



Aus den Verbänden [Symposium *The Translational Science of Rare Diseases – From Rare to Care IV*](#)
[Neues von ADDRess, mitoNET, GAIN, GeNeRARE & MyPred](#)
[Paper of the Quarter IV/ 2022 - II/ 2023](#)

Weitere Informationen [Veranstaltungen / Ausschreibungen / Lektüre](#)

Liebe Leser:innen,

innovative Ansätze in der Gentherapie, KI und MultiOmics - dies waren nur drei der Themen auf unserem **Symposium *The Translational Science of Rare Diseases – From Rare to Care IV***, das vom 3. bis 5. Mai in Tutzing am Starnberger See stattfand. Vertreter:innen der Forschungsverbände und Sprecher:innen aus dem In- und Ausland diskutierten wegweisende Forschungsergebnisse mit dem Publikum. Das [Programmheft der Veranstaltung](#) und unser Artikel auf [S.2](#) geben hierzu einen Überblick.

Vor kurzem hat für neun Forschungsverbände eine **weitere Förderphase** begonnen. Durch diese Kontinuität können sie auf sicherer finanzieller Basis an bisherige Erfolge anknüpfen und diese ausbauen. Auch die von den Verbänden in den ersten Jahren aufgebauten und für die Grundlagenforschung entscheidenden Patientenregister können so nun konsolidiert und erweitert werden.

Einige der Forschungsergebnisse werden im Newsletter **Aktuelle Ergebnisse der Gesundheitsforschung** des BMBF beschrieben. Die aktuellsten Artikel finden Sie in diesem Newsletter, alle weiteren auf unserer Website unter [Informationen-Presseartikel](#)).

Auf [S.5-6](#) präsentieren wir Ihnen auch wieder ausgewählte hochrangige Publikationen ("*Paper of the Quarter*") aus den Netzwerken, jeweils mit Link

auf eine allgemeinverständliche Kurzbeschreibung. Über die letzte Förderperiode 2019-2023 haben die Verbände 650 [Publikationen](#) in renommierten Journals veröffentlicht, mit einem kumulierten Impact Factor von 7.183 (Ø11,24). Dies verdeutlicht das sehr hohe Niveau der Verbundarbeit.

Neben der Weiterführung der bisherigen sehr erfolgreichen Arbeit werden bei allen Verbänden auch neue Ansätze verfolgt. So will beispielsweise der auf seltene Immundefekte spezialisierte **Verbund GAIN** in einer epidemiologischen Studie erforschen, wie die Lebensqualität von Menschen mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen verbessert werden kann ([S.4](#)). Die Patienten werden hierbei aktiv in den Forschungsprozess einbezogen.

"Gemeinsam Fortschritt erreichen" will auch die Allianz Chronischer Erkrankungen, ACHSE e.V., die in diesem Jahr wieder zur **NAKSE-Konferenz** mit Vertreter:innen aus der Selbsthilfe, Medizin und Wissenschaft einlädt (s.[S.7](#)) und mit der wir auch in dieser Phase an gemeinsamen Projekten arbeiten werden.

Mit der Wahl von Rebecca Schüle zur neuen Sprecherin des Netzwerks freuen wir uns, das Research4Rare-Netzwerk nun gemeinsam vertreten und die Anliegen der Forschungsverbände unterstützen zu dürfen.

Mit den besten Grüßen Ihre

Prof. Dr. Rebecca Schüle
Koordinatorin TreatHSP.net
Sprecherin des Research4Rare-Netzwerks

& Prof. Dr. Thomas Klopstock
Koordinator mitoNET
Ko-Sprecher des Research4Rare-Netzwerks

Geförderte Verbände

Netzwerk für Menschen mit Erkrankungen mit gestörter DNA-Reparatur ([ADDRess](#))

Prof. Dr. med. Christian Kratz
Medizinische Hochschule Hannover

Forschungsverbund für autoimmune Enzephalitiden ([CONNECT-GENERATE](#))

PD Dr. med. Frank Leypoldt
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein

Deutsches Netzwerk für die Erforschung und Therapieoptimierung von Patienten mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen ([GAIN](#))

Prof. Dr. med. Bodo Grimbacher
Universitätsklinikum Freiburg

Deutsches Netzwerk für RASopathieforschung ([GeNeRARE](#)) - 2019-2023

Prof. Dr. med. Martin Zenker
Universitätsklinikum Magdeburg

Translationales Netzwerk zu hereditären intrahepatischen Cholestasen ([HiChol](#))

