Herzen. Die gebürtige Niederländerin hat Rechtswissenschaften an der „Universiteit van Amsterdam“ und an der „Columbia University“, School of Law, New York studiert und kann auf mehr als zehn Jahre Berufserfahrung in Wirtschaftskanzleien und als Justitiarin zurückblicken.



PD Dr. med. Martin Mücke
Zentrum für Seltene Erkrankungen,
Universitätsklinikum Bonn

PD Dr. Martin Mücke ist Leiter
der Abteilung für Seltene

Erkrankungen am Universitätsklinikum Bonn. Ferner leitet er eine allgemeinmedizinische Praxis in Bonn, die sich auf die Behandlung von Patienten mit Seltene Erkrankungen und Patienten ohne Diagnose spezialisiert hat. Ab Oktober 2021 übernimmt er den Lehrstuhl für „digitale Allgemeinmedizin mit einem Versorgungsschwerpunkt für Seltene Erkrankungen“ an der RWTH Aachen. Als Allgemeinmediziner weiß er, dass immer wieder Fälle in der Praxis vorkommen, die nicht nach „Schema F“ diagnostizier- und behandelbar sind. Durchschnittlich dauert es sieben Jahre, bis Patienten ohne Diagnose einen Namen für ihre Erkrankung erhalten. In dieser Zeit leiden diese Patienten seiner Erfahrung nach nicht nur an den Symptomen ihrer nichtdiagnostizierten und damit nicht adäquat behandelbaren Krankheit, sondern auch an den psychischen Folgen, als „Simulant“ oder „psychisch krank“ abgestempelt zu werden.



Dr. med. Christine Mundlos M.Sc.
Leiterin Beratung und Wissensnetzwerk
sowie stellvertretende Vorsitzende
ACHSE e.V.

Christine Mundlos war nach dem Medizinstudium in Mainz Anfang der 90-Jahre beruflich zunächst in der Zytogenetik (Diagnostik), später in der Molekulargenetik (Forschung) tätig. In diesem Zeitraum fand ein mehrjähriger Auslandsaufenthalt in Australien und den USA statt. Seit 2000 lebt Christine Mundlos mit ihrer Familie bei Berlin. Sie war zu Beginn Projektmitarbeiterin bei der Einführung der DRGs durch Lohmann & Birkner Health Care Consulting an der Charité. Von 2005 bis 2007 absolvierte sie den Masterstudiengang „Wissenschaftsmarketing und Wissenschaftskommunikation“ an der TU Berlin. Ende 2008 nahm sie ihre Tätigkeit als „ACHSE Lotsin“ für die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. auf und arbeitet seitdem an der Schnittstelle von Medizin, Forschung und Patientenselbsthilfe auf. Zudem ist sie auch stellvertretende Geschäftsführerin und Leiterin der ACHSE Beratung. Christine Mundlos ist verheiratet und hat drei erwachsene Kinder.



Rainer Sbrzesny
Bundesministerium für Gesundheit

Rainer Sbrzesny schloss sein Studium
der Rechtswissenschaften in Marburg
und Potsdam mit dem zweiten Staats-

examen im Jahr 2004 ab. Von 2010 bis 2013 absolvierte er das Postgraduiertenstudium mit dem Abschluss Master of Science für Public Health an der Charité Berlin und der Berlin School of Public Health. Von 2007 bis 2015 war er in der Unabhängigen Patientenberatung Deutschland tätig. Seit 2016 ist er Referent im Bundesministerium für Gesundheit. Zunächst in den Referaten Gesundheitsrecht, Patientenrechte, Patientensicherheit und Ausbildung, Berufszugang zu den Heilberufen und Grundsatzfragen. Seit 2020 ist er Referent im Arbeitsstab der Patientenbeauftragten der Bundesregierung.



Prof. Dr. med. Jürgen Schäfer
Zentrum für unerkannte und
seltene Erkrankungen (ZusE),
Universitätsklinikum Marburg

Der auch als Dr. House Deutschlands

bekannt gewordene Mediziner Prof. Dr. Jürgen Schäfer brachte mit der Seminarreihe „Dr. House revisited-oder: Hätten wir den Patienten in Marburg auch geheilt?“ seinen Medizinstudierenden bei, über den Tellerrand zu schauen. Er selbst absolvierte sein Medizinstudium in Marburg und Frankfurt. Danach arbeitete als Assistenzarzt am Herz-Kreislaufzentrum Rotenburg a. d. Fulda. Von 1986 bis 1989 hielt er sich zu Forschungszwecken an den Instituten National Heart, Lung and Blood Institute (NHLBI) und Molecular Disease Branch (MDB) des National Institutes of Health (NIH), in Bethesda (Maryland) auf. Ab 1989 war Schäfer wissenschaftlicher Mitarbeiter der Universität Marburg. 1996 wurde er für das Fach innere Medizin habilitiert. Seit 2004 ist er Akademischer Direktor der Philipps-Universität Marburg. Jürgen Schäfer wurde 2005 auf die bundesweit erste Professur für Präventive Kardiologie in Marburg berufen. 2010 erhielt der Mediziner den Ars legendi Preis für exzellente Lehre in der Medizin, 2013 den Pulsus Award als Arzt des Jahres. Seit 2013 ist Prof. Dr. Jürgen Schäfer Leiter des Zentrums für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE) am Universitätsklinikum Marburg. Weitere Preise kamen außerdem 2016 mit der Rudolf Schönheimer Medaille und 2019 mit dem „1. Projektpreis für Exzellenz in der Lehre“ des Landes Hessen (Gruppenpreis) hinzu. Seit 2018 ist Jürgen Schäfer „Botschafter Mittelhessens“ und Herausgeber der Rubrik „Seltene Erkrankungen“ in der med. Fachzeitschrift „Der Internist“. Seit 2021 ist er Mitherausgeber des Podcasts „Diagnose Selten“ (<https://diagnose-selten.podigee.io/>).



Dr. med. Inge Schwersenz
Deutsche Gesellschaft für
Muskelkranke (DGM)

Die frühere Fachärztin für Anästhesie ist beruflich im Ruhestand. Sie hatte zwei Kinder. Beide litten an Spinaler Muskelatrophie. Eines ihrer Kinder ist im Alter von viereinhalb Jahren verstorben. Das andere ist seit langem erwachsen und als Informatiker voll berufstätig. Gemeinsam mit ihrem Mann hat Inge Schwersenz im Jahr 2001 die Initiative „Forschung und Therapie für SMA“ innerhalb der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM) gegründet und war 2007 Gründungsmitglied von SMA Europe.



Jens Spahn
Bundesminister für Gesundheit

Jens Spahn ist Bankkaufmann und Politikwissenschaftler (Abschluss Master of Arts). Er wurde 1980 in Ahaus geboren und 2002 zum ersten Mal für den Wahlkreis Steinfurt I / Borken I in den Deutschen Bundestag gewählt. Von 2009 bis 2015 war er gesundheitspolitischer Sprecher der CDU/CSU-Bundestagsfraktion, von Juli 2015 bis März 2018 war er Parlamentarischer Staatssekretär beim Bundesminister der Finanzen. Am 14. März 2018 wurde er als Bundesminister für Gesundheit vereidigt.



Dr. Frank Stehr
NCL-Stiftung

Dr. rer. nat. Frank Stehr studierte Biochemie/ Molekularbiologie in Hamburg. Seine Doktorarbeit führte er in Hamburg und Los Angeles im Bereich der Molekularen Medizin durch. Nachdem er den Bereich „Forschung“ der NCL-Stiftung für 10 Jahre verantwortete, ist er seit sieben Jahren geschäftsführender Vorstand.



Dr. Sabine Sydow
vfa bio, Interessengruppe Biotechnologie im Verband der forschenden Pharma-Unternehmen (vfa)

Dr. Sabine Sydow ist Leiterin von vfa bio, der Interessengruppe Biotechnologie im vfa – dem Verband der forschenden Pharma-Unternehmen. Sie studierte Biologie an der Technischen Universität Braunschweig und der Georg-August-Universität Göttingen. Sie promovierte am Max-Planck-Institut für Experimentelle Medizin in Göttingen im Bereich der molekularen Neuroendokrinologie. Anschließend war sie als wissenschaftliche Mitarbeiterin am Max-Planck-Institut für Experimentelle Medizin und am Institut für Diagnostikforschung GmbH in Berlin tätig. Von 1999 bis 2006 arbeitete sie in verschiedenen Positionen bei der Schering AG in Berlin, unter anderem im internationalen Projektmanagement, als wissenschaftliche Assistentin des Vorstandsmitglieds für Forschung und Entwicklung sowie als Abteilungsleiterin für den Bereich Business Management and Communication der Globalen Geschäftseinheit Onkologie. Seit 2006 ist sie für vfa bio verantwortlich.



Geske Wehr
Vorsitzende ACHSE e. V.,
General Secretary EURORDIS –
Rare Diseases Europe

Die Geburt ihres Sohnes 1996 mit einer lamellären Ichthyose hat Geske Wehr 1997 zur Selbsthilfe Ichthyose e. V. gebracht. Hier engagiert sie sich seither besonders in der Betroffenenberatung und hat sich der Organisation von Seminaren verschrieben. In 2010 war die „Vollzeit-Ehrenamtlerin“ an der Gründung des Europäischen Netzwerks für Ichthyose e. V. beteiligt, dessen Geschäftsführerin sie bis heute ist. 2013 wurde sie zudem in den Vorstand von EURORDIS – Rare Diseases Europe gewählt und ist dort seit 2017 als General Secretary tätig. Auch in der ACHSE ist sie seit vielen Jahren aktiv. Unter anderem war sie stellvertretende Vorsitzende. Seit 2019 ist sie die Vorsitzende der ACHSE. Sie macht sich insbesondere für eine europäische Vernetzung in der Versorgung stark.



