



## Patientenregister „Seltene Krankheiten“

*In jüngster Zeit sind eine Vielzahl von Patienten-Registern auch zu seltenen Krankheiten entstanden. Das Kindernetzwerk hat in dieser Übersicht mit finanzieller Unterstützung der Betriebskrankenkasse mhplus 28 Register von seltenen Erkrankungen zusammengestellt, die gerade auch für das Kindes- Jugend- und junge Erwachsenenalter von Bedeutung sind. Diese Übersicht erhebt aber in keiner Weise den Anspruch auf Vollständigkeit, da immer wieder neue Patienten-Register entstehen und die Laufzeit oder Finanzierung bereits länger laufender und bestehender älterer Register endet. Das Kindernetzwerk weist daher ausdrücklich darauf hin, dass der Status der jeweiligen Register aktuell nur vollständig erfasst werden kann, wenn die jeweiligen Links genutzt und zusätzlich die entsprechenden Ansprechpartner der Register kontaktiert werden.*

### Übersicht

1. Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
2. Alport Register (europ. Alport Register)
3. ARegPKD Köln Europäisches Registers zur Autosomal Rezessiven Polyzystischen Nierenerkrankung (ARegPKD)
4. CHILDREN-MS-Register Bundesweites Register zur kindlichen MS in Göttingen
5. CMT-Patientenregister Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung
6. CPT-SIOP-Register, Internationales Register zu Choroid-Plexus-Tumoren
7. Cure-Net: Nationales Register für angeborene urorektale Fehlbildungen
8. CUSTODES: Das deutsche Register für Patienten mit Cushing-Syndrom
9. CWS-SoTiSaR Register für Weichteilsarkome und seltene Weichteiltumore
10. DMD- und SMA-Patientenregister
11. Epidermolysis Bullosa EB-Netzwerk
12. Erhebung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK)
13. ESID: Europäisches Patientenregister für primäre Immundefekte
14. EUROFA - EFACT: Europäisches Register für Friedreich-Ataxie
15. Fanconi Anämie Register
16. FKRP-Patientenregister (globales Patientenregister)
17. IBM-Patientenregister sporadischer“ Einschlusskörpermyositis
18. LTR - Register für Lebertumoren im Kindes- und Jugendalter (LTR) der GPOH
19. Marginalzonenlymphom-Register (Pilotphase)
20. Mucopolysaccharidosis type 1 (MPS I) Register
21. Myotone Dystrophie-Patientenregister
22. NCL-Register: Internationales Patientenregister für neuronale Ceroid-Lipofuszinosen  
Verhornungsstörungen
23. PAM/MFM-Patientenregister erbliche Protein-Aggregations-Myopathien (PAM) bzw. Myofibrillären  
Myopathien
24. Patientenregister des Zentrums für Seltene Erkrankungen Heidelberg
25. Sichelzellerkrankung - Patientenregister
26. STEP-Register für seltene Tumorerkrankungen in der Pädiatrie
27. TIRCON-Register für NBIA - Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn
28. Von Hippel-Lindau-Syndrom Register

## Zu 1.: Alpha-1-Antitrypsin-Mangel

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=DE&Expert=69990](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=DE&Expert=69990)