Prof. Dr. med. Verena Keitel-Anselmino
Universitätsklinikum Magdeburg

Deutsches Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen ([mitoNET](#)) - 2019-2023

Prof. Dr. med. Thomas Klopstock
LMU Klinikum, München

Entwicklung von Früherkennungs- und Behandlungsstrategien für junge Menschen mit Prädisposition für myeloische Neoplasien ([MyPred](#))

Dr. med. Miriam Erlacher
Universitätsklinikum Freiburg

Netzwerk für frühkindliche zystische Nierenerkrankungen ([NEOCYST](#))

Dr. med. Jens König
Universitätsklinikum Münster

Netzwerk für die seltene Nierenerkrankung Idiopathische FSGS ([STOP-FSGS](#))

Prof. Dr. med. Tobias Huber
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Translationale Forschung zur hereditären spastischen Paraplegie ([TreatHSP.net](#))

Prof. Dr. med. Rebecca Schüle
Universitätsklinikum Heidelberg

Neue Therapien für neurologische Ionenkanal- und Transporterstörungen ([Treat-ION](#))

Prof. Dr. med. Holger Lerche
Universitätsklinikum Tübingen

Internationales Symposium der R4R Forschungsverbände für Seltene Erkrankungen

Vom 3. bis 5. Mai 2023, nach zwei Terminverschiebungen aufgrund der Corona-Pandemie, konnte endlich das Internationale Symposium **The Translational Science of Rare Diseases IV - from Rare to Care IV** als Präsenzveranstaltung in der Evangelischen Akademie in Tutzing am Starnberger See stattfinden. Alle eingeladenen Referent:innen sowie Teilnehmer:innen konnten vom interdisziplinären Fachaustausch zu den einzelnen Vorträgen, während der Poster-session sowie bei den Diskussionsrunden und im persönlichen Austausch profitieren:

Mir hat der **interdisziplinäre Ansatz** und der „Blick über den eigenen Tellerrand“ sowie der Veranstaltungsort äußerst gut gefallen. **Ein außergewöhnlicher und anregender Kongress**, der unbedingt wiederholt werden muss.

F. Leyoldt, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Kiel

Wissenschaftliche Fortschritte haben inzwischen gezielte Behandlungsmöglichkeiten für eine wachsende Zahl von seltenen Erkrankungen ermöglicht. Trotzdem sind die meisten Betroffenen noch immer ohne wirksame Therapien. Um die Entwicklung zu beschleunigen, müssen Forscher:innen, Ärzt:innen, Förderer, die Pharmabranche und Patientenorganisationen zusammenwirken. **Das Symposium war eine hervorragende Gelegenheit voneinander zu lernen**, nicht nur in einem engen Forschungsgebiet, da es Gelegenheit bot, **übergreifende Herausforderungen und deren Lösungen zu diskutieren**.

P. Kaufmann, Affinia Therapeutics, Waltham

Neben der überragenden wissenschaftlichen Qualität des Symposiums habe ich mich besonders über die gute Stimmung und den regen Austausch zwischen allen Teilnehmern gefreut. Ich habe ausschließlich begeisterte Rückmeldungen bekommen, und habe den Eindruck, dass viele neue Ideen und Kooperationen entstanden sind.

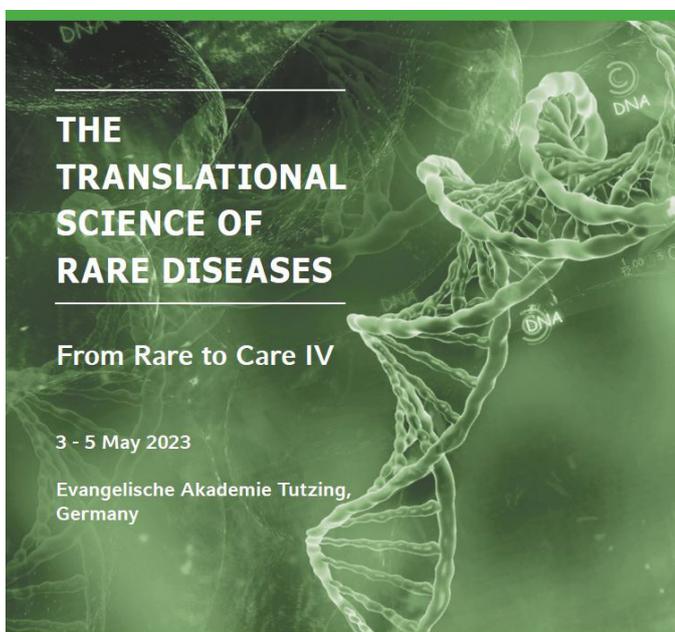
T. Klopstock, LMU Klinikum München, Organisator des Symposiums