Anke Widenmann-Grolig

EAT e.V. – Esophageal Atresia Global Support Group, KEKS e.V. – Selbsthilfeorganisation für Speiseröhrenfehlbildungen

Anke Widenmann-Grolig ist Vorsitzende von EAT e.V und leitet die hauptamtliche Geschäftsstelle im KEKS-Familienzentrum. Sie ist europäische Patientenvertreterin für Seltene Erkrankungen der Speiseröhre in ERNICA. Hier leitet sie u.a. die Arbeitsgruppe „Patient Journey Ösophagusatresie“. National treibt sie mit KEKS die Zertifizierung von Expertenzentren für Ösophagusatresie voran. Auf politischer Ebene wirbt sie für die Umsetzung von Mindestmengen- und Strukturkriterien für die Neugeborenen Chirurgie. Die Vernetzung der zukünftig wenigen Expertenzentren mit den wohnortnahen Versorgungsstrukturen rücken dabei zunehmend in den Fokus. Anke Widenmann-Grolig ist Mutter eines 22-jährigen Sohnes, der mit einer seltenen Form der Ösophagusatresie geboren ist.



Dr. Matthias Wilken

Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie (BPI) e.V.

Dr. Matthias Wilken ist Apotheker und seit Februar 2005 beim Bundesverband

der Pharmazeutischen Industrie (BPI e.V.) beschäftigt. Er ist Geschäftsführer Market Access, Märkte und Versorgung und leitet das Geschäftsfeld Wissenschaftliche Aspekte im Sozialrecht. Er ist Mitglied im Kuratorium des Instituts für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG), der Arbeitsgruppe ATC/DDD des Kuratoriums für die Klassifikation im Gesundheitswesen, in Gremien der Roten Liste, in der Steuerungsgruppe des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) sowie in verschiedenen Arbeitsgruppen europäischer Verbände. Dr. Wilken hat an der Universität Münster Pharmazie studiert und einen Master für Drug Regulatory Affairs der Universität Bonn erworben. Ebenfalls an der Universität Bonn erfolgte die Promotion im Fach Pharmazie. Anschließend war er zunächst in einer öffentlichen Apotheke und dann in einem pharmazeutischen Unternehmen bei Hamburg tätig.

Flash-Talks-Sessions „Selten gut informiert“

Was tut sich im Bereich Diagnose, Netzwerk, Therapie? Neue Projekte und innovative Ideen aus der Welt der Seltenen werden in unseren Flash-Talks-Sessions präsentiert. Die Flash-Talks sind voraufgezeichnet, im Anschluss wird mit den Präsentierenden live gesprochen. Es erwarten Sie sechs bis sieben Vorträge pro Session. Wir laden Sie herzlich ein dabei zu sein, Fragen zu stellen und mitzudiskutieren.

Wählen Sie aus drei Sessions aus auf der NAKSE-Plattform „achse.live“, am 23. September 2021, 13.15 bis 14.15 Uhr:

Themenbereich 1 – Diagnose/Orientierung

Themenbereich 2 – Netzwerke

Themenbereich 3 – Therapie

Sie wollen keine Präsentation verpassen? Alle Beiträge werden auch im Nachgang auf achse.live abrufbar bleiben.

Folgende Projekte haben sich beworben und wurden ausgewählt, um sich zu präsentieren.

Themenbereich 1 – Diagnose/Orientierung

„Long-Read Sequencing in der Diagnostik: RFC1-Repeatexpansion als häufige Ursache seltener Ataxien des Erwachsenenalters“

CANVAS (Zerebelläre Ataxie, Neuropathie, vestibuläre Areflexie Syndrom) ist ein seltenes neurologisches Syndrom des Erwachsenenalters. Langsam progrediente Symptome der Erkrankung treten häufig erst in der fünften oder sechsten Lebensdekade auf. Die typische klinische Trias des CANVAS-Syndroms umfasst:

- Zerebelläre Funktionsstörung mit Gang- und Extremitätenataxie, im weiteren Verlauf Dysarthrie und Dysphagie. Bildgebung: Vermis-betonte zerebelläre Atrophie.
- Vestibuläre Funktionsstörung (bilaterale Vestibulopathie) mit Beeinträchtigung des Vestibulo okulären Reflexes (VOR).
- Affektion der Hinterstrangganglien (sensorische Neuronopathie) mit Beeinträchtigung von Vibrations- und Lageempfinden.

Obwohl das klinisch gut abgrenzbare Syndrom bereits länger beschrieben wurde, konnte die genetische Ursache lange nicht entschlüsselt werden. Erst kürzlich wurde gezeigt, dass die Erkrankung auf einem ungewöhnlichen Pathomechanismus – einer biallelischen Repeat-Expansion im RFC1-Gen – beruht.

Die RFC1-Repeat-Expansion ist – wie auch andere nicht-kodierende Repeats – in der Standarddiagnostik mit Next-Generation-Sequencing nicht zu erfassen. Mittels einer neuen Long-read

Sequenziermethode (Oxford Nanopore Cas9 targeted sequencing) ist es uns gelungen, in einem diagnostischen Ansatz sowohl die Länge als auch das komplexe Sequenzmotiv des RFC1-Repeats zu bestimmen. Somit konnten wir bei betroffenen Patienten die Diagnose eines CANVAS molekulargenetisch bestätigen. Darüber hinaus konnten wir in einem gemischten Kollektiv hereditärer Ataxien weitere Patienten mit einer biallelischen RFC1-Repeatexpansion und pathologischem Sequenzmotiv nachweisen. Unsere Ergebnisse bestätigen, dass RFC1-Repeatexpansionen eine relativ häufige Ursache von spätbeginnenden Ataxien sind, auch wenn sie nicht dem Vollbild eines CANVAS entsprechen und zeigen, dass der Long-Read Sequenzierung in der Diagnostik eine wichtige Bedeutung zukommen wird.

Presenterin: PD Dr. med. Angela Abicht, MGZ-Medizinisch Genetisches Zentrum

Weitere Autorinnen und Autoren: Hannes Erdmann, MGZ-Medizinisch Genetisches Zentrum; Elke Holinski-Feder, MGZ-Medizinisch Genetisches Zentrum

„Interdisziplinäre Zusammenarbeit im EZSE: Von der raschen Identifizierung der Diagnose zur optimalen klinischen Betreuung“

Bei Seltenen Erkrankungen ist der Weg zur Diagnosestellung und damit zur Möglichkeit evtl. spezifischer Therapie-Optionen häufig kompliziert und langwierig. Dank des erfolgreichen Einsatzes von Hochdurchsatz-Sequenzier-technologien und der interdisziplinären Zusammenarbeit verschiedener Fachbereiche innerhalb der Zentren für Seltene Erkrankungen, ist eine schnellere ätiologische Klärung und damit ein Zugang zu optimalen Therapien für die Betroffenen möglich.

Fallbeispiel: Ein knapp 3-jähriges Mädchen wurde uns zur Abklärung ihrer klinischen Symptomatik (Kleinwuchs, Mikrozephalie, Sprachentwicklungsverzögerung) vorgestellt. Nach unauffälligem Chromosomenbefund erfolgte eine Exom-Sequenzierung, bei der eine homozygote splice Variante im Gen DYM (OMIM *604761) identifiziert und damit die Diagnose eines Dyggve-Melchior-Claußen-Syndroms (DMCS, OMIM #223800) als Ursache gestellt wurde. Das DMCS ist eine sehr seltene, fortschreitende schwere Skelettdysplasie, die vor allem mit einem dysproportionierten Kleinwuchs, einer Mikrozephalie und variablen Entwicklungsauffälligkeiten einhergeht. Es besteht das Risiko für das Auftreten von Komplikationen des Skelettsystems, insbesondere einer atlanto-okzipitalen Instabilität und einer fortschreitenden Skoliose.

Eine frühzeitige Diagnosestellung ermöglicht den Betroffenen, Risikofaktoren zu meiden bzw. durch Prophylaxemaßnahmen Komplikationen vorzubeugen und die Skelettentwicklung möglichst günstig zu beeinflussen. Dank rascher Diagnosestellung kann eine individuelle umfassende Betreuung der Patientin in enger Zusammenarbeit der spezialisierten Versorgung für Seltene Knochenkrankungen und der Neuropädiatrie erfolgen.

Presenterin: Dr. med. Antje Kämpfeier, Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE), Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen

Weitere Autorinnen und Autoren: Jasmin Beygo, Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen; Adela Della Marina, Klinik für Kinderheilkunde I, Abteilung Neuropädiatrie, Entwicklungsneurologie und Sozialpädiatrie, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen; Ulrike Schara, Klinik für Kinderheilkunde I, Abteilung Neuropädiatrie, Entwicklungsneurologie und Sozialpädiatrie, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen; Corina Grasmann, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Abteilung für Seltene Erkrankungen, Ruhr-Universität Bochum; Alma Osmanovic, Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE), Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen; Frank Kaiser, Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen; Alma Küchler, Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE), Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen

„Frühere Erkennung Seltener Erkrankungen durch Softwareunterstützung am Beispiel des Morbus Fabry“

Die lysosomale Speicherkrankheit Morbus Fabry (Inzidenzrange 1:3100 (Spada et al. 2006) bis 1:476000 (Poorthuis et al. 1999)) äußert sich als Multisystemerkrankung mit einem Voranschreiten verschiedener Symptome sowie einer Ausweitung auf weitere Organsysteme (Linhart und Paleček 2021; Lenders und Brand 2021).