Der Alpha-1-Proteinase-Inhibitor-Mangel (A1-PI-Mangel) ist eine erbliche Erkrankung mit Lungenemphysem, Leberzirrhose und selten auch einer Hautbeteiligung (Pannikulitis). Der Serumspiegel des Alpha-1-Antitrypsins (AAT), des wichtigsten Protease-Inhibitors (PI) im Serum, ist erniedrigt. Die Prävalenz in der westeuropäischen Allgemeinbevölkerung beträgt etwa 1:2.500, höher ist sie bei Personen mit skandinavischer Herkunft. Die häufigsten Mangelallele in Nordeuropa sind PI Z und PI S. Die meisten Personen mit schwerem A1-PI-Mangel haben den homozygoten PI-Typ ZZ. Die klinische Ausprägung ist von Patient zu Patient sehr verschieden und reicht vom Fehlen von Symptomen bis zu lebensbedrohlicher Leber- oder Lungenerkrankung. Die Typen ZZ und SZ bedingen ein Risiko für die Entwicklung respiratorischer Symptome (Dyspnoe, Husten), für frühes Auftreten eines Emphysems und Obstruktion des Luftaustausches im frühen Erwachsenenalter. Zusätzliche Risikofaktoren, die die Progredienz der respiratorischen Symptome beschleunigen, sind das Zigarettenrauchen und Staubexposition. Der A1-PI-Mangel des Typs ZZ kann im Kindes- oder Erwachsenenalter auch zu akuter oder chronischer Lebererkrankung führen. Charakteristische klinische Zeichen sind Neugeborenen-Ikterus mit erhöhtem konjugiertem Bilirubin und abnormen Serumspiegeln der Leberenzyme. Im Alter von etwa 50 Jahren kann es wegen Zirrhose zum Leberzellversagen kommen. Sehr seltene Symptome sind nekrotisierende Pannikulitis und sekundäre Vaskulitis. Der A1-PI-Mangel wird autosomal-rezessiv vererbt, Ursache sind Mutationen im Gen für AAT (*SERPINA1*, 14q32.1). Die Diagnose wird durch den Nachweis niedriger AAT-Serumspiegel und durch Typisierung mit isoelektrischer Fokussierung gestellt. Differentialdiagnostisch müssen Krankheiten mit Blutungsneigung oder Ikterus, Virus-infektionen, Hämochromatose, Wilson-Krankheit und Autoimmun-Hepatitis (s. diese Termini) ausgeschlossen werden. Zur Behandlung der Lungenerkrankung werden die intravenöse Substitution von Alpha-1-Antitrypsin, jährliche Grippeimpfung und eine alle 5 Jahre wiederholte Pneumokokken-Impfung empfohlen. Die Atemprobleme können durch langwirksame Broncholytika und inhalierte Glukokorticoide gemildert werden. Terminale Leber- und Lungeninsuffizienz verlangen eine Organ-transplantation. Patienten mit A1-PI-Mangel und Leberzirrhose haben allgemein eine ungünstige Prognose.

Kontaktperson (Register) :

Prof. Robert BALS

Klinik für Innere Medizin V - Pneumologie, Allergologie, Beatmungs- und Umweltmedizin

Universitätsklinikum des Saarlandes

Kirrberger Straße 100

66421 HOMBURG

DEUTSCHLAND

Mehr Informationen

Telefonnr. : 49 (0)6841 16 23601

Fax : 49 (0)6841 16 23602

[http://www.uniklinikum-](http://www.uniklinikum-saarland.de/de/einrichtungen/kliniken_institute/medizinische_kliniken/innere_medizin_v)

[saarland.de/de/einrichtungen/kliniken\\_institute/medizinische\\_kliniken/innere\\_medizin\\_v](http://www.uniklinikum-saarland.de/de/einrichtungen/kliniken_institute/medizinische_kliniken/innere_medizin_v)

Patienteninformation zum Deutschen Register für Patienten mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ([PDF-Download](#))

## **Zu 2.: Alport Register (europ. Alport Register)**

<http://alport.de/englishregister.html>

Informationen für Patienten und Ärzte über das Alport-Syndrom (Alport-Pathogenese, aktuellen Forschungen und Projekte).aft. Die wichtigsten Seiten informieren Sie über die Europäische Alport-Registrierungsstelle und die EARLY PRO-TECTECT-Test Alport , beide werden von uns an der Universitätsmedizin Göttingen koordiniert.

Bitte beachten: Persönliche Beratung via Internet oder E-Mail ist nicht möglich. Wenn Sie ein Patient sind, müssen Sie sich an Ihren Kinderneurologen , Neurologen oder Spezialisten für Humangenetik wenden. Wir werden jedoch unser Bestes tun, um Ihnen und Ihrem Arzt zusätzliche Informationen und Kontaktadressen zu geben.

Alport-Syndrom

Definition: Erbliche Nierenerkrankung , bei den meisten Patienten zusätzlicher Hörverlust und Augenveränderungen.