Das **Programm** bot auf internationaler Ebene einen breiten Querschnitt an aktuellen Themen im Bereich der seltenen Erkrankungen und **stellte sehr deutlich die enormen Fortschritte dar**, die in den letzten Jahren in Diagnostik, Behandlung und Versorgung von Patient:innen erzielt wurden. Diskutiert wurden Spitzentechnologien, die in der Forschung zum Einsatz kommen, wie z. B. **MultiOmics, maschinelles Lernen und Gentherapie**.

Der **Bayerische Rundfunk berichtete über das Symposium** und interviewte renommierte Forscher:innen wie etwa Hildegard Büning von der Medizinischen Hochschule Hannover zu den Möglichkeiten von „Gen-Taxis“ und Matthew Porteus von der Stanford University School of Medicine über das Potenzial der „Gen-Schere“. Auch die Patientenvertreterin Eva Stumpe kommt hier zu Wort – sie und die anwesenden Wissenschaftler:innen sind sich einig: Das Beispiel Spinale Muskelatrophie (SMA) zeigt nach derzeitigem Wissensstand, dass es sich **trotz vieler Schwierigkeiten lohnt, die Forschungsarbeiten in diesem Gebiet voranzutreiben**, um Patient:innen ganz neue Therapiemöglichkeiten zu eröffnen. Verschiedene Ansätze der Gentherapie sind Gegenstand aktueller Forschungsarbeiten der Verbände, wie Beispiele von **mitoNET** und **Treat-ION** verdeutlichen.

Dennoch zeigt sich auch hier das große Problem der Finanzierung: **ohne öffentliche Fördermittel ist die Forschung im Bereich der seltenen Erkrankungen kaum aufrecht zu erhalten**. Durch die Förderung des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF) konnte in den letzten 20 Jahren sehr viel erreicht und auf den Weg gebracht werden. Eine Weiterführung dieser Unterstützung sollte Priorität sein – insbesondere bei mehr als 4 Millionen Betroffenen in Deutschland und über 300 Millionen weltweit!

[Zum Podcast IQ Magazin vom Bayerischen Rundfunk](#) (ab Min. 7:45)





Translational Research for Persons with Abnormal DNA Damage Response

Verbund ADDRESS

Christian Kratz: Ähnliche Mechanismen

in: 3+ Magazin der Süddeutschen Zeitung – Wer forscht für die Waisen der Medizin, Februar 2023

Gottfried Wilhelm Leibniz-Preisträger 2023 - Prof. Dr. Stefan Pfister

Stefan Pfisters Forschungsarbeiten auf dem Gebiet der pädiatrischen Onkologie haben dazu geführt, Hirntumore bei Kindern besser zu diagnostizieren und den Patient:innen damit eine verbesserte Therapie zu ermöglichen.



DEUTSCHES NETZWERK FÜR MITOCHONDRIALE ERKRANKUNGEN

Verbund mitoNET

Gerade bei seltenen Erkrankungen ist eine Vernetzung ideal – das mitoNET-Patientenregister

in: Themenbote Medizin, Februar 2023

Es gibt mindestens noch 200 unbekannte mitochondriale Erkrankungen

in: Aktuelle Ergebnisse der Gesundheitsforschung, BMBF, Nr. 111, Juni 2023



Predisposition to Myeloid Neoplasms

Verbund MyPred

In den letzten Jahrzehnten wurden zahlreiche angeborene und vererbare genetische Veränderungen beschrieben, die mit einem Risiko für das Auftreten myeloischer Neoplasien im Laufe des Lebens verbunden sind (Leukämie-Prädisposition). Das MyPred Konsortium hat sich zusammengeschlossen, um die Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit **Leukämie-Prädisposition** zu verbessern und für diese Patientengruppe den Weg zur **Präzisionsmedizin** zu ebnet.