Solche unumkehrbaren Beeinträchtigungen führen zu einem hohen gesundheitlichen und sozialen Leidensdruck der Betroffenen sowie zu einer hohen Beanspruchung von Ressourcen im Gesundheitssystem (Ferreira 2019). Dies kann durch ein erfolgreiches Krankheitsmanagement und zielgerichtete Therapiemaßnahmen verhindert werden (Lenders und Brand 2021). Basis hierfür ist die Erkennung relevanter Krankheitshinweise, die zu einer frühzeitigen Diagnose führen können.

Das Softwaremodul Seltene Erkrankungen der Gotthardt Healthgroup AG stellt eine Möglichkeit dar, computergestützt Hinweise auf Seltene Erkrankungen zu erhalten. Im niedergelassenen Praxisbereich analysiert die Software lokal die digitale Krankenakte des vorstelligen Patienten, benachrichtigt den Arzt Algorithmusgestützt bei einer Übereinstimmung von für eine Seltene Erkrankung charakteristischen Datenmustern (u.a. Diagnose-Codes, Freitext, Laborbefunde, Medikation, demographische Daten) und bietet Informationen und Hinweise zur weiteren Abklärung an.

Im Zeitraum April bis Juni 2021 wurden im überwiegend hausärztlichen Bereich (n≈1600) insgesamt 226 Hinweise auf Morbus Fabry gegeben. Bei einer durchschnittlichen Fallzahl von 844 pro Quartal bei Hausärzten (Dürr 2021) beträgt die Algorithmus-basierte Hinweishäufigkeit ca. 1:6000. 5 % der Hinweise wurden durch Nutzung der Software weiter untersucht.

Die zunehmende systematische Erfassung, Verarbeitung und Verfügbarkeit digitaler Patientendaten in Form elektronischer Patientenakten sowie der Einsatz künstlicher Intelligenz bereiten den Weg für eine Nutzung von Patientendaten zur Vorhersage von Erkrankungen, Empfehlung von Therapien und Vorhersage möglicher Verläufe (De Vries und Blachman 2020). Auf diese Art können Seltene Erkrankungen evidenzbasiert in Betracht gezogen werden und durch zielgerichtete Therapiemaßnahmen frühzeitig und erfolgreich behandelt werden.

Presenter: Christian Prinz, Gotthardt Healthgroup AG

Weitere Autoren: Marco Bleistein, Gotthardt Healthgroup AG; Marc Hemmerich, Gotthardt Healthgroup AG; Daniel Gotthardt, Gotthardt Healthgroup AG

„Patient Journeys –Versorgungsbedürfnisse aus der PatientInnen-Perspektive sichtbar machen“

Patient Journeys, deutsch Patienten Reisen, sind auf einer Seite zusammengefasste grafische Übersichten, in denen die Bedürfnisse der PatientInnen in der Versorgung ihrer Seltene Erkrankung sichtbar gemacht werden. Weil Patient Journeys aus der Sicht der PatientInnen gestaltet sind, ermöglichen sie den KlinikerInnen effektiv auf die Bedürfnisse der PatientInnen einzugehen.

Patient Journeys berücksichtigen, dass sich die Bedürfnisse der PatientInnen in den unterschiedlichen Stadien der Erkrankung- z.B. erste Symptome, Diagnose, weitere Behandlung - unterscheiden können. Hierbei spiegeln sie die persönlichen Erfahrungen der PatientInnen wider, die je nach Person, Klinik und Land verschieden sein können.

Das Europäische Referenznetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen (ERN-RND), hat damit begonnen, Patient Journeys zu entwickeln, die von PatientenvertreterInnen verfasst werden. ERN-RND wurde 2017 zusammen mit 23 anderen ERNs von der Europäischen Kommission mit dem Ziel gegründet, Patienten mit seltenen neurologischen Erkrankungen in Europa dabei zu unterstützen, eine schnellere Diagnose und Zugang zu adäquater Behandlung und Pflege zu erhalten. ERN-RND besteht aus medizinischen Fachkräften, Vertretern von Patientenorganisationen (ePAGs) und Forschern, mit 30 Mitgliedszentren in 12 europäischen Ländern, sowie 10 Affilierten Partnern.

Die ERN-RND PatientenvertreterInnen erarbeiten gemeinsam mit Patientenorganisationen und EURORDIS Patient Journeys für: Friedreich Ataxie, Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP), cervikale Dystonie, Chorea Huntington, Multiple Systematrophie und Leukodystrophien. Geplant ist, die für alle diese Erkrankungen gemeinsamen Bedürfnisse herauszuarbeiten.

Das ERN-RND versteht die Patient Journeys als Arbeitsdokumente, mit Hilfe derer PatientInnen und KlinikerInnen gemeinsam Lücken in der Versorgung identifizieren und Versorgungspfade anpassen können, um die Bedürfnisse der Menschen, die mit diesen Krankheiten leben, besser zu erfüllen. Patient Journeys können daher als ein erster Schritt zu einer systematischen Patientenbeteiligung in der Gestaltung der Versorgung verstanden werden.

Zusätzlich sind die Patient Journeys eine nützliche Ressource für PatientInnen, Familien, nicht fachkundige KlinikerInnen sowie die allgemeine Öffentlichkeit, um zu verstehen, welche Versorgungsbedürfnisse die Menschen, die mit diesen Krankheiten leben, in den verschiedenen Stadien haben.

Presenterin: Dr. Carola Reinhard, Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universität Tübingen, Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen

Weitere Autorinnen und Autoren: Alicia Brunelle, Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universität Tübingen, Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen; Monika Benson, Dystonia Europe, Brüssel; Mary Kearney, Friedreich's Ataxia Research Alliance Ireland, Irish College of General Practitioners, Cochrane Collaboration; Lori Renna Linton, EuroHSP; Holm Graessner, Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universität Tübingen, Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen

„Zusätzliche Belastung durch Folgeschäden im ersten Lebensjahr bei Säuglingen und Kleinkindern mit kongenitaler Zytomegalie (cCMV) in Deutschland: Eine retrospektive Analyse von Daten der gesetzlichen Krankenversicherung“

Einleitung: Infektionen des Fötus mit dem Zytomegalievirus während der Schwangerschaft (kongenitale Zytomegalie, cCMV) sind eine bedeutende Ursache für Behinderungen bei Kindern. Ziel der Studie war es, die Häufigkeit von Folgeschäden im ersten Lebensjahr bei Kindern mit cCMV-Infektion zu schätzen, da hierzu nur begrenzt Daten für Deutschland vorliegen.

Methoden: Daten der deutschen gesetzlichen Krankenversicherung aus der InGef Forschungsdatenbank wurden analysiert. Eingeschlossen wurden zwischen 2014-2018 geborene Kinder mit cCMV-Diagnose innerhalb von 90 Tagen nach Geburt (cCMV90) sowie eine Subgruppe von Kindern mit cCMV-Diagnose und -Symptomen innerhalb von 21 Tagen nach Geburt (cCMV21-S). Als Vergleichsgruppen wurden Kinder ohne cCMV-Diagnose („repräsentative“ Kontrollen) sowie Kinder ohne cCMV-Diagnose identifiziert, die in den Quartalen bis zur vierten Vorsorgeuntersuchung (U4) keinerlei Erkrankungen aufwiesen („gesunde“ Kontrollen). Die Kontroll-Kinder wurden mit den cCMV-Kindern im Verhältnis 1:60 nach Geschlecht, Geburtsquartal und verfügbarer Nachbeobachtungszeit gematcht.

Stationäre und ambulante Diagnosen sowie Häufigkeit vordefinierter cCMV-assoziiierter Folgeschäden im ersten Lebensjahr wurden analysiert. Wir zeigen den Vergleich von cCMV90 vs. „repräsentative“ sowie cCMV21-S vs. „gesunde“ Kontrollen, um einen

„minimalen“ und „maximalen“ Unterschied bezogen auf die vier möglichen Vergleiche von cCMV- und Kontroll-Kindern darzustellen.

Ergebnisse: Im ersten Lebensjahr hatten von 54 cCMV90 Kindern 83% (vs. 42% in der Kontrollgruppe, $p < 0.01$) mindestens einen cCMV-assoziierten Folgeschaden, wobei am häufigsten Wachstumsstörungen im Mutterleib (43% vs. 5%, $p < 0.01$), Hörverlust (39% vs. 2%, $p < 0.01$) und motorische Entwicklungsstörungen (33% vs. 11%, $p < 0.01$) auftraten. Von den cCMV90-Kindern wurden 70% mindestens einmal aufgrund angeborener Viruskrankheiten (z.B. cCMV) und 30% wegen Störungen aufgrund von Frühgeburtlichkeit und niedrigem Geburtsgewicht hospitalisiert. Von 24 cCMV21-S Kindern wurden per Definition alle cCMV-bedingt und davon 58% auch wegen Störungen aufgrund von Frühgeburtlichkeit und niedrigem Geburtsgewicht hospitalisiert. Die häufigsten ambulanten Diagnosen unterschieden sich nicht signifikant zwischen den cCMV- und Kontroll-Kindern.