Genetik: In 85% X-Chromosomal (mehr Männer betroffen)

Krankheitsverlauf: Führt bei den meisten Patienten zu Nierenversagen und Dialyse (die eine Transplantation erfordern).

Pathogenese: Progressive Narbenbildung , Nierenbiopsie oder Mutationsanalyse.

Therapie : Fortbestehen von Nierenversagen kann durch Medikamente verzögert werden Zeitabhängig. Nierenverlust kann durch Dialyse oder Nierentransplantation ersetzt werden.

Kontakt:

Prof. Dr. O. Gross

Universitätsmedizin Göttingen

Abteilung für Nephrologie und Rheumatologie

Robert-Koch Str. 40

37075 Göttingen

Telefon: + 49-551-39-6331

Fax: + 49-551-39-8906

E-Mail: [gross.oliver@med.uni-goettingen.de](mailto:gross.oliver@med.uni-goettingen.de)

### Zu 3.: ARegPKD Köln

Europäisches Registers zur Autosomal Rezessiven Polyzystischen Nierenerkrankung (ARegPKD)  
<http://www.pkdcure.de/index.php?page=arpkd-register>

Angeborene zystische Nierenerkrankungen gehören zu den häufigsten Ursachen eines Nierenversagens. So ist im Erwachsenenalter die so genannte Autosomal Dominante Polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD, engl. autosomal dominant polycystic kidney disease) die häufigste Ursache eines genetischen Nierenversagens. Die seltenere, schwerwiegende autosomal rezessive Form der polyzystischen Nierenerkrankung (ARPKD) präsentiert sich dagegen meist bereits in der frühen Kindheit.

Die ARPKD betrifft die Nieren und immer die Leber. Es können aber auch Symptome z. B. in der Bauchspeicheldrüse oder den Lungen auftreten. Der Verlauf der ARPKD kann dabei zwischen einzelnen Patienten sehr unterschiedlich sein. Die ARPKD ist eine seltene, aber auch in heutiger Zeit noch schwer zu behandelnde Erkrankung. Die Nieren- und Leberfunktion verschlechtern sich im Laufe der Zeit und machen bei vielen Patienten eine Nierentransplantation vor dem 20. Lebensjahr erforderlich. Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung gibt es bisher keine ausreichenden wissenschaftlichen Erkenntnisse zum Langzeitverlauf der Erkrankung oder zum Ansprechen auf bisherige Behandlungsansätze.

Eine etablierte ursächliche Therapie ist bisher nicht bekannt. Ausgehend von der Kinderklinik der Universität zu Köln (Ärztl. Direktor: Prof. J. Dötsch) wird unter der Leitung von Dr. Max Christoph Liebau und Dr. Markus Feldkötter (Unikinderklinik Bonn) nun eine multizentrische, europäische Registerstudie (ARegPKD) begonnen, mit der diese Lücke geschlossen werden soll. Mehrere weitere deutsche kindernephrologische Zentren sind aktiv in die Etablierung von ARegPKD eingebunden. Unterstützt von der deutschen Gesellschaft für pädiatrische Nephrologie und in Kooperation mit Genetikern und einem europäischen Netzwerk von Kindernephrologen werden klinische Daten von Patienten aus ca. 15 europäischen Ländern gesammelt. ARegPKD verzeichnet seit dem Sommer 2012 erste Patienten in einer entsprechenden web-basierten Datenbank. ARegPKD wird hierbei von der bundesweiten Selbsthilfeorganisation PKD Familiäre Zystennieren e. V. finanziell und ideell unterstützt. Der gemeinnützige Verein kümmert sich nicht nur um die SELBSTHILFE mit regionalen Gruppen, sondern auch um PRÄVENTION durch Aufklärung bei Patienten und Ärzten und die Schaffung eines öffentlichen Bewusstseins und um FORSCHUNG durch Förderung über den Forscherpreis PKD-Award und über die Unterstützung wissenschaftlicher Projekte zu Zystennieren. Im weiteren Verlauf wird ARegPKD von grundlagenwissenschaftlichen Projekten begleitet werden, die sich mit den biologischen Ursachen der ARPKD beschäftigen.