In der ersten Förderperiode hat MyPred zahlreiche neue Erkenntnisse zu vererbaren genetischen Ursachen von Leukämien gewonnen, die dabei helfen, Betroffene besser zu identifizieren, zu beraten und zu behandeln. Trotzdem sind die genetischen Ursachen bei einem relevanten Teil der Patient:innen mit myeloischen Neoplasien weiterhin unbekannt. Hier knüpft die zweite Förderperiode an. MyPred Partner fanden zum Beispiel kürzlich heraus, dass **Mutationen im MDM4 Gen**, einem Regulator des Tumorsuppressors p53, **ursächlich für die Verkürzung der Chromosomenenden bei Dyskeratosis Congenita (DC)** sein können. DC ist eine Erbkrankheit aus der Gruppe der Telomer-Erkrankungen, die mehrere Organsysteme betrifft und mit einem hohen Risiko für Knochenmarkversagen und Krebs verbunden ist. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7148086/>

In einem der MyPred-Teilprojekte werden die **Behandlungsergebnisse einzelner Therapieformen ausgewertet**, um Therapieempfehlungen zeitnah an den jeweiligen Kenntnisstand anzupassen und so die Überlebenschance von Betroffenen zu verbessern. So beschrieben MyPred-Ärzt:innen kürzlich, dass ein Drittel der Patient:Innen mit einer juvenilen myelomonozytären Leukämie und einem Rezidiv nach der ersten allogenen Stammzelltransplantation durch eine zweite allogene Stammzelltransplantation gerettet werden konnten. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/36823455>

Genetische Prädispositionen für myeloische Neoplasien sind selten, haben jedoch eine große Auswirkung auf die betroffenen Menschen und ihre Familien, in klinischer und psychologischer Hinsicht. Für eine standardisierte, qualitativ hochwertige Versorgung von betroffenen pädiatrischen Patient:innen und Familienmitgliedern mit einer vermuteter genetischen Veranlagung hat eine Arbeitsgruppe des ERN PaedCan mit Beteiligung von MyPred Partnern die zentralen Punkte für eine **europäischen Behandlungsrichtlinie** definiert. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/36775010>



German Network of RASopathy Research

Verbund GeNeRARE

Dank einer **starken Patientenselbsthilfe** und den **Vorarbeiten des Forschungsverbundes GeNeRARE** konnte innerhalb des EU-Rahmenprogramms für Forschung und Innovation HORIZON EUROPE das **Projekt EURAS** an den Start gehen. Ziel von EURAS ist es, eine frühzeitige, genaue Diagnose zu ermöglichen sowie neue wirksame Therapien und ein operatives Krankheitsmanagement für RASopathien zu entwickeln. EURAS wird vom Universitätsklinikum Erlangen koordiniert und mit über 8 Millionen Euro in den nächsten vier Jahren finanziert.

Unter anderem wird ein **auf Patientenberichten basierendes Register** entwickelt, welches die Stratifizierung von Patientenkohorten, die Beurteilung des Krankheitsverlauf sowie die Bewertung der Wirksamkeit der Behandlung ermöglichen soll. **Stammzelltechnologie** wird zur Entwicklung neuartiger Krankheitsmodelle eingesetzt, die eine Untersuchung von Krankheitsmechanismen und Testung von Wirksamkeit neuer Behandlungen ermöglichen. Unvor-eingenommene phänotypische **Hochdurchsatz-Screens** werden durchgeführt, um neue Wirkstoffe zu identifizieren. Des Weiteren werden die EURAS-Partner **neue Technologien für die Verabreichung therapeutischer Wirkstoffe in das Gehirn** entwickeln. Durchgeführt werden darüber hinaus **präklinische Machbarkeitsstudien** mit umgewidmeten Medikamenten, Antisense-Oligonukleotiden und motorisch-kognitivem Training. <https://www.euras-project.eu/>



Verbund GAIN

Qualy-GAIN - Die Bedeutung einer patientenorientierten Versorgung für die Lebensqualität von Patient:innen mit Autoimmunerkrankungen

Im Forschungsverbund GAIN (German genetic multi-organ Auto-Immunity Network) werden genetisch bedingte Autoimmunerkrankungen untersucht, welche für die betroffenen Patient:innen eine starke Einschränkung im Alltag bedeuten können. Ärzt:innen sowie Wissenschaftler:innen aus Freiburg, München, Hannover und Dresden erforschen diese oft komplexen Autoimmunerkrankungen in zehn Teilprojekten. Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) fördert den Verbund seit 2019.

Seit Januar 2023 ist die **neue epidemiologische Studie Qualy-GAIN** ein Projekt des Verbundes, die dazu beitragen soll, die **Behandlung und die Lebensqualität von Menschen mit Autoimmunerkrankungen zu verbessern**. Qualy-GAIN ist ein Kooperationsprojekt der Sektion Versorgungsforschung und Rehabilitationsforschung (SEVERA) am Universitätsklinikum Freiburg und des Zentrums für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) der TU Dresden, unter der Leitung von Herrn Prof. Dr. Erik Farin-Glattacker.

Zur Erfassung der Lebensqualität von Patient:innen mit Autoimmunerkrankungen wird zunächst ein **modulares Fragebogenpaket** aus etablierten Instrumenten zusammengestellt. Außerdem wird ein neuer Fragebogen entwickelt, der die **behandlungsbezogenen Präferenzen von Patient:innen** mit Autoimmunerkrankungen umfassend erheben soll.

Qualy-GAIN ist ein **partizipatives Forschungsprojekt**, in dem Patient:innen mit Autoimmunerkrankungen, die im GAIN-Register erfasst sind, in den Forschungsprozess einbezogen werden. Die Entwicklung des neuen Fragebogens zur Erfassung der Patientenpräferenzen wird durch explorative Interviews, Fokusgruppen und die Durchführung einer Delphi-Studie erfolgen. Mit diesen Zugängen werden die patientenbezogenen Behandlungspräferenzen auf der Mikroebene (Kommunikation und Interaktion zwischen Patient:in und Ärzt:in), der Mesoebene (Zusammenarbeit zwischen Ärzt:innen) und der Makroebene (Unterstützungssystem) ermittelt.

Nach der patientenorientierten Entwicklung der Fragebögen wird mit **300 Patient:innen** aus dem GAIN-Register eine Längsschnittstudie mit vier Messzeitpunkten durchgeführt. In dieser Studie soll die Annahme überprüft werden, dass die Erfassung der behandlungsbezogenen Präferenzen und die Rückmeldung der Ergebnisse an das Behandlungsteam zur Erfüllung der Patientenpräferenzen und – damit verbunden – zu einer Verbesserung von Lebensqualität und Gesundheit der Patient:innen beiträgt.

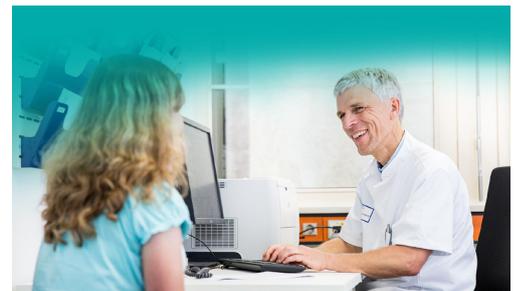
Weiteres aus dem GAIN-Verbund

Erforschung der „Seltene“ – ein Gewinn für alle

in: Aktuelle Ergebnisse der Gesundheitsforschung, BMBF, Nr. 110, März 2023

Bodo Grimbacher: Geschichten, die motivieren

in: 3+ Magazin der Süddeutschen Zeitung – Wer forscht für die Waisen der Medizin, Februar 2023



Paper of the Quarter

Jedes Quartal kürt Research for Rare Publikationen aus dem Kreis der Forschungsverbände und präsentiert Zusammenfassungen. Alle Publikationen der Verbände finden Sie [hier](#).

Paper of the Quarter – Q IV / 2022

[An alternative splicing modulator decreases mutant HTT and improves the molecular fingerprint in Huntington's disease patient neurons](#)

Nat Commun. 2022 Nov 10;13(1):6797.

Florian Krach, Judith Stemick, Tom Boerstler, Alexander Weiss, Ioannis Lingos, Stephanie Reischl, Holger Meixner, Sonja Ploetz, Michaela Farrell, Ute Hehr, Zacharias Kohl, Beate Winner, Juergen Winkler



[Loss-of-function variants in the KCNQ5 gene are implicated in genetic generalized epilepsies](#)

EBioMedicine. 2022 Oct;84:104244.

Johanna Krüger, Julian Schubert, Josua Kegele, Audrey Labalme, Miaomiao Mao, Jacqueline Heighway, Guiscard Seebohm, Pu Yan, Mahmoud Koko, Kezban Aslan-Kara, Hande Caglayan, Bernhard J Steinhoff, Yvonne G Weber, Pascale Keo-Kosal, Samuel F Berkovic, Michael S Hildebrand, Steven Petrou, Roland Krause, Patrick May, Gaetan Lesca, Snezana Maljevic, Holger Lerche

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



Paper of the Quarter – Q I / 2023

[A genome-wide association study in autoimmune neurological syndromes with anti-GAD65 autoantibodies](#)

Brain. 2023 Mar 1;146(3):977-990.

Christine Strippel, Marisol Herrera-Rivero, Mareike Wendorf, Anja K Tietz, Frauke Degenhardt, Anika Witten, Christina Schroeter, Christopher Nelke, Kristin S Golombeck, Marie Madlener, Theodor Rüber, Leon Ernst, Attila Racz, Tobias Baumgartner, Guido Widman, Kathrin Doppler, Franziska Thaler, Kai Siebenbrodt, Andre Dik, Constanze Kerin, Saskia Räuber, Marco Gallus, Stjepana Kovac, Oliver M Grauer, Alexander Grimm, Harald Prüss, Jonathan Wickel, Christian Geis, Jan Lewerenz, Norbert Goebels, Marius Ringelstein, Til Menge, Björn Tackenberg, Christoph Kellinghaus, Christian G Bien, Andrea Kraft, Uwe Zettl, Fatme Seval Ismail, Ilya Aizenberg, Christian Urbanek, Kurt-Wolfram Sühs, Simone C Tauber, Sigrid Mues8, Peter Körtvélyessy, Robert Markewitz, Asterios Paliantonis, Christian E Elger, Rainer Surges, Claudia Sommer, Tania Kümpfel, Catharina C Gross, Holger Lerche, Jörg Wellmer, Carlos M Quesada, Florian Then Bergh, Klaus-Peter Wandinger, Albert J Becker, Wolfram S Kunz, Gerd Meyer Zu Hörste, Michael P Malter, Felix Rosenow, Heinz Wiendl, Gregor Kuhlenbäumer, Frank Leyboldt, Wolfgang Lieb, Andre Franke, Sven G Meuth, Monika Stoll, Nico Melzer; German Network for Research on Autoimmune Encephalitis (GENERATE)

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



[Deep Intronic FGF14 GAA Repeat Expansion in Late-Onset Cerebellar Ataxia](#)

N Engl J Med. 2023 Jan 12;388(2):128-141.

David Pellerin, Matt C Danzi, Carlo Wilke, Mathilde Renaud, Sarah Fazal, Marie-Josée Dicaire, Carolin K Scriba, Catherine Ashton, Christopher Yanick, Danique Beijer, Adriana Rebelo, Clarissa Rocca, Zane Jaunmuktane, Joshua A Sonnen, Roxanne Larivière, David Genís, Laura Molina Porcel, Karine Choquet, Rawan Sakalla, Sylvie Provost, Rebecca Robertson, Xavier Allard-Chamard, Martine Tétreault, Sarah J Reiling, Sara Nagy, Vikas Nishadham, Meera Purushottam, Seena Vengalil, Mainak Bardhan, Atchayaram Nalini, Zhongbo Chen, Jean Mathieu, Rami Massie, Colin H Chalk, Anne-Louise Lafontaine, François Evoy, Marie-France Rioux, Jiannis Ragoussis, Kym M Boycott, Marie-Pierre Dubé, Antoine Duquette, Henry Houlden, Gianina Ravenscroft, Nigel G Laing, Phillipa J Lamont, Mario A Saporta, Rebecca Schüle, Ludger Schöls, Roberta La Piana, Matthis Synofzik, Stephan Zuchner, Bernard Brais



[Single-cell transcriptomics reveals a mechanosensitive injury signaling pathway in early diabetic nephropathy](#)

Genome Med. 2023 Jan 10;15(1):2.

Shuya Liu, Yu Zhao, Shun Lu, Tianran Zhang, Maja T Lindenmeyer, Viji Nair, Sydney E Gies, Guochao Wu, Robert G Nelson, Jan Czogalla, Hande Aypek, Stephanie Zielinski, Zhouning Liao, Melanie Schaper, Damian Fermin, Clemens D Cohen, Denis Delic, Christian F Krebs, Florian Grahammer, Thorsten Wiech, Matthias Kretzler, Catherine Meyer-Schwesinger, Stefan Bonn, Tobias B Huber

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



Paper of the Quarter – Q II / 2023

[Heteromeric clusters of ubiquitinated ER-shaping proteins drive ER-phagy](#)

Nature. 2023 Jun;618(7964):402-410.

Hector Foronda, Yangxue Fu, Adriana Covarrubias-Pinto, Hartmut T Bocker, Alexis González, Eric Seemann, Patricia Franzka, Andrea Bock, Ramachandra M Bhaskara, Lutz Liebmann, Marina E Hoffmann, Istvan Katona, Nicole Koch, Joachim Weis, Ingo Kurth, Joseph G Gleeson, Fulvio Reggiori, Gerhard Hummer, Michael M Kessels, Britta Qualmann, Muriel Mari, Ivan Dikić, Christian A Hübner

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



[Deep learning-based segmentation and quantification of podocyte foot process morphology suggests differential patterns of foot process effacement across kidney pathologies](#)

Kidney Int. 2023 Jun;103(6):1120-1130.

David Unnersjö-Jess, Linus Butt, Martin Höhne, German Sergei, Arash Fatehi, Anna Witasp, Annika Wernerson, Jaakko Patrakka, Peter F Hoyer, Hans Blom, Bernhard Schermer, Katarzyna Bozek, Thomas Benzing

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



[Aberrant splicing prediction across human tissues](#)

Nat Genet. 2023 May;55(5):861-870.

Nils Wagner, Muhammed H Çelik, Florian R Hölzlwimmer, Christian Mertes, Holger Prokisch, Vicente A Yépez, Julien Gagneur

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



[The GAIN Registry – a New Prospective Study for Patients with Multi-organ Autoimmunity and Autoinflammation](#)

J Clin Immunol. 2023 Apr 21;1-13.

Paulina Staus, Stephan Rusch, Sabine El-Helou, Gabriele Müller, Máté Krausz, Ulf Geisen, Andrés Caballero-Oteyza, Renate Krüger, Shahrzad Bakhtiar, Min Ae Lee-Kirsch, Maria Fasshauer, Ulrich Baumann, Bimba Franziska Hoyer, João Farela Neves, Michael Borte, Maria Carrabba, Fabian Hauck, Stephan Ehl, Peter Bader, Horst von Bernuth, Faranaz Atschekzei, Mikko R J Seppänen, Klaus Warnatz, Alexandra Nieters, Gerhard Kindle, Bodo Grimbacher

[Zur Kurzzusammenfassung](#)



VERANSTALTUNGEN



NAKSE 2023 - 3. Nationale Konferenz zu Seltene Erkrankungen

28./29.09.2023, Berlin und online

Frist für die Einreichung von Postern: 31.07.2023

[Programmflyer](#)

[Registrierung](#)

AUSSCHREIBUNGEN

16. Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen

Preisgeld: 50.000 Euro als Anschubfinanzierung für innovative Projekte im Bereich der Grundlagen- oder klinischen Forschung zu Seltene Erkrankungen.

Bewerbungsschluss: 17.09.2023

Joint Transnational Call 2023

European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD) Call for Proposals 2023: Natural History Studies addressing unmet needs in Rare Diseases.

Zweistufiges Einreichungsverfahren bereits gestartet. Entscheidung erwartet für Dezember 2023.

LEKTÜRE

Time To Act – improving rare disease diagnosis and solving the unsolved rare disease through collaboration in Europe

Aktionsprogramm des Projekts Solve-RD

Towards the international interoperability of clinical research networks for rare diseases: recommendations from the IRDiRC Task Force

Vorschläge der IRDiRC Task Force für klinische Forschungsprojekte

Impressum und Kontakt:

Koordinierungsstelle der Forschungsverbände für seltene Erkrankungen
Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik und Poliklinik
LMU Klinikum
Ziemssenstraße 1a, 80336 München
Tel.: +49 (0)89 4400-57063 / 64
E-Mail: info@research4rare.de
www.research4rare.de