Zusammenfassung: In Deutschland ist die Belastung durch Folgeschäden bei Kindern mit cCMV im ersten Lebensjahr hoch, mit signifikanten Unterschieden im Vergleich zu Kindern ohne cCMV.

Presenterin: Agnes Luzak, MSD SHARP & DOHME GmbH, Haar, Deutschland

Weitere Autorinnen und Autoren: Marion de Lepper, MSD SHARP & DOHME GmbH; Regine Wölle, MSD SHARP & DOHME GmbH; Wie Wang, Center for Observational and Real-World Evidence (CORE), Merck & Co., Inc., Kenilworth, NJ, USA; Christian Jacob, Xcenda GmbH; Kim Maren Schneider, Xcenda GmbH; Horst Buxmann, Abteilung Neonatologie, Kinderklinik, Main-Kinzig-Kliniken GmbH; Rangmar Goelz, Abteilung Neonatologie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Tübingen; Klaus Hamprecht, Institut für Medizinische Virologie und Epidemiologie der Viruskrankheiten, Universität Tübingen; Peter Kummer, Sektion Phoniatrie und Pädaudiologie, Klinik und Poliklinik für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Universitätsklinikum Regensburg; Susanne Modrow, Institut für Medizinische Mikrobiologie und Hygiene, Universitätsklinikum Regensburg; Wolfgang Greiner, Fakultät für Gesundheitswissenschaften, Gesundheitsökonomie und Gesundheitsmanagement, Universität Bielefeld; Miriam Reuschenbach, MSD SHARP & DOHME GmbH; Anna-Janina Stephan, MSD SHARP & DOHME GmbH

„Vorstellung der kinderradiologischen Spezialsprechstunde“

Ein Großteil der seltenen Erkrankungen ist genetisch bedingt und manifestiert sich bereits im Kindes- und Jugendalter. Für den Prozess der Diagnosestellung sind neben einem multidisziplinären Team insbesondere auch modernste diagnostische Methoden unabdingbar. Bildgebende Verfahren spielen eine zentrale Rolle in der Diagnostik und auch im Therapiemanagement seltener Erkrankungen.

Aus diesem Grund hat das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf eine Spezialsprechstunde für Radiologische Diagnostik eingerichtet. Geleitet wird die Sprechstunde von Herrn Dr. Jörg Schaper, Facharzt für Kinderheilkunde und Radiologische Diagnostik mit dem Schwerpunkt

Kinderradiologie und langjähriger ehemaliger Leiter der Kinder-radiologie am Universitätsklinikum Düsseldorf. Im Flash Talk „Kamera an“ erläutert Herr Dr. Schaper anhand eines Fallbeispiels die zentrale Rolle bildgebender Verfahren in der Diagnostik seltener Erkrankungen und zeigt Perspektiven der radiologischen Diagnostik in der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen auf.

Presenter: Dr. Jörg Schaper, Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf

Solve-RD – solving the unsolved rare diseases

Das Hauptziel von Solve-RD ist es, die molekulare Ursache von bisher diagnostisch ungelösten seltenen Krankheiten zu finden. Der Weg dazu führt über eine innovative klinische Forschungs-umgebung, die zwei Hauptansätze verfolgt: zum einen die groß angelegte Re-Analyse der Exom- und Genomdaten von mehr als 19.000 Patient:innen mit ungelösten seltenen Krankheiten und zum anderen neuartige, kombinierte mics-Analysen.

Solve-RD umfasst auf europäischer Ebene die vier Referenznetzwerke (ERNs) für seltene neurologische Erkrankungen (RND), seltene neuromuskuläre Erkrankungen (EURO-NMD), angeborene Fehlbildungen und seltene intellektuelle Entwicklungsstörungen (ITHACA) sowie genetische Tumorrisikosyndrome (GENTURIS). Mehr als 300 Kliniker, Forschende und Patientenvertreter an 51 Standorten aus 15 Ländern arbeiten in dem EU-Flaggschiff der EU-Förderlinie HORIZON 2000 zusammen.

Die Forschung in Solve-RD setzt ein, wenn im Versorgungssetting keine Diagnose gestellt werden kann. Mindestens zwei Strategien ermöglichen es, die diagnostische Ausbeute der Exom-Sequenzierung zu verbessern: die regelmäßige Re-Analyse der Daten und die Kombination und gemeinsame Analyse von großen Datenmengen. Solve-RD nutzt beide Strategien und verknüpft Expertise und Daten effektiv. Dazu arbeiten Datenwissenschaftler und Genomik-Experten für die Datenanalyse zusammen; die Kliniker und Genetiker aus jedem ERN für die erkrankungsspezifische Daten-Interpretation. Projektpartner und assoziierte ERN-Zentren steuern Datensätze von Patienten mit seltenen Krankheiten bei, die nach einer Exom- oder Genom-Sequenzierung noch nicht diagnostiziert wurden. Diese Datensätze werden in Solve-RD re-analysiert.

Der Austausch von Daten und Wissen trägt dazu bei, neue Krankheitsgene zu finden und Patientinnen und Patienten aus ganz Europa zu diagnostizieren. Schon die erste Daten-Re-Analyse hat 444 Fälle aus etwa 4.500 Familien diagnostiziert. Das Solve-RD Konzept und erste Ergebnisse wurden im *European Journal of Human Genetics* publiziert (<https://doi.org/10.1038/s41431-021-00924-8>).

Referentin: Birte Zurek, Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen

Weitere Autorinnen und Autoren: Kornelia Ellwanger, Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen; Lisenka Vissers, Department of Human Genetics, Donders Institute for Brain, Cognition and Behaviour, Radboud University Medical

Center, Nijmegen; Rebecca Schüle, Department of Neurodegeneration, Hertie Institute for Clinical Brain Research (HIH), University of Tübingen, German Center for Neurodegenerative Diseases (DZNE); Matthis Synofzik, Department of Neurodegeneration, Hertie Institute for Clinical Brain Research (HIH), University of Tübingen, German Center for Neurodegenerative Diseases (DZNE); Ana Töpf, John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Translational and Clinical Research Institute, Newcastle University and Newcastle Hospitals NHS Foundation Trust; Richarda de Voer, Department of Human Genetics, Radboud University Medical Center, Radboud Institute for Molecular Life Sciences, Nijmegen; Steven Laurie, CNAG-CRG, Centre for Genomic Regulation (CRG), The Barcelona Institute of Science and Technology; Leslie Matalonga, CNAG-CRG, Centre for Genomic Regulation (CRG), The Barcelona Institute of Science and Technology; Christian Gilissen, Department of Human Genetics, Radboud University Medical Center, Radboud Institute for Molecular Life Sciences, Nijmegen; Stephan Ossowski, Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen; Peter-Bram Hoen, Radboud Institute for Molecular Life Sciences, Center for Molecular and Biomolecular Informatics, Radboud University Medical Center, Nijmegen; Antonio Vitobello, Inserm—University of Burgundy-Franche Comté, Dijon; Julia Schulze-Hentrich, Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen; Olaf Riess, Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, Centre for Rare Diseases, University of Tübingen; Han Brunner, Department of Human Genetics, Radboud University Medical Center, Donders Institute for Brain, Cognition and Behaviour, Radboud University Medical Center, Nijmegen, Department of Clinical Genetics, Maastricht University Medical Centre; Anthony Brookes, Department of Genetics and Genome Biology, University of Leicester; Ana Rath, INSERM, US14—Orphanet, Plateforme Maladies Rares, Paris; Gisèle Bonne, Sorbonne Université, INSERM UMRS 974, Center of Research in Myology, Paris; Gulcin Gumus, EURORDIS-Rare Diseases Europe, Barcelona; Alain Verloes, Genetics Department, APHP-Robert Debré University Hospital, Université de Paris; Nicoline Hoogerbrugge, Department of Human Genetics, Radboud University Medical Center, Radboud Institute for Molecular Life Sciences, Nijmegen; Teresinha Evangelista, Sorbonne Université, INSERM UMRS 974, Center of Research in Myology, Paris; Morris Swertz, Department of Genetics, Genomics Coordination Center, University Medical Center Groningen, University of Groningen; Dylan Spalding, European Bioinformatics Institute, European Molecular Biology Laboratory, Wellcome Genome Campus, Hinxton, Cambridge; Alexander Hoischen, Department of Human Genetics, Radboud University Medical Center, Radboud Institute for Molecular Life Sciences, Department of Internal Medicine and Radboud Center for Infectious Diseases (RCI), Radboud University Medical Center, Nijmegen; Sergi Beltran, CNAG-CRG, Centre for Genomic Regulation (CRG), The Barcelona Institute of Science and Technology, Universitat Pompeu Fabra (UPF), Departament de Genètica, Microbiologia i Estadística, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona (UB); Holm Graessner, Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, Centre for Rare Diseases, University of Tübingen; Solve-RD consortium, Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen

Themenbereich 2 – Netzwerke

„Prospektives multizentrisches Register für erwachsene Patient:innen mit unklaren Erkrankungen: Chancen zur Verbesserung der Versorgung und für die Forschung“

Am Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen im UKE wurde 2020 in Kooperation mit dem ZSE der Lübecker Kolleg:innen ein prospektives multizentrisches Patientenregister etabliert. Eingeschlossen werden alle erwachsenen Patient:innen, die sich mit einer unklaren Erkrankung am ZSE vorstellen. Es werden sowohl Variablen zu allgemeinen Patient:innen-Charakteristika wie sozioökonomischer Status, Inanspruchnahme von Gesundheitsleistungen und Krankheitssymptomen sowie Befunde vorangehender Arztkontakte und zur psychischen Gesundheit erhoben. Die internetbasierte Datenbank ermöglicht eine standortunabhängige und fortlaufende Erfassung dieser Patient:innen-Charakteristika. Weitere Zentren für Seltene Erkrankungen können sich an dieser Initiative beteiligen.