Klinik und Poliklinik für Allgemeine Kinderheilkunde der Uniklinik Köln

Kerpener Str. 62, 50937 Köln

Tel.: 0221 478-4359

Ansprechpartner: Dr. med. Max Christoph Liebau

E-Mail: [max.liebau@uk-koeln.de](mailto:max.liebau@uk-koeln.de)

PKD Familiäre Zystenniere e. V.

Geschäftsstelle Darmstadt

Karl-Kreuzer-Weg 12

64625 Bensheim

Telefon: 06251 5504748

E-Mail: [gs@pkdcure.de](mailto:gs@pkdcure.de)

#### **Zu 4.: CHILDREN-MS-Register**

Bundesweites Register zur kindlichen MS in Göttingen

<http://www.kinder-mszentrum-goettingen.de>

Das Register wird in Kooperation zwischen der Abteilung Pädiatrie II, Schwerpunkt Neuropädiatrie, an der Universitätsmedizin Göttingen, unter dessen Direktorin und Koordinatorin des Projekts, Prof. Dr. Jutta Gärtner, mit Prof. Dr. Wolfgang Brück, Abteilung Neuropathologie an der Universitätsmedizin Göttingen, Dr. Martin Daumer, Sylvia Lawry Zentrum für Multiple Sklerose Forschung München, sowie Prof. Dr. Rüdiger von Kries und Dr. Veit Grote, Abteilung für Pädiatrische Epidemiologie der Ludwig Maximilian Universität München, erstellt. Es soll u.a. Aufschluss über die Häufigkeit der kindlichen MS in Deutschland sowie das Spektrum des Krankheitsverlaufs geben.

Schätzungsweise 100 bis 200 Kinder und Jugendliche unter 16 Jahren erkranken in Deutschland jedes Jahr neu an der kindlichen MS. Genau weiß dies bisher niemand. Auch zur Diagnostik und Behandlung der kindlichen MS gibt es bislang keine kontrollierten klinischen Studien. Die Therapie orientiert sich bisher an den für die MS des Erwachsenenalters etablierten Empfehlungen der "Multiplen Sklerose Therapie Konsensus Gruppe" (MSTKG). Allerdings gibt es bisher keine wissenschaftlichen Belege dafür, ob und inwieweit bei der kindlichen MS altersabhängige Besonderheiten in der klinischen Symptomatik, im Krankheitsverlauf oder bei der therapeutischen Beeinflussbarkeit bestehen.

Im Patientenregister von CHILDREN MS sollen nun erstmals alle wichtigen Daten zur kindlichen MS in Deutschland zentral zusammengetragen werden. Dazu gehören klinische Symptome, Befunde der Kernspintomografie des Gehirns und auch Angaben zu Akut- und Langzeittherapien von bereits im Deutschen Zentrum für Multiple Sklerose im Kindes- und Jugendalter in Göttingen bekannten Patienten. Diese Daten werden rückwirkend und prospektiv erhoben. Die Rekrutierung weiterer Patienten erfolgt bundesweit über die Erhebungseinheit für seltene pädiatrische Erkrankungen (ESPED). Die Dokumentation der im Rahmen des Projektes gesammelten Daten erfolgt in einem im Sylvia Lawry Zentrum in München speziell für die kindliche MS einzurichtenden zentralen Patientenregister. Die Daten sollen laufend aktualisiert werden, um das klinische Spektrum und den Krankheitsverlauf einer kindlichen MS besser kennenlernen zu können.

[Hallo bei ChildrenMS-Website](#)

Informationen für Kinder und Jugendliche, für Eltern und für Experten

## **Zu 5. CMT-Patientenregister Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung**

<http://www.neurologie.uni-goettingen.de/charcot-marie-tooth-erkrankung.html>

Dieses Register sammelt Daten über Patienten in Deutschland mit Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung (CMT, auch als HMSN oder hereditäre Neuropathie bekannt). Betroffene können sich über diese Webseite registrieren und Ihre Daten eintragen. Die gesammelten Informationen helfen der Forschung und ermöglichen es, Teilnehmer für klinische Studien zu finden.

