

## ***Internationaler Tag der Seltenen Erkrankungen am 28.02.2021, „Selten sind viele! Selten ist stark! Selten ist selbstbewusst!“***

Weltweit leben rund 300 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, was in der Summe gar nicht selten ist. Darauf macht am 28.02.2021 der internationale Tag der Seltenen Erkrankungen erneut aufmerksam. 72% der seltenen und oft schwerwiegenden Erkrankungen sind genetischen Ursprungs, 70% treten bereits im Kindesalter auf. Viele seltene Erkrankungen sind noch unerforscht und nicht therapierbar. Daher ist Grundlagenforschung, die den genetischen Ursachen auf den Grund geht und zu Diagnose und innovativen Therapien beiträgt, für Menschen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen unerlässlich.

Seit 2016 vereint der Forschungsverbund **NEOCYST** (Network for Early Onset Cystic Kidney Disease) klinische, genetische und molekulare Grundlagenforschung für Patienten mit seltenen Erbkranken, die als zystische Nierenerkrankungen bereits im Kindesalter zur Dialysepflichtigkeit führen können. Auch 2020 hat der von den Münsteraner Kinderärzten Prof. Martin Konrad und Dr. Jens König koordinierte Verbund wieder entscheidend zu einem verbesserten Krankheitsverständnis beigetragen. So konnte unter anderem ein neuer Gendefekt klinisch charakterisiert, eine moderne Ultraschallmethode (Elastographie) zur nichtinvasiven Beurteilung einer Leberbeteiligung für das Kindesalter etabliert und eine Störung des Geruchssinns bei einzelnen Gendefekten als bislang nicht beschriebenes Symptom identifiziert werden. Ziel des Verbundes ist es, auf der Basis eines verbesserten Krankheitsverständnisses Therapiestrategien zu entwickeln, um langfristig ein Nierenversagen und die Notwendigkeit einer Dialysebehandlung bei betroffenen Kindern verhindern zu können.

**NEOCYST** gehört zu den insgesamt elf Forschungsverbänden für seltene Erkrankungen, die aktuell vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) gefördert werden. Ziel ist es, neueste wissenschaftliche Erkenntnisse zu seltenen Erkrankungen in eine verbesserte Patientenversorgung einfließen zu lassen. Ein weiteres Plus: Die Ergebnisse haben oft modellhaften Charakter für häufig auftretende Erkrankungen. Vielen Betroffenen kann somit zukünftig besser geholfen werden.

---

### **Weitere Informationen**

Bereits seit 2003 fördert das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) Forschungsverbände für seltene Erkrankungen. Diese Verbände organisieren sich in einem Sprecherrat („Research for Rare“) und werden durch eine Koordinierungsstelle mit Sitz am LMU Klinikum in München unterstützt.

Alle Forschungsverbände auf einen Blick: **Research for Rare** <https://www.research4rare.de>

Weitere Informationen zum NEOCYST-Verbund erhalten Sie unter: <https://www.neocyst.de>