Ziele sind neben einer Beschreibung des Patientenkollektivs und Subgruppenanalysen, neue seltene Erkrankungen und deren Prädiktoren zu erfassen, sowie eine Optimierung der Navigation von Patient:innen mit seltenen und unklaren Erkrankungen im Gesundheitssystem zu erreichen. Durch die multizentrische Datenerhebung ergibt sich ein für seltene Erkrankungen großer Datensatz, der darüber hinaus die Auswertung einer Vielzahl von wissenschaftlichen Fragestellungen ermöglicht.

In der ersten Auswertung sollen psychologische Charakteristika von erwachsenen Patient:innen mit unklarer und vermuteter Seltener Erkrankung untersucht werden. Die Ergebnisse werden als Grundlage dienen, um Beeinträchtigungen der psychischen Gesundheit der Patient:innen frühzeitig zu erkennen und zugeschnittene Interventionen zu entwickeln.

Presenterin: Dr. Franziska Rillig, Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Weitere Autorinnen und Autoren: Meike Mund, Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf; Claudia Kroll, Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf; Tobias Bäumer, Zentrum für Seltene Erkrankungen UKSH Campus Lübeck; Johanna St-Louis, Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf; Christina Weiler-Normann, Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf; Bernd Löwe, Klinik und Poliklinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf; Natalie Uhlenbusch, Klinik und Poliklinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf; Christoph Schramm, Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

„Vernetzung der Bayerischen Zentren für Seltene Erkrankungen (BASE-Netz) Hintergrund“

Hintergrund

Mehr als 600 000 Menschen leiden an einer von etwa 8000 seltenen Erkrankungen in Bayern. Bisher existiert jedoch kein flächendeckendes Netz für die medizinische Versorgung von Patienten mit einer seltenen Erkrankung. Dies bedeutet oft eine lange Phase der Ungewissheit bis zur gesicherten Diagnose und damit eine Verzögerung bis zur Einleitung einer geeigneten Therapie. Auch kann der Weg bis zur nächsten Expertin oder zum nächsten Experten sehr weit sein.

Was ist BASE-Netz? BASE-Netz ist ein Zusammenschluss der sechs bayerischen Zentren für Seltene Erkrankungen in Würzburg, Regensburg, Erlangen, München und Augsburg. Zusammen mit dem Zentrum für Telemedizin Bad Kissingen entwickeln sie eine Softwarelösung zur bayernweiten IT-medizinischen Vernetzung.

Welche Ziele hat BASE-Netz? BASE-Netz soll durch neu geschaffene Strukturen die bayernweite IT-medizinische Versorgung voranbringen. Dies geschieht unter anderem durch telemedizinische Konsile, auch unter Einbeziehung von externen Expertinnen und Experten. Zudem soll die Forschung zu den Seltenen Erkrankungen unterstützt werden. Daher soll im Rahmen des Projekts die IT-medizinische Infrastruktur entwickelt und implementiert werden, sodass außerhalb der individuellen Klinik-Informationssysteme sowohl für ärztliches Personal als auch für Patientinnen und Patienten eine Vernetzung möglich ist.

Aktueller Stand Das BASE-Netz Portal wurde für Patienten mit Seltenen Erkrankungen am 23.02.2021 im Rahmen einer Video-Konferenz durch Herrn Sibler, Bayerischer Staatsminister für Wissenschaft und Kunst, freigeschaltet.

Ausblick In einer weiteren Ausbaustufe bis 08/2022 soll in BASE-Netz zusätzlich bei der zentrumsübergreifenden Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen in den Bereichen Telemedizin und Patientendatenschutz bayernweit Systeme etabliert werden, um somit die Diagnosestellung und die medizinische Versorgung für Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen zukünftig zu verbessern, ohne dass Patienten immer zwingend vor Ort sein müssen. Langfristig soll so auch der deutschlandweite und internationale Austausch von Experten für Seltene Erkrankungen entscheidend erleichtert werden.

Presenter: Mark Berneburg, ZSER Universitätsklinikum Regensburg, Klinik und Poliklinik für Dermatologie

Weitere Autorinnen und Autoren: Beate Winner, ZSE Friedrich-Alexander-Universität Erlangen; Christoph Klein, ZSE Ludwig-Maximilians-Universität München; Thomas Meitinger, ZSE Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München; Désirée Dunstheimer, ZSE Universitätsklinikum Augsburg; Asarnusch Rashid, Zentrum für Telemedizin Bad Kissingen; Christoph Müller, Zentrum für Telemedizin Bad Kissingen; Tim Maisch, ZSER Universitätsklinikum Regensburg, Klinik und Poliklinik für Dermatologie; Helge Hebestreit, ZESE Referenzzentrum Nordbayern, Universitätsklinikum Würzburg

„Modell-Matchmaking über das Rare Diseases Models & Mechanisms Netzwerk (RDMM-Europe)“

Im Rahmen des Projekts Solve-RD haben wir das Europäische Rare Disease Models & Mechanisms Netzwerk (RDMM-Europe) gegründet, um die Zusammenarbeit zwischen Wissenschaftlern, die mit Modelorganismen arbeiten und Klinikern, die an der Diagnose von Patienten mit unbekanntem, seltenen Erkrankungen (SE) arbeiten, zu fördern. Ziel dieses Vermittlungsdienstes ist es, die Lücke zwischen der Entdeckung von SE-Genen und der funktionellen Validierung dieser Gene zu schließen. Dazu verbinden wir Solve-RD Kliniker, die im Rahmen des Projekts neue krankheitsverursachende Kandidatengene identifiziert haben, mit Modellorganismus-Forschern, die die Rolle des gegebenen Gens mit Hilfe eines geeigneten Modellorganismus oder Zellkultursystems untersuchen und validieren können. Solve-RD unterstützt 50 dieser Projekte mit jeweils 20.000 EUR.

Für die Auswahl der Kandidatengene und das Modell-Matchmaking wurde ein Register und ein Auswahlverfahren etabliert, das sich die Strukturen des erfolgreichen kanadischen RDMM-Netzwerks zum Vorbild nimmt. Um ein Kooperationsprojekt über RDMM-Europe zu beantragen und eine Anschubfinanzierung durch Solve-RD zu erhalten, müssen die Antragsteller distinkte Bewerbungs- und Evaluierungsschritte durchlaufen. Zwei Bewertungsgremien stellen dabei sicher, dass für jede Verbindungsanfrage das Validierungsprojekt mit der höchsten Erfolgswahrscheinlichkeit zur Förderung angenommen wird.

Bisher wurden 21 Validierungsprojekte zur Förderung angenommen. Solve-RD Wissenschaftler konnten über das Programm mit Modell-Forschern in sechs europäischen Ländern sowie in Großbritannien, Kanada, USA, Katar und Australien verbunden werden. Das RDMM-Europe Netzwerk erweist sich damit als effektive Struktur um die Validierung von Kandidatengenen für seltene Erkrankungen voranzubringen.

Presenterin: Kornelia Ellwanger, Universität Tübingen

Weitere Autorinnen und Autoren: Eva Bermejo-Sánchez, Instituto de Salud Carlos III Madrid; Teresinha Evangelista, INSERM Institute of Myology Paris; Noline Hoogerbrugge, Radboud UMC Nijmegen; Vincenzo Nigro, Telethon Institute of Genetics and Medicine Pozzuoli; Rebecca Schüle, Universität Tübingen; Alain Verloes, Hôpital Rober DEBRE Paris; Han Brunner, Radboud UMC Nijmegen; Philippe Campeau, University of Montreal; Paul Lasko, McGill University Montreal; Birte Zurek, Universität Tübingen; Holm Graessner, Universität Tübingen; Olaf Riess, Universität Tübingen

„Ataxia Global Initiative“

In den letzten Jahren gab es rasante Entwicklungen auf dem Gebiet der Ataxien und ein entsprechend stark wachsendes Interesse der Pharmaindustrie. Vielversprechende präklinische Ergebnisse erhöhen das Potenzial für neue Therapien in der nahen Zukunft. Doch die translationale Forschung zur Entwicklung von Therapien für Ataxien stößt auf eine Reihe von Hindernissen.

Für die Patienten wurden vielversprechende Forschungsergebnisse noch nicht in die erhofften Therapien umgesetzt.

Für die biomedizinische Industrie ist es eine große Herausforderung, die Ärzte und Standorte mit dem entsprechenden Ataxie-Wissen zu identifizieren und Zugang zu den geeigneten Patientenkohorten für klinische Studien zu erhalten.

Für Kliniker und Forscher hat das Fehlen von Werkzeugen, wie z.B. validierte klinische Outcomes oder SOPs für Forschungsprotokolle, die Entwicklung von Therapien behindert.

Die Ataxia Global Initiative (AGI; www.ataxia-global-initiative.net), ein weltweites Netzwerk für Ataxien, nimmt sich dieser Probleme an, vereint alle Akteure aus Forschung, Industrie und Patientenorganisationen und stellt eine Infrastruktur bereit, die die Forschung und Therapieentwicklung beschleunigt, die Zusammenarbeit verstärkt und dazu beiträgt, die Bereitschaft für klinische Ataxie-Studien; auf internationaler Ebene zu unterstützen.