Für die CMT-Erkrankung gibt es derzeit keine Heilung. Viele Wissenschaftler versuchen, mehr über die Erkrankung herauszufinden und einer Heilung näher zu kommen. Dazu müssen sie manchmal testen, ob zum Beispiel ein bestimmtes Medikament CMT-Patienten hilft. Für eine solche klinische Studie brauchen sie meistens 50 Personen oder mehr. Da es in Deutschland aber nur wenige Menschen mit CMT gibt, ist es hilfreich die Kontaktdaten von vielen Patienten an einer Stelle zu sammeln. Außerdem können Ärzte sehen, welche Behandlung Menschen mit CMT bekommen und wie gut sie ihnen hilft.

Während bei manchen Registern Ärzte die Daten direkt eintragen, stehen Sie als Patient beim CMT-Patientenregister im Mittelpunkt. Sie können selbst entscheiden, ob Sie mitmachen möchten. Wenn Sie möchten, starten Sie dann die Registrierung und geben einen Teil der Daten selbst ein. Sie sehen immer, welche Daten wir gespeichert haben und tragen aktiv zum Erfolg des Patientenregisters bei. Sie erreichen Ihre Daten jederzeit über das Internet, nachdem Sie sich mit Ihrem Passwort angemeldet haben.

Alle weiteren wichtigen Informationen auf der obigen Webseite.

## Zu 6.: CPT-SIOP-Register

### Internationales Register zu Choroid-Plexus-Tumoren

#### Link

Seit 01.06.2010 befindet sich die nationale Studienzentrale für die Studien der Societé International d'Oncologie Pédiatrique (SIOP) zu Choroid-Plexus-Tumoren an unserer Klinik. Wir betreuen das Follow-Up der ausgelaufenen CPT-SIOP-2000-Studie (auch für internationale Patienten), sind an der Endauswertung beteiligt und bereiten die Durchführung der Nachfolgestudie CPT-SIOP-2009 in Deutschland vor. In der Zwischenzeit ist das CPT-SIOP-Register für alle Patienten (auch außerhalb Deutschlands) mit Plexustumoren geöffnet. Angesichts der Seltenheit der Tumoren ist zur optimalen Auswertung die möglichst komplette, weltweite Erfassung aller Patienten weiterhin wünschenswert.

Choroid-Plexus-Tumore sind sehr seltene Hirntumoren, bei denen das Adergeflecht in den Hirnkammern zu wuchern beginnt. Ihr Anteil unter den Hirntumoren beträgt über alle Altersgruppen etwa ein halbes Prozent. Da sie jedoch meist früh auftreten, liegt der Anteil bei Kindern insgesamt mit 1 bis 4%, im ersten Lebensjahr sogar mit bis zu 13% deutlich höher. In Deutschland wurden in den letzten Jahren jährlich etwa 10 Patienten gemeldet. Man unterscheidet zwischen gutartigen Plexuspapillomen, bösartigen Plexuskarzinomen und, in mittlerer Stellung, atypischen Plexuspapillomen. Manchen Plexuskarzinomen liegt ein Li-Fraumeni-Syndrom zugrunde, eine autosomal-dominant vererbten Tumorprädisposition, bei der in der Regel das Tumorsuppressorgen TP53 verändert ist. Ferner ist häufig die Expression und Kopienzahl eines der Gene für PDGF-Rezeptoren erhöht.

Das Register führt keine Arzneimittelprüfung im Sinne des AMG durch. Es berät anhand der Zwischenergebnisse der CPT-SIOP-2000-Studie. Diese zeigt, dass insbesondere Patienten mit Plexuskarzinomen nach der größtmöglichen Entfernung des Tumors von Chemotherapie und, falls nicht vom Alter kontraindiziert, Strahlentherapie profitieren können. In der geplanten Nachfolgestudie CPT-SIOP-2009 sollen vier adjuvante Behandlungsarme verglichen werden.

