

Liebe Patienten, liebe Förderer und Unterstützer des NEOCYST-Forschungsverbundes,

Ein weiteres Jahr der Pandemie mit mehr oder weniger Einschränkungen für jeden von uns ist fast vorüber. Umso mehr freut es uns berichten zu können, dass der NEOCYST-Verbund diesen Widrigkeiten an vieler Stelle trotzen konnte und eine ganze Menge passiert ist:

Allem voran konnte dank Ihrer stetigen Unterstützung die Anzahl der im NEOCYST-Register erfassten Patienten auf mittlerweile 542 gesteigert werden. Basierend auf den damit verbundenen großen Datenmengen sowie der Informationen aus dem NEOCYST- angegliederten ARPKD-Register (www.aregpkd.org) mit >700 eingeschlossenen Patienten konnten zuletzt beachtliche Fortschritte in Bezug auf die Vorhersagbarkeit des individuellen Nierenfunktionsverlusts sowie der möglichen Beteiligung anderer Organsysteme gemacht werden.

Auf der Basis der bislang größten publizierten genetisch charakterisierten Patienten-Kohorten wurden erstmals Zusammenhänge nicht nur zwischen dem betroffenen Gen und der klinischen Prognose, sondern zum Teil auch zwischen der Schwere und Lokalisation der jeweiligen Genveränderung und dem erwarteten Nierenüberleben identifiziert werden. Darüber hinaus konnten bei allen Patienten mit Veränderungen im *NPHP1*-Gen einheitliche Netzhautveränderungen an den Augen ausgemacht werden, unabhängig davon, ob subjektiv eine Einschränkung des Sehvermögens bestand oder nicht. Interessanterweise waren diese Veränderungen nicht durch die übliche augenärztliche Standarduntersuchung erkennbar, sondern lediglich mittels einer spezialisierten Bildgebung (optische Kohärenztomographie/OCT).

Die genannten Entwicklungen verdeutlichen beispielhaft, dass auch vor dem Hintergrund extrem seltener Erkrankungen durch die Unterstützung zentraler Registerstrukturen und Forschungsschwerpunkte, Erkenntnisse gewonnen werden können, die eine individuelle Beratung Einzelner zulassen, welche die Definition von Zielparametern für klinische Studien ermöglichen und letztlich entscheidende Verbesserungen für das Leben betroffener Familien ausmachen können.

Ein großer Erfolg 2021 war ebenfalls, dass es gelungen ist eine neue ziliäre Erkrankung genetisch zu identifizieren und klinisch zu beschreiben. Zwar war die Bedeutung des betroffenen Eiweißes für die Zilienfunktion im Tierversuch bereits beschrieben und charakterisiert. Durch den Abschluss der aktuellen Studie konnten wir nun jedoch erstmals die Bedeutung des entsprechenden Gens auch für den Menschen nachweisen.

Dank des unerschrockenen Einsatzes von Organisatoren, Selbsthilfeorganisationen und insbesondere Ihnen als Teilnehmern konnten entgegen aller Hindernisse auch im Jahr 2021 zwei interaktive Patiententage durchgeführt werden. Im März traf sich die Gruppe der ARPKD Patienten sowie derer Familien erstmals digital, was mit >20 Teilnehmern ein großer Erfolg war. Im September konnte dann nach dem großen Anklang der vergangenen Jahre

erneut ein zweitägiger Patiententag für Menschen mit Bardet-Biedl-Syndrom in Präsenz in Essen durchgeführt werden. Teilnehmer konnten spannenden Vorträgen folgen und sich vor Ort mit den jeweiligen Experten austauschen. Darüber hinaus bestand die Möglichkeit an interessanten Workshops teilzunehmen und die Forschung durch Abgabe von Bioproben zu unterstützen. Unser besonderer Dank gilt an dieser Stelle Herrn Dr. Metin Cetiner als verantwortlichem Organisator und insbesondere Frau Franziska Kellermann als scheidender Vorsitzenden der Selbsthilfegruppe BBS, für ihr ungebremstes Engagement und die wundervolle und enge Zusammenarbeit über viele Jahre! Das regelmäßig extrem positive Feedback, das wir zu den Patiententagen erhalten spricht für sich und ist große Motivation auch in den kommenden Jahren regelmäßig entsprechende Veranstaltungen zu organisieren.

Konkret möchten wir Sie auf den anstehenden Patiententag für Menschen mit Nephronophthise und HNF1B-Nephropathie am 26. März 2022 aufmerksam machen und Sie ganz herzlich dazu einladen:

<https://www.neocyst.de/wp-content/uploads/2021/10/HNF1B-and-Nephronophthise-Patiententag-2022.pdf>.

Schließen möchten wir mit einem Ausblick und der guten Nachricht, dass die Forschung an seltenen (Nieren-) Erkrankungen weitergehen und auch unter einer neuen Bundesregierung gefördert werden soll. Der NEOCYST-Verbund wird sich 2022 für eine dritte (und letztmögliche) Förderperiode beim Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) bewerben, und hofft darauf so unsere Forschungsaktivitäten über 2022 hinaus für weitere 3 Jahre sicherstellen zu können. Gleichzeitig beteiligen wir uns bereits heute an mehreren internationalen Forschungsvorhaben, in deren Fokus die Identifizierung möglicher Therapiestrategien für erbliche zystische Nierenerkrankungen stehen.

Wir wünschen Ihnen allen eine wundervolle, friedliche und von strahlenden Kinderaugen geprägte Vorweihnachtszeit und freuen uns weiter gemeinsam mit Ihnen und Euch an Lösungen für seltene zystische Nierenerkrankungen arbeiten zu können.

Eine frohe Adventszeit,
Ihr/Euer NEOCYST Team