Dies soll sicherstellen, dass die vielversprechendsten neuen Therapien die Patienten so schnell wie möglich erreichen. Konkret bedeutet das, dass die AGI:

- Die gemeinsame Nutzung von Daten und Biomaterialien fördert,
- zur Definition von weltweit akzeptierten gemeinsamen Standards für klinische Forschung und interventionelle Studien beiträgt,
- Informationen und Daten bereitstellt, die für die Vorbereitung und Durchführung von klinischen Studien relevant sind,
- internationale Tagungen und Konferenzen organisiert, um das Fachgebiet in wichtigen Fragen auf den neuesten Stand zu bringen und weiterzubilden,
- Dienstleistungen anbietet, die die Vorbereitung von Studien unterstützen,

Trainings- und Fortbildungsprogramme organisiert, und

- Informationen über klinische Forschung für Menschen mit Ataxie und die Öffentlichkeit zur Verfügung stellt.

Presenterin: Prof. Dr. Thomas Klockgether, Universitätsklinikum Bonn

Weitere Autorinnen und Autoren: Matthis Synofzik, Universitätsklinikum Tübingen; Birte Zurek, Universitätsklinikum Tübingen; Annemarie Post, Universitätsklinikum Tübingen; Holm Graessner, Universitätsklinikum Tübingen

„German Human Genome-Phenome Archive“

Humane Genomdaten und andere Omics Daten sind für die biomedizinische Forschung und die Weiterentwicklung des Gesundheitswesens von entscheidender Bedeutung. Dabei gilt es, sowohl die Notwendigkeit, persönliche Daten sicher zu verwahren als auch den Wunsch nach einem offenem und FAIRen Umgang mit Omics-Daten, zu erfüllen. FAIR heißt, die Daten sollen auffindbar (Findable), zugänglich (Accessible), untereinander kompatibel (Interoperable) und wiederverwendbar (Reusable) sein. Im Rahmen der Nationalen Forschungsdateninfrastruktur (NFDI; www.nfdi.de) wird in Deutschland zurzeit eine Datenbank für menschliche Genomdaten aufgebaut – das German Human Genome-Phenome Archive (GHGA; www.ghga.de). Diese Datenbank soll ein nationales, sicheres und vertrauenswürdige Langzeitarchiv menschlicher Omics-Daten werden. Sie soll Forschenden in Deutschland ermöglichen ihre Genomdaten untereinander auszutauschen, um so mithilfe von größeren Datensätzen aussagekräftigere Forschungsergebnisse zu bekommen. Im Gegensatz zu anderen europäischen Infrastrukturen wird GHGA als nationales Konsortium in der Lage sein, die für Deutschland spezifischen gesetzlichen Anforderungen zu erfüllen. Sie ermöglicht es Forschenden in Deutschland außerdem, bei der Mitgestaltung künftiger internationaler Standards für den Datenaustausch mitzuwirken und eine führende Rolle in internationalen Forschungskonsortien zu übernehmen. Das Archiv wird in die EGA-Infrastruktur eingebunden werden (European Genome-Phenome Archive; <https://ega-archive.org/>), wodurch Metadaten ausgetauscht und internationale Forschende vernetzt werden können.

Der Schwerpunkt von GHGA liegt zunächst auf Genomdaten aus den Bereichen Onkologie und seltene Erkrankungen, da hier bereits sehr viele Patienten sequenziert werden bzw. wurden. Der Forschungsbereich der seltenen Erkrankungen wird somit in besonderem Maße von GHGA profitieren. Durch das Zusammenführen der Datensätze von Patienten mit seltenen Erkrankungen können ursächliche Genvariationen leichter gefunden werden. Hierdurch wird die Diagnostik und die ursachenbasierte Therapie von seltenen Erkrankungen verbessert.

Da wir aktuell mit den verschiedenen Nutzergruppen in Austausch gehen, um ihre Bedürfnisse und spezifischen Anforderungen bzgl. Datensätze und Analysetools kennen zu lernen, stehen wir gerne für Fragen und Anmerkungen zur Verfügung.

Presenterin: Dr. Barbara Strobl, Universitätsklinikum Tübingen

Weitere Autorinnen und Autoren: Birte Zurek, Universitätsklinikum Tübingen; Holm Graessner, Universitätsklinikum Tübingen

„SAVE – fachübergreifende, elektronische Dokumentationsplattform für Patienten mit Cystinose“

Die infantile nephropathische Cystinose ist eine sehr seltene Multi-Organerkrankung, von der ca. 130 Patienten in Deutschland betroffen sind. Zur Optimierung von Diagnostik und Therapie wurde 2012 eine interdisziplinäre Sprechstunde für Kinder und Erwachsene etabliert. Im Rahmen dieser Sprechstunde am RoMed Klinikum in Rosenheim durchlaufen die Patienten an einem Tag bis zu 13 Fachdisziplinen, wodurch sich eine qualitative und strukturierte Behandlung ergibt. Als Herausforderung hat sich die Erfassung, Dokumentation, und Weitergabe der erhobenen Befunde gezeigt. Durch die elektronische Fallakte SAVE können Daten standardisiert und prospektiv elektronisch erfasst und der Wissenstransfer zwischen den Behandlern gewährleistet werden.

SAVE wurde in Kooperation mit der Medical Informatics Group des Universitätsklinikums Frankfurt entwickelt und basiert auf der Open-Source Registersoftware für seltene Erkrankungen (OSSE). In einem ersten Schritt wurden zusammen mit den involvierten Fachärzten fachspezifische Dokumentationsvorlagen erstellt. Anschließend erfolgte die Umsetzung der Vorlagen in Registerformulare in der OSSE Software. Definierte Plausibilitäten erleichtern die Eingaben in die umfassenden Registerformulare. Zusätzlich wurden spezifische Softwarefunktionen, wie die automatisierte Erstellung eines Arztbriefes, entwickelt. Die Verwendung von SAVE wird durch Nutzungsrechte reguliert. Durch die Verwendung eines Pseudonymisierungsdienstes wird der Datenschutz gewährleistet.

Insgesamt enthält die Fallakte bislang 37 standardisierte Formulare mit ca. 3100 Datenelementen. Seit September 2020 wird SAVE in der interdisziplinären Sprechstunde verwendet und ermöglicht es, allen Behandlern auf die Daten der Patienten zuzugreifen. Derzeit wird SAVE um eine Importfunktion erweitert, die es ermöglicht Labordaten sowie historische Daten in SAVE zu importieren. Außerdem wird ein patientenübergreifendes und ein patientenspezifisches Dashboard entwickelt, welches mit Hilfe von u.a. Verlaufskurven den medizinischen Status der Patienten visualisiert.

Folgende Ziele werden mit SAVE verfolgt:

- Standardisierte Datenerhebung
- Vernetzung der Behandler der Sprechstunde
- Aufbau eines Registers als Basis für spätere Auswertungen zu Forschungszwecken
- Arbeiterleichterung durch die automatisierte Generierung eines Arztbriefes
- Adaption für weitere Seltene Erkrankungen

Mit SAVE wurde ein generisches web-basiertes Tool entwickelt, welches diese Anforderungen erfüllt.

Presenterin: Dr. Sarah Wildenhain, Cystinose Stiftung

Weitere Autorinnen und Autoren: Katharina Hohenfellner, Cystinose Stiftung; Holger Storf, Universitätsklinikum Frankfurt; Jessica Vasseur, Universitätsklinikum Frankfurt; Jens Göbel, Universitätsklinikum Frankfurt; Katja Schüller, Universitätsklinikum Frankfurt; Sonja Froschauer, Cystinose Stiftung

Themenbereich 3 – Therapie

„Deutsche Akademie für seltene Neurologische Erkrankungen“

Die Deutsche Akademie für seltene Neurologische Erkrankungen – Expertenreferenznetz im Neurobereich

Neue Technologien ermöglichen erstmals, die molekularen Grundlagen zahlreicher Erkrankungen zu verstehen. Die damit einhergehende Vielfalt neuer genetisch und neuro-immunologisch definierter Erkrankungen, unklarer Befunde und kontinuierlich neu zu bestimmender Genotyp-Phänotyp-Beziehungen, stellen die Mediziner*innen in Diagnostik und Therapie vor neue Herausforderungen. Bedingt durch die Seltenheit einzelner Szenarien und den notwendigen hohen Spezialisierungsgrad der Experten kann eine allumfassende Expertise von einem neurologischen Zentrum allein nicht gewährleistet werden. Die Notwendigkeit einer adäquaten, dem Stand des Wissens entsprechenden diagnostischen und therapeutischen Versorgung seltener neurologischer Erkrankungen erfordert einen Paradigmenwechsel in der klinisch-neurologischen Tätigkeit.

Die Deutsche Akademie für seltene neurologische Erkrankungen (DASNE) will Wegbereiter und Knotenpunkt sein, die Versorgung von Patient*innen mit seltenen neurologischen Erkrankungen auf eine neue Stufe zu heben. Als erste Institution dieser Art in Deutschland verfolgt die DASNE die Bündelung und kontinuierliche Weiterentwicklung von Expertise im Bereich seltener neurologischer Erkrankungen durch den Zusammenschluss deutscher Expertenzentren. In diesem dynamischen Netzwerk aus mittlerweile etwa 20 Zentren decken DASNE-Expert*innen die multi- und interdisziplinäre Expertise zu seltenen neurologischen Erkrankungen vom Kindes- bis zum Erwachsenenalter ab. Die DASNE ermöglicht damit Austausch von Expertenwissen in einem sich rasch wandelnden Feld klinischen, genetischen, immunologischen, molekularbiologischen und systemphysiologischen Spezialwissens. Zudem hat sie sich der Aus- und Fortbildung junger Neurolog*innen in Workshops zu zentralen Themen seltener neurologischer Erkrankungen verschrieben. Durch Partizipation einer möglichst großen Gruppe von Neurologen zu Ausbildungs- und Lehrzwecken soll das scheinbar unüberschaubare Feld der seltenen und unklaren Fälle möglichst vielen erschlossen werden.