#### Ziele des Registers

Epidemiologische und klinische Erfassung aller Patienten mit Plexustumoren in einer internationalen Datenbank

Strukturierung der zentralen Referenzbegutachtung von Pathologie, Radiologie und Radiotherapie

Wissenschaftliche Auswertung der erfassten Daten

Ermittlung von Überlebensraten (ereignisfrei und gesamt)

Ermittlung des Stellenwertes der operativen, der radiologischen und der Chemotherapie

Die Studienzentrale wird gefördert von der Deutschen Kinderkrebsstiftung ([www.kinderkrebsstiftung.de](http://www.kinderkrebsstiftung.de)).

Weitere Informationen [hier](#).

Info: [www.uke.de/cpt](http://www.uke.de/cpt)

E-Mail: [cpt@uke.de](mailto:cpt@uke.de)

Leitung

PD Dr. med. Uwe Richard Kordes

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Klinik und Poliklinik f. Päd. Hämatologie u. Onkologie

Martinistraße 52, 20246 Hamburg

Telefon +49 (40) 7410 59199

Fax +49 (40) 7410-57544

[kordes@uke.de](mailto:kordes@uke.de)

Verweis: Studienliteratur CPT, Dokumente zum CPT-Registry

## Zu 7.: Cure-Net

Nationales Register für angeborene urorektale Fehlbildungen

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=DE&Expert=211082](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=DE&Expert=211082)

Aufgrund der embryonalen Fehlentwicklung des uro-rektalen Septums entstehen angeborene Fehlbildungen, die eine enorme Herausforderung für die medizinische Versorgung der Betroffenen und ihrer Familien darstellen. Da die Kontinenz schon bei der Geburt beeinflusst ist, gehen sie häufig ein Leben lang mit körperlichen und psychosozialen Folgen einher.

Anorektale Malformationen (ARM) auf der einen Seite und der Ekstrophie-Epispadie-Komplex (EEK) auf der anderen Seite repräsentieren diese schweren Krankheitsbilder, die zwar insgesamt selten in 1 auf 2.500 Lebendgeburten auftreten, aber jedes Jahr in Deutschland ca. 280 Neugeborene betreffen.

CURE-Net ist ein Forschungsprojekt, das verschiedene Aspekte umfasst. Die Teilnahme an einzelnen Bereichen dieser Studie ist problemlos möglich. Wenn Sie z.B. der Genetik oder Psychologie kritisch gegenüberstehen, helfen Sie dennoch, wenn sie an den medizinischen Aspekten teilnehmen. Wir bitten Sie um getrennte, jederzeit widerrufbare Einverständnisse. Treten Sie mit uns in Kontakt!

Registrierung aller in Deutschland auftretende Fälle einer uro-rektalen Fehlbildung (d.h. Analastresie, anorektalen Fehlbildung, kloakale Fehlbildung, Epispadie, Blasenekstrophie, Kloakenekstrophie). Hierbei sind natürlich alle ab 2009 geborene Patienten besonders hilfreich. Wir unterstützen die Betroffenen mit einem Nachsorge-Pass und umfassenden Informationen zur Fehlbildung in Unterstützung mit der Selbsthilfe.

Querschnittsstudie aller Betroffenen um standardisiert die Diagnose und Behandlung zu erheben, getrennt für Anorektalfehlbildungen und Epispadie-Ekstrophie-Komplex.

Ursachenforschung betreffend Umweltfaktoren oder genetischen Faktoren.

Grundlagenforschung mit Hilfe von Tiermodellen

Evaluation der psychosozialen Belastung und Lebensqualität der Betroffenen.

### Fazit

Ziel des Netzwerks für kongenitale uro-rektale Malformationen (CURE-Net) ist es, neben der molekularbiologischen Grundlagenforschung, den postoperativen Behandlungserfolg und die unterschiedlichen Formen der Nachsorge durch multizentrische, klinische und psychosoziale Forschung mit Hilfe standardisierter Untersuchungsverfahren zu evaluieren. Das Netzwerk wurde 2009-2012 durch das BMBF gefördert. 600 Patienten haben sich in diesem Zeitraum daran beteiligt. Seit 2013 erfolgt eine Förderung des Registers in Heidelberg durch die DFG.

Jeder Betroffene und jeder mit diesen Patienten arbeitende Arzt ist aufgerufen sich aktiv zu beteiligen.

### Patienten

Wenn Sie jemand sind, der mit einer anorektalen Fehlbildung oder einer Fehlbildung aus dem Epispadie-Ekstrophie-Komplex geboren wurden, so würden wir uns freuen, wenn Sie mit uns Kontakt aufnehmen. Wir sind uns sicher, dass auch Sie durch Ihre Unterstützung auch selbst viel profitieren werden.

Bitte wenden Sie sich an unsere [Koordinationsstelle](#) in Bonn.

### Ärzte

Wenn Sie behandelnder Arzt oder Ärztin von Kindern aus dem beschriebenen Fehlbildungskreis sind, können Sie Ihren Patienten und der Forschung in diesem Gebiet helfen, indem Sie selbst Neugeborene bis zum sechsten Monat bzw. vor der Rekonstruktion selbst [melden](#).

Patienten von dem Projekt informieren.

Herr PD Dr. Reutter

E-Mail: [reutter@cure-net.de](mailto:reutter@cure-net.de)

Kontakttelefon: 06131 17 3878 (teilweise nicht erreichbar).



Herr Dr. Jenetzky  
E-Mail: [jenetzky@cure-net.de](mailto:jenetzky@cure-net.de)  
Netzwerk für kongenitale uro-rektale Malformationen (CURE-Net)  
c/o Institut für Humangenetik  
Biomedizinisches Zentrum  
Universitätsklinikum Bonn  
Sigmund-Freud Str. 25, 53127 Bonn

CURE-Net Register  
c/o Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie,  
Universitätsmedizin Mainz  
Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz

## Zu 8.: CUSTODES

Das deutsche Register für Patienten mit Cushing-Syndrom

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=DE&Expert=430202](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=DE&Expert=430202)

Der 28. Februar 2013 markierte das Datum für den 6. internationalen Tag für Seltene Erkrankungen. Die Medizinische Klinik und Poliklinik IV nimmt die Förderzusage der Else Kröner-Fresenius-Stiftung zu diesem Zeitpunkt zum Anlass, auf eine seltene Hormonerkrankung hinzuweisen:

Das Cushing-Syndrom ist eine seltene Erkrankung (ca. 200 Neuerkrankungen in Deutschland/Jahr) mit hoher Gesundheitsbeeinträchtigung und erhöhter Sterblichkeit. Hervorgerufen wird es durch eine exzessive Bildung des Stresshormons Cortisol, zumeist bedingt durch eine tumoröse Raumforderung der Hirnanhangsdrüse. Die Folgen sind drastisch: es kommt zu einer Multisystemerkrankung an praktisch allen Organsystemen. Im Vordergrund stehen hierbei die Effekte auf den Zucker- und Fettstoffwechsel, das Immunsystem und den Knochen. Weiterhin Darüber hinaus sind die Psyche und das Herz-Kreislauf-System betroffen.

Die Behandlung besteht in der rechtzeitigen Diagnose und zielgerichteten Therapie. Diese ist nur durch eine interdisziplinäre Zusammenarbeit von Hormonspezialisten, Chirurgen und Strahlentherapeuten möglich. Im Klinikum der LMU befindet sich das größte Zentrum für Cushing-Patienten in Deutschland mit über 200 Patienten. Sie werden hier nach modernsten Gesichtspunkten und möglichst schonend im kürzlich gegründeten Zentrum für Endokrine Tumore behandelt. Nach eigenen Untersuchungen lässt sich die Früherkennung durch ein computergestütztes Verfahren der Gesichtserkennung beschleunigen, wodurch die bedrückend lange Latenz von 3-5 Jahren bis zur Diagnosestellung deutlich verkürzt werden kann.

Die Else Kröner-Fresenius-Stiftung förderte ab 1.3.2013 für zu-nächst drei Jahre mit 392.640 € die Langzeituntersuchung von Patienten, die am Cushing-Syndrom erkrankt sind. Die Förderung hatte zum Ziel, mindestens 300 Patienten in vier deutschen Zentren (neben dem Klinikum der LMU das Max-Planck-Institut für Psychiatrie, das Universitätsklinikum Würzburg und das Universitätsklinikum Düsseldorf) in das Register aufzunehmen.

Weiterführende Links [hier](#).

CUSTODES Register unter Leitung von Prof. Dr. M. Reincke (Medizinische Klinik, Campus Innenstadt, Universität München) arbeiten mehrere große Zentren zusammen, um das Krankheitsbild des Cushing-Syndroms zu erforschen. Die Krankheitsverläufe der Patienten mit Cushing-Syndrom werden im Register erfasst. Im Rahmen des Registers werden spezifische wissenschaftliche Projekte bearbeitet. Die Neurochirurgie in Tübingen nimmt an der Diagnostik-Studie teil. Im Rahmen der Studie wird die Aussagekraft herkömmlicher und innovativer diagnostischer Kriterien bei Morbus Cushing systematisch analysiert. Die korrekte Diagnosestellung bei Morbus Cushing ist auch heute noch eine große Herausforderung. Ziel der Studie ist die Verbesserung der diagnostischen Sicherheit, um die Patienten möglichst frühzeitig der richtigen Behandlung zuführen zu können. Unsere Arbeitsgruppe beteiligt sich auch an einem multizentrischen Projekt des Registers, welches sich mit Lebensqualität und Kognition bei Patienten mit Cushing-Syndrom beschäftigt.

Ansprechpartner:

Prof. Dr. med. Martin Reincke

Direktor der Medizinischen Klinik und Poliklinik IV

Klinikum der Universität München

Ziemssenstr. 1, 80336 München

Tel.: +49-(0)89-5160-2101

Fax: +49-(0)89-5160-4428

## Zu 9.: CWS-SoTiSaR

Register für Weichteilsarkome und seltene Weichteiltumore

[Link](#)

Erkrankung

Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene mit Weichteilsarkomen und -tumoren:

Rhabdomyosarkome: embryonales Rhabdomyosarkom, alveoläres Rhabdomyosarkom, Rhabdomyosarkome anderer Subgruppe (not otherwise specified, NOS)

Rhabdomyosarkomartige Weichteilsarkome („RMS-like“): extraossäres Ewing Sarkom (Ewingsarkom der Weichteile), peripherer primitiver neuroektodermaler Tumor, Synovialsarkom, Undifferenziertes Sarkom  
Nicht-Rhabdomyosarkomartige Weichteilsarkome **und** -tumore („Non-RMS“): Aggressives Angiomyxom, Angiomatoides fibröses Histiozytom, Alveoläres Weichteilsarkom, Desmoplastisch klein- und rundzelliger Tumor, Epithelioides Sarkom, Extraskelletale Chondrosarkome (z.B. mesenchymales oder myxoides Chondrosarkom), extraossärer Riesenzelltumor, Embryonales Sarkom der Leber Endometriales Stromasarkom, Fibrosarkom (auch infantiles Fibrosarkom) Inflammatorischer myofibroblastischer Tumor/Sarkom, Klarzellsarkom, Leiomyosarkom, Liposarkom, Malignes Ektomesenchymom, Maligner mesenchymaler Tumor, Maligner peripherer Nervenscheidentumor (malignes Schwannom), Maligner Rhabdoidtumor, Myofibroblastisches Sarkom, Myxofibrosarkom, Niedrigmalignes fibromyxoides Sarkom, PCom, Plexiformer fibrohistozytischer Tumor, Retina-Anlage-Tumor Solitary fibrous tumor, Undifferenziertes pleomorphes Sarkom, Vaskuläre Tumoren (z.B. Hämangioendotheliome, Angiosarkome)

andere Weichteiltumore: Chordom, Dermatofibrosarcoma protuberans, Fibromatosen und Myofibