

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung

Schlussbericht 2019 - 2023

Förderkennzeichen: FM01GM1918

Koordinierungsstelle für die Forschungsverbünde für seltene Erkrankungen

Prof. Dr. med. Thomas Klopstock
Friedrich-Baur-Institut an der
Neurologischen Klinik und Poliklinik
LMU Klinikum
Ziemenstraße 1a
80336 München

I. Kurzbericht

Seit 2003 fördert das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) translationsorientierte Verbundvorhaben im Bereich der seltenen Erkrankungen. Für eine engere Zusammenarbeit der Forschungsverbünde wurde ein Sprecherrat als Entscheidungs- und Koordinierungsgremium gebildet. Der Sprecherrat wird seit 2011 durch eine ebenfalls vom BMBF-geförderte Koordinierungsstelle unterstützt.

Ziel der Koordinierungsstelle ist es, die Verbünde dabei zu unterstützen, eine erhöhte Sichtbarkeit ihrer Arbeitsergebnisse zu erreichen und damit auch die gesellschaftliche Relevanz von Forschung zu seltenen Erkrankungen auf breiter Ebene zu verdeutlichen.

Sie unterstützt die Verbünde bei der Wissenschaftskommunikation, der Vernetzung auf nationaler und internationaler Ebene, der Informationsvermittlung zu gesundheitspolitischen und anderen für die Verbünde strategisch relevanten Themen sowie der Bearbeitung von Aufträgen des Sprecherrats.

Damit leistet die Koordinierungsstelle umfassende Beiträge zur Erreichung der Ziele des Förderschwerpunkts „translationsorientierte Verbundvorhaben im Bereich der seltenen Erkrankungen“ im Rahmenprogramm Gesundheitsforschung der Bundesregierung.

II. Eingehende Darstellung

II.1 Übersicht Koordinierungsstelle und Forschungsverbünde

Die Aufgaben der Koordinierungsstelle, die am LMU Klinikum angesiedelt ist, liegen in der Unterstützung der Wissenschaftskommunikation der Verbünde, der Förderung der Vernetzung untereinander und auf nationaler sowie internationaler Ebene. Außerdem ist die Informationsvermittlung zu gesundheitspolitischen und anderen für die Verbünde strategisch relevanten Entwicklungen sowie Ausschreibungen und Veranstaltungen wichtiger Bestandteil der Tätigkeiten. Zu weiteren Kernaufgaben zählen die Förderung der Zusammenarbeit mit relevanten Akteuren sowie die Bearbeitung von Aufträgen des Sprecherrats oder einzelner Verbünde. Die Koordinierungsstelle bildet damit eine Service-Plattform für die Forschungsverbünde.

Sprecher des Sprecherrats der Verbünde war im Berichtszeitraum Prof. Dr. med. Klopstock, Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik des LMU Klinikums.

Von 2019 bis 2023 wurden folgende elf Verbünde gefördert (s. Abb.1):

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](#))

Prof. Dr. med. Martin Zenker, Universitätsklinikum Magdeburg

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

Prof. Dr. med. Verena Keitel-Anselmino, Universitätsklinikum Düsseldorf / Magdeburg

Deutsches Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen ([mitoNET](#))

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](#))

Prof. Dr. Martin Konrad / Dr. med. Jens König, Universitätsklinikum Münster

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

Prof. Dr. med. Marcus Möller, Universitätsklinikum RWTH Aachen

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

Prof. Dr. med. Rebecca Schüle, Universitätsklinikum Tübingen / Heidelberg

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

Prof. Dr. med. Holger Lerche, Universitätsklinikum Tübingen



Abb. 1: Übersichtsgrafik der Standorte der elf BMBF-Forschungsverbünde für Seltene Erkrankungen im Zeitraum 2019-2023

II.2 Ergebnisse

Vernetzung und wissenschaftlicher Austausch

Ein wichtiges Instrument der Zusammenarbeit für die Verbünde sind die **Netzwerktreffen des Sprecherrates**. Diese werden von der Koordinierungsstelle ausgerichtet - im Berichtszeitraum wurden sechs Treffen organisiert. Sie dienen sowohl dem wissenschaftlichen Austausch und der Ausrichtung der Verbünde und der Koordinierungsstelle, als auch der Information und Vernetzung mit bundesweiten Projekten und internationalen Initiativen.

Die ACHSE e.V. ist als assoziiertes Mitglied des Sprecherrats bei allen Treffen vertreten. Dies ermöglicht einen kontinuierlichen Austausch und die Planung gemeinsamer Aktivitäten. Zudem bestehen enge Kontakte mit diversen weiteren Initiativen und Institutionen. Zu spezifischen Themen und Fragestellungen werden Vortragende aus dem In- und Ausland eingeladen.

Aufgrund der Corona-Pandemie fanden die meisten der sechs Treffen Online statt. Dies hatte den Vorteil, dass neben den Koordinator:innen der Verbünde auch vermehrt weitere Verbundmitglieder an den Sitzungen teilnehmen und von dem Austausch profitieren konnten. Anlassbezogen kamen weitere Online-Treffen, beispielsweise mit Vertretern Europäischer Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen, hinzu.

Beispiele für Vorträge auf den Netzwerktreffen:

- Artificial Intelligence in pathology and beyond - sci-fi becoming reality – Prof. Peter Boor, RWTH Aachen
- Erfahrungen aus der Anwendung des Open Source Registersystems (OSSE) zum Aufbau und Betrieb von Patientenregistern – Dr. Holger Storf, Goethe-Universität Frankfurt a.M.
- Patientenregister und Registerstudien bei seltenen Erkrankungen – Prof. Bodo Grimbacher
- Innovationsmanagement am DKFZ – Dr. Rainer Wessel, DKFZ
- Unterstützungsleistungen des EATRIS-Programms (European Infrastructure for Translational Medicine) – Dr. Anton Ussi, EATRIS
- Das Beratungsangebot von CureRare zur Unterstützung von Forschung bei seltenen Erkrankungen – Dr. Claudio Cinquemani, CureRare
- Vorstellung der Medizininformatik-Initiative(MII): Use Case „Collaboration on Rare Diseases“ (CORD-MI) und MII-Konsortium DIFUTURE – Dr. Josef Schepers, BIH@Charité und Dr. Martin Boeker, TUM
- Vorstellung der Initiative genomDE – Prof. Evelin Schröck, Institut für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden
- Vorstellung des Deutschen Humangenom-Phenom-Archivs (GHGA) - Dr. Jan Eufinger, DKFZ, GHGA-Projekt

Die Mitglieder des Sprecherrats stellen kontinuierlich und zu verschiedenen Anlässen (Vorträge, Artikel, Gespräche) die Bedeutung der Erforschung seltener Erkrankungen dar und dies sowohl vor Fach- als auch vor Laien-Publikum im In- und Ausland. Die internationalen Kontakte des Sprechers und der Mitglieder des Sprecherrats in verschiedenen Bereichen von Wissenschaft, Medizin und Politik sind für die Arbeit der Koordinierungsstelle von großer Bedeutung. Beispielsweise konnten dadurch für mehrere, durch die Koordinierungsstelle organisierte internationale Symposien - eines davon im Berichtszeitraum - hochrangige internationale Referent:innen gewonnen werden.

Netzwerkübergreifende Kommunikation und Öffentlichkeitsarbeit

Die Verbünde forschen zu unterschiedlichen Krankheitsgruppen. In der Außendarstellung verbindet die Koordinierungsstelle unter dem Motto „Research for Rare - Forschung für seltene Erkrankungen“ alle Forschungsvorhaben und adressiert gemeinsame Anliegen; sie trägt aber auch der Heterogenität der Verbünde Rechnung. Die Koordinierungsstelle arbeitet hierzu mit verschiedenen Mitteln der Öffentlichkeitsarbeit:

Auf der von der Koordinierungsstelle erstellten [Website](#) werden die Verbünde (inkl. der Alumni) vorgestellt und wichtige Informationen, wie Veranstaltungen, Presseartikel und Ausschreibungen, aufgeführt.

Auf der Website ist eine umfassende [Publikationsliste aller Verbünde](#) zu finden. Im Veröffentlichungszeitraum 2009 bis Juni 2023 wurden hier rund 4.000 erschienene **Verbund-Publikationen** bekanntgemacht. Im Berichtszeitraum (hier: 01.05.2019 - 31.06.2023) wurden rund 650 Publikationen mit einem kumulierten Impact Factor von 7.183 (Durchschnitt 11,24) von den Verbänden veröffentlicht (mit direkter und teilweise indirekter Verbundförderung) und auf der Website eingepflegt. Diese Publikationen sind ein wichtiges Qualitätsmerkmal der Verbünde und die Darstellung daher ein zentrales Anliegen der Koordinierungsstelle.

Neben der öffentlichkeitswirksamen Bereitstellung der Publikationen stellt die Koordinierungsstelle auch weitergehende Auswertungen der Publikationen zur Verfügung.

In 2021 konnte die Koordinierungsstelle ein verbessertes Recherche-System für Veröffentlichungen der Verbünde etablieren. Die Verbundpublikationen wurden von der Koordinierungsstelle über die Web of Science Datenbank recherchiert, mittels der Literaturdatenbank EndNote verwaltet und für die Außendarstellung der Verbünde genutzt. Den Verbänden wurde die Vorgehensweise der Recherchemöglichkeit nach Förderkennzeichen zur eigenen Anwendung erläutert. Dadurch wurde die korrekte und konsequente Angabe der Förderkennzeichen bei Veröffentlichungen und damit die Sichtbarkeit der Verbünde verbessert.

Zusätzlich zur Publikationsrecherche werden regelmäßig „[paper of the quarter](#)“ aus den Verbänden gekürt und mit einer Kurzzusammenfassung auf der Website veröffentlicht sowie an einen großen Verteiler verschickt.

Die 2014 von der Koordinierungsstelle herausgegebene Broschüre „Verbundforschung für seltene Erkrankungen – Gemeinsam zu Diagnose und Therapie“ stellte die Arbeit der zu diesem Zeitpunkt geförderten Verbünde vor. Über alle ab 2015 hinzugekommenen Verbünde wurden einseitige Portraits erstellt und sowohl auf der Website als auch im Rahmen des **halbjährlich erscheinenden Newsletters** veröffentlicht (s.u.).

Die Koordinierungsstelle hat zudem erwirkt, dass Forschungsergebnisse der Verbünde regelmäßig im **Newsletter „Aktuelle Ergebnisse der Gesundheitsforschung“** des BMBF vorgestellt werden. Bislang sind hier 17 Artikel aus dem Kreis der Verbünde erschienen. Auch die Rubrik „Aktuelles“ der BMBF-Website und andere Formate stehen den Verbänden zur Verfügung (siehe unter [Presseartikel](#)). Seit 2015 gibt die Koordinierungsstelle den halbjährlich erscheinenden [Research for Rare - Newsletter](#) heraus, der an einen großen Verteiler (über 300 Adressaten) geschickt wird. Dieser stellt die Arbeit der Verbünde vor und nimmt aktuelle Themen auf.

Für mehrere Verbünde und das Research4Rare- Netzwerk wurden kurze **Videobeiträge** koordiniert. Die Koordinierungsstelle unterstützte die Verbünde dabei, die Filme in sozialen Medien adäquat zu verbreiten und bietet diese auch auf der Website und im eigenen Research4Rare - YouTube-Kanal an.

Die **ACHSE e.V.** hat (im Rahmen einer Vergabe durch die Koordinierungsstelle) regelmäßig Beiträge der Verbünde über ihre Kanäle verbreitet und in 2020 kurze Statements von Koordinator*innen der Verbünde in Form von Kurzvideos aufgenommen. Diese wurden von der Koordinierungsstelle weiterverbreitet. Die Teilnehmenden hatten so die Möglichkeit, über ihre Forschungsarbeit zu berichten und ihrer Forschung „ein Gesicht“ zu geben. Für das ACHSE e.V. Positionspapier „4 Millionen Gründe jetzt zu handeln“ zur Bundestagswahl hat die Koordinierungsstelle mit den Verbänden das Thema Forschung/Verbundforschung bespielt.

Ein gemeinsam mit dem DLR geplanter **Workshop für junge Wissenschaftler** aus den Verbänden zum eigenständigen Erstellen kurzer Videobeiträge zu ihrer Arbeit wurde 2020 aufgrund der Covid19-Pandemie als Online-Workshop angeboten. Insgesamt sind drei Videobeiträge, die im Rahmen dieses Workshops entstanden sind, veröffentlicht worden (abrufbar unter www.research4rare.de, der [R4R mitoNET-Webpage](#) und den [R4R YouTube-Kanal](#)).

Zudem hat die Koordinierungsstelle für die Verbünde Materialien/Vorlagen für Presseerklärungen zum Tag der Seltenen Erkrankungen erstellt und ihnen die Möglichkeit der Darstellung in diversen Medien vermittelt (bspw. im **Themenboten** Medizin und dem **+3 Magazin** (Beilage zur Süddeutschen Zeitung) ([Presseartikel](#)).

Der Sprecher Prof. Thomas Klopstock nahm im Juni 2022 an einem [Round Table](#) der Initiative change4RARE zum Thema „Forschung“ teil, bei dem er die Perspektive der Forschungsverbünde vertrat und ein [Interview](#) gab.

Zum Tag der Seltenen Erkrankung 2022 beteiligte sich die Koordinierungsstelle an der weltweiten Aktion der Illumination von Gebäuden, indem sie die Illumination der Dr. von Haunerschen Kinderklinik der LMU München organisiert und gemeinsam mit der Pressestelle des Klinikums Interviews zu verschiedenen seltenen Erkrankungen koordiniert hat: [Tag der seltenen Erkrankungen am LMU Klinikum - YouTube](#).

Ausrichtung internationaler Symposien

Im Namen des Sprecherrats und mit Unterstützung eines Scientific Advisory Committee organisierte die Koordinierungsstelle mehrere **Symposien** in der Reihe „The Translational Science of Rare Diseases: From Rare to Care“ (2014, 2018, 2023). Sie dienten dem Austausch von Ärzt:innen und Wissenschaftler:innen auf internationaler Ebene und der Präsentation der wissenschaftlichen Arbeit der Forschungsverbünde.

Wie schon zuvor konnten auch beim Symposium im Mai 2023 hochrangige Sprecher:innen aus dem In- und Ausland gewonnen werden (s. auch [Programmheft](#)). Die Referent:innen und Teilnehmer:innen (ca. 100) konnten vom interdisziplinären Fachaustausch zu den einzelnen Vorträgen, während der Postersession sowie bei den Diskussionsrunden und im persönlichen Austausch profitieren: 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 mit seltenen Erkrankungen 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 (zum [Podcast](#)) 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 Verbände und eine Patientenvertreterin kommen hier zu Wort.

Netzwerkübergreifende Strategie zur Sicherung der Nachhaltigkeit

Auch Verbände, die sich nicht mehr in der Förderung des BMBF befinden (Alumni), können unter Erfüllung festgelegter Kriterien im Sprecherrat mitarbeiten, sodass auch diese weiterhin am Austausch teilnehmen und gemeinsam Stellung zu gesundheitspolitischen Themen beziehen können. Die Koordinierungsstelle nimmt Anliegen aus den Verbänden zum Thema **Verstetigung** auf und unterstützt die Verbände bei der Umsetzung.

II.2 Finanzpositionen

Die wichtigsten Finanzpositionen des Projekts waren Personal-, Sach- und Reisekosten.

Im Projekt arbeiteten zwei wissenschaftliche Mitarbeiterinnen in Teilzeit und eine studentische Hilfskraft auf Stundenbasis. Sachmittel wurden vorrangig für die Öffentlichkeitsarbeit und die Ausrichtung des internationalen Symposiums in 2023 verwendet. An die ACHSE e.V. erging eine Auftragsvergabe zur Erstellung von Videobeiträgen und zu fortlaufenden Aktivitäten an der Schnittstelle Forschung/Patient:in. Reise- und Übernachtungskosten zum Symposium und weiteren Treffen konnten den Verbundkoordinator:innen und Referent:innen erstattet werden.

II.3/ II.4 Notwendigkeit; Nutzen

Die Arbeit der Koordinierungsstelle hat das Research for Rare-Netzwerk und damit die Forschungsverbände national und international positioniert. Damit trägt sie substantiell zum Stellenwert der Arbeit der Verbände bei. Durch die enge Kooperation mit Patientenverbänden, Wissenschaft, Klinik und der politischen Ebene wird dazu beigetragen, dass Entscheidungsträger:innen vermehrt Maßnahmen zur sozioökonomischen Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen ergreifen. Eine erhöhte Sichtbarkeit bei möglichen Förderern kann sich zudem positiv auf weitere Antragstellungen auswirken.

II.5 Wissenschaftlicher Fortschritt

Dieser Punkt ist für das Vorhaben nicht relevant.

II.6 Veröffentlichungen

Dieser Punkt ist für das Vorhaben nicht relevant.