Gemeinsame Falldiskussionen zur Bewertung unklarer bzw. strittiger Fälle und genetischer Varianten (Jahrestreffen und monatliche Online-Konferenzen), Zurverfügungstellung von Referenzressourcen für Diagnostik und Management (Webplattform, im Aufbau), sowie zentrale Datenerfassung (bundesweites Register, im Aufbau) eröffnen neue Wege, dem Patientenwohl zu dienen.

Presenter: Prof. Dr. med. Alexander Münchau, Universität zu Lübeck

Weitere Autoren: Holm Graessner, Universität Tübingen; Ludger Schöls, Universität Tübingen

„Erfolgreiche Therapie bei MRKH-Syndrom (Uterus- und Vaginalaplasie)“

Die angeborene Uterus- und Vaginalaplasie im Rahmen eines Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndroms (MRKHS) kommt bei 1 von 4500 weiblichen Lebengeborenen vor. Aufgrund fehlender Symptome fällt die Diagnosenstellung zumeist in die vulnerable Phase der Pubertät. Betroffene Mädchen fallen dann durch ein Ausbleiben der Periodenblutung bei ansonsten unauffälliger Pubertätsentwicklung oder der Unmöglichkeit zur Kohabitation auf. Erstes therapeutisches Ziel ist es, den Betroffenen ein normales Sexualleben zu ermöglichen. Hierfür stehen konservative und operative Möglichkeiten der Neovagina-Anlage zur Verfügung. Langzeitdaten zeigen am Beispiel der laparoskopisch-assistierten Neovaginaanlage geringe Komplikationsraten sowie eine im Vergleich zu altersähnlichen Kontrollgruppen vergleichbare sexuelle Zufriedenheit.

Im weiteren Verlauf wird die absolute uterine Infertilität immer relevanter. Hier kommt neben anderen Methoden wie Adoption und Leihmutterchaft im Ausland, seit 2016 auch in Deutschland (Tübingen) für streng ausgewählte Empfängerinnen und Spenderinnen die Gebärmuttertransplantation in Frage. Mehrere Patientinnen wurden hier bereits erfolgreich transplantiert und sind Mütter geworden.

Presenterin: Prof. Dr. med. Katharina Rall, Zentrum für seltene genitale Fehlbildungen der Frau (ZSGF), Uni-Frauenklinik Tübingen

„Hürden nach Zulassung: Das Projekt new(s)-TRDs news and support with new therapies in rare diseases am Essener Zentrum für seltene Erkrankungen (EZSE)“

Seltene Erkrankungen werden zunehmend therapierbar, doch nicht nur der Zulassungsweg eines neuen Medikaments für seltene Erkrankungen ist beschwerlich, auch die praktische Umsetzung bis hin zum Start der Therapie birgt Hürden.

24 erwachsene Patienten mit spinaler Muskelatrophie (SMA) wurden nach Ihren Erfahrungen im Prozess bis zum Therapiebeginn mit dem 2017 zugelassenen antisense Oligonukleotid Nusinersen (Spinraza®), dem ersten Medikament zur Therapie der SMA befragt. Knapp ein Drittel gaben an über Patientenregister und Selbsthilfegruppen von der Zulassung von Nusinersen erfahren zu haben. Der soziale Umkreis (Freunde und Bekannte) waren mit 19% häufigere Informationsquelle als behandelnde Ärzte (16%). Nur die Hälfte der befragten Patienten hat sich unmittelbar nach Kenntnis der Zulassung von Nusinersen zur Behandlung entschlossen. Gründe hierfür waren vielfältig, wobei das Abwarten des Arztgespräches in Behandlungszentren mit 58% dominierte, gefolgt von unter anderem Angst vor Nebenwirkungen (33%) und nicht eindeutiger Studienlage (25%). Im Mittel 11 Monate bis zum Therapiestart vergingen nach getroffener Therapieentscheidung. Hierbei spielten Kostenübernahmebewilligungen und strukturelle Begebenheiten (z.B. langer Weg zum Therapiezentrum) eine wesentliche Rolle.

Diese Daten zeigen die große Bedeutung der Zusammenarbeit zwischen Patientenregistern und Ärzten in spezialisierten Zentren, aber auch den Bedarf der Optimierung der Phase nach Zulassung einer Therapie für Seltene Erkrankungen. Basierend hierauf entsteht am Essener Zentrum für seltene Erkrankung (EZSE) das Projekt new(s)-TRDs news and support with new therapies in rare diseases. Ziel dieses Projektes ist die identifizierten Hürden durch verbesserte Information und Hilfestellung zu reduzieren mittels zielgruppenorientierter Wissenschaftskommunikation (Patienten und niedergelassene Ärzte) und der Ausweitung der Schnittstellenfunktion des A Zentrums zwischen Patientenregistern und Spezialsprechstunden für Seltene Erkrankungen.

Presenterin: Dr. med. Alma Osmanovic, Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen EZSE, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen

Weitere Autorinnen und Autoren: Susanne Petri, Klinik für Neurologie, Medizinische Hochschule Hannover; Frank Kaiser, Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE), Institut für Human-genetik, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen

„Klinische Informationsstelle für Seltene Erkrankungen (KLINSE)“

Seit dem Frühjahr 2021 gibt es am Zentrum für Seltene Erkrankungen in Tübingen die Klinische Informationsstelle für Seltene Erkrankungen (KLINSE).

Die KLINSE bietet eine ärztliche Dienstleistung an und wendet sich an Ärzt:innen, die Patient:innen betreuen, bei denen eine genetische seltene Erkrankung diagnostiziert wurde und die auf der Suche nach Informationen zu weiteren Versorgungsmöglichkeiten sind. Die Ärztinnen der KLINSE stellen angepasst an die individuellen Fragestellungen Informationen zu möglichen Therapien, zu entsprechenden Spezialzentren und Experten, zu weiteren Behandlungsoptionen, Vorsorgemöglichkeiten, aktuellen Studien sowie Netzwerken und Patientenorganisationen zusammen.

Ziel dieses Angebots ist es, einen Beitrag zur Verbesserung der Patientenversorgung zu leisten, indem behandelnden Ärzt:innen für die passende Behandlung der Patient:innen hochqualitative Informationen bereit gestellt werden. Hierfür übernehmen die Ärztinnen der KLINSE die oft zeitaufwendige Recherche zu den jeweils relevanten Themenfeldern. Dank guter Vernetzung ist der direkte Zugriff auf Expertenwissen möglich. Die Ergebnisse werden den behandelnden Ärzt:innen systematisch zur Verfügung gestellt. Die gesammelten Informationen werden zusätzlich in einer Therapie-Datenbank aggregiert, die langfristig und nachhaltig das Wissen um Therapien dokumentiert und zugänglich machen soll.

Das Angebot kann ortsunabhängig in Anspruch genommen werden, ein Termin zur Vorstellung ist nicht erforderlich. Die Leistungen der KLINSE sind kostenlos und unabhängig. Die KLINSE wird unterstützt durch das Gesundheitsforum Baden-Württemberg, die Margarete-Müller-Bull Stiftung sowie die Stoll VITA Stiftung.

Presenterin: Dr. Christina Vossler-Wolf, ZSE Tübingen

Weitere Autorinnen: Elke Dannenmann-Stern, ZSE Tübingen; Katrin Jäger, ZSE Tübingen

„Der Patient im Zentrum bei den Gentherapien von Morgen“

Gentherapien repräsentieren die neueste Welle an medizinischer Innovation, indem sie erstmalig einen kausalen Behandlungsansatz bieten. In Deutschland sind derzeit zehn Gentherapien zugelassen (3) und bei der Europäischen Arzneimittelagentur befinden sich vier weitere im Zulassungsprozess (4). Gentherapien treffen, noch, auf eine unvorbereitete Gesellschaft und behördliche Rahmenbedingungen, und sind nur in wenigen Fachzentren anwendbar (5). Darüber hinaus entstehen derzeit Gesetze, die eine langjährige Begleitung der Patienten nach Gabe fordern (6). Ziel all dieser Maßnahmen ist es, die Wirksamkeit und das Sicherheitsprofil von Gentherapien effektiv zu dokumentieren und evaluieren. Doch dies verlangt hochqualitative Daten, die strukturiert erfasst und idealerweise in internationalen Datenbanken zusammengeführt werden (7). Bei der mehrjährigen Erhebung der Daten muss der Patient ins Zentrum des Geschehens gerückt werden. Zudem sollte die Datenerfassung wohnortnah, zeiteffektiv und im gerechtfertigten Umfang geschehen, wobei Patientensicherheit und Wohlergehen an erster Stelle stehen müssen.

In der Hämophilie ist die gentherapeutische Forschung weit vorangeschritten und erste Gentherapeutika werden für das Jahr 2022 erwartet (8). Unter der Schirmherrschaft der World Hemophilia Federation (WFH), haben es sich Ärzte, Patientenorganisationen und Pharmaunternehmen zur Absicht erklärt, den Wert der Therapie, ihr Sicherheitsprofil und die anhaltende Wirksamkeit produktoffen in einem internationalen Register zu erfassen und als Langzeitbeobachtungsstudie wissenschaftlich zu begleiten (7, 9).

Auch Pfizer ist bei diesem Projekt aktiver Unterstützer. Auch in Deutschland muss sich um innovative Lösungen für die Langzeitnachsorge bemüht werden, denn es gibt auch hier zunehmend Forderungen für Indikations- statt Produktregister (6, 10), was letztlich eine bessere Vergleichbarkeit von Therapien ermöglichen wird. Hier sollten Patienten und medizinische Fachgesellschaften in den Diskurs gehen, wie die verschiedenen Phasen der Gentherapiebehandlung und -nachsorge regional geregelt werden, und mit welcher möglicherweise digitalen Unterstützung sich Sicherheitsaspekte, behördliche Anwendungsaufgaben, Datenschutzaspekte und Lebensqualität des Patienten optimal vereinen lassen (11, 12). Im Glücksfall entwickelt man hier bewährte digitale Apps und Softwarelösungen, wie Pfizer's Haemoassist® 213, weiter, um zukünftigen gentherapierten Patienten Vertrautheit und Innovation zugleich auf Ihrer Reise anzubieten.

Quellen:

Verband forschender Pharmaunternehmen (vfa). Zugelassene Orphan Drugs. Online verfügbar unter: <https://vfa.de/orphans> (letzter Zugriff 28.06.2021)

(2) Achse. Seltene Erkrankungen. Online verfügbar unter: https://www.achse-online.de/de/die_achse/Seltene-Erkrankungen.php (letzter Zugriff 07.07.2021)

(3) Paul-Ehrlich-Institut – Gentherapie (pei.de) (letzter Zugriff 13.07.2021)

(4) Medicines for human use under evaluation | European Medicines Agency (europa.eu) (letzter Zugriff 14.07.2021)

(5) Rascher et. Al. (2021) Monatsschr Kinderheilkd; 169 (Suppl 1): S18–S28 <https://doi.org/10.1007/s00112-020-01056-x>

(6) Osterloh (2021) Dtsch Arztebl; 118(4): A-176 / B-156

(7) Konkle et al. (2020) J Thromb Haemost; 18(11):3074-3077; doi: 10.1111/jth.15023.

(8) European Medicines Agency Grants BioMarin's Request for Accelerated Assessment of Valoctocogene Roxaparvovec for Treatment of Severe Hemophilia A – May 24, 2021 (letzter Zugriff 14.07.2021)

(9) The World Federation of Hemophilia Gene Therapy Registry – Full Text View – ClinicalTrials.gov (letzter Zugriff 14.07.2021)

(10) Arzneimittel-Richtlinie/Anlage XII: Onasemnogen-Abeprvovec (spinale Muskelatrophie) – Forderung einer anwendungsbegleitenden Datenerhebung und von Auswertungen - Gemeinsamer Bundesausschuss (g-ba.de) (letzter Zugriff 14.07.2021)

(11) Miesbach et al. (2021) Haemophilia; doi: 10.1111/hae.14309. Online ahead of print.

(12) Ziegler et al. (2020) Nervenarzt; 91:518–529

(13) Tiede et al. (2020) Haemophilia; 26(6):999-1008

Presenterin: Dr. med. Tatjana Gabbert, Pfizer Pharma GmbH

Weitere Autoren: Dr. med. Tobias H. Lüke, Pfizer Pharma GmbH; Jörg König, Pfizer Pharma GmbH

„Kindgerecht informiert – von Anfang an: Therapieunterstützende Kinderbücher für die ganze Familie“

Seltene Erkrankungen sind eine besondere Herausforderung, vor allem wenn Kinder betroffen sind. Die ganze Familie muss lernen, damit umzugehen. Wir haben von Eltern erfahren, dass es oft nicht leicht ist, die richtigen Worte zu finden, um Kindern eine Seltene Erkrankung und was diese mit sich bringt, zu erklären. Deshalb unterstützen wir mit unseren Kinderbüchern, die wir gemeinsam mit Mediziner:innen entwickelt haben. Kindgerecht aufbereitet und bunt bebildert helfen sie bei der Aufklärung der Kleinsten und begleiten so mit Freude die Therapie.

Kindergarten- & Grundschulbuch zu Seltene Erkrankungen: „Ein Tier namens Selten“

Das Buch „Ein Tier namens Selten“ richtet den Blick auf Seltene Erkrankungen und erklärt kindgerecht, dass „anders sein“ etwas Besonderes ist. Das Buch bringt erkrankten sowie gesunden Kindern durch die beiden Protagonisten näher, dass jede/r Einzelne mit seinen Eigenschaften und Fähigkeiten etwas Besonderes ist und „anders sein“ nicht negativ konnotiert oder gar stigmatisiert werden sollte. Dies verkörpert vor allem der Protagonist „Selten“: Er ist flauschig, schuppig, kann fliegen und auch schwimmen – er ist anders und damit einmalig auf der Welt.

Kindergartenbuch zur Hämophilie: „Mika und das Zauberelexier“

Das Kinderbuch „Mika und das Zauberelexier“ schafft mehr Verständnis für ein Leben mit Hämophilie und klärt über die Erkrankung auf. Es richtet sich an Kindergartenkinder, Eltern sowie Erzieher:innen. Durch die Abenteuergeschichte des Zauberschülers Mika und seinen Freunden kann so schon den Kleinsten Hämophilie leicht verständlich nahegebracht werden. Das Buch fördert die Integration von hämophilen Kindern und ist auch in Englisch verfügbar.

Kindergartenbuch zur Wachstumshormontherapie: „Maxi, Wühlbert und die Wachstumskrümel“

Gerade bei einer Therapie, die mit täglichem Spritzen verbunden ist, ist es wichtig, Kinder und Eltern von Beginn an zu bestärken, zu unterstützen und zu motivieren – und zwar kindgerecht. Dieses Buch richtet sich an Kindergartenkinder und Eltern, die mit einer Wachstumshormontherapie beginnen. Sehr anschaulich und mit viel Feingefühl erklärt der Maulwurf Wühlbert dem jungen Baum Maxi, wie er so groß und stark wie die anderen Bäume im Wald werden kann und unterstützt ihn tatkräftig dabei. Neben einem Wissensquiz und einem Ausmalbild beinhaltet das Buch hilfreiche Tipps für die Eltern bei Spritzenangst.

Presenterin: Katja Kadzinga, Pfizer Pharma GmbH

Weitere Autorinnen: Cathleen Peterson, Pfizer Pharma GmbH; Ulrike Grossheim, Pfizer Pharma GmbH; Barbara Bentlage, Pfizer Pharma GmbH

„IMPACT – Improvement of Motoric Abilities in Patients with Cystinosis“

Hintergrund: Die infantile nephropathische Cystinose ist eine seltene lysosomale Speichererkrankung, die u.a. die Muskulatur betrifft. IMPACT soll zeigen, ob regelmäßiges Training mit Vibrationsplatte oder -hanteln die Muskulatur und kardiorespiratorische Ausdauer bei Cystinose-Patienten steigert. Übergeordnetes Ziel ist es schwerwiegende medizinische Interventionen langfristig zu vermeiden und die Lebensqualität zu verbessern. Das Training zu Hause und kurze Dauern soll die Integration in den Alltag erleichtern.

Methodik: IMPACT ist eine unverblindete randomisierte, kontrollierte Studie. Die Teilnehmer trainieren in 10 Einheiten à 10 Minuten pro Woche über 14 Wochen zu Hause mit Vibrationsplatten bzw. -hanteln. Zu Beginn und am Ende der Studie findet eine medizinische Untersuchung im Rahmen der interdisziplinären Cystinose-Sprechstunde statt. Dort und an zwei zusätzlichen Zeitpunkten werden außerdem die Haltung, Beweglichkeit, Muskelkraft, Ausdauer und Balance beurteilt und psychologische Parameter erhoben.

Ergebnisse: Zum aktuellen Zeitpunkt haben 23 Erwachsene das Training, sowie drei von vier Messzeitpunkte absolviert. Erste Auswertungen werden aktuell durchgeführt. Die Durchführung der Studie mit 16 Kindern startet im Herbst 2021.

Presenterin: Nadine Herzig, Schön Klinik München Harlaching

Weitere Autorinnen und Autoren: Katharina Hohenfellner, RoMed Klinikum Rosenheim; Inga Järosch, Schön Klinik Berchtesgädener Land; Susanna Bechtold-Dalla Pozza, Klinikum der Universität München; Christian Köppi, Klinikum Traunstein; Harald Schubert, Novotec Medical GmbH; Johannes Willnecker, Novotec Medical GmbH.

Wir danken

Die Durchführung der NAKSE wird ermöglicht durch

das Sponsoring von





Herausgeber

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.
c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin

Ansprechpartnerin: Mirjam Mann
Telefon: +49-30-3300708-0
Fax: 0180-589 89 04
E-Mail: info@achse-online.de
Internet: www.achse-online.de

Universitätsklinikum Tübingen
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Geschäftsstelle
Calwerstr. 7
72076 Tübingen

Ansprechpartner: Dr. Holm Graebner
E-Mail-Adresse: info@zse-tuebingen.de
Internet: www.zse-tuebingen.de

Redaktion

Bianca Pasklak-Leptien, ACHSE e. V.

Gestaltung und Druck

Tack Design
www.tack-design.de

Copyright

ACHSE e. V. und Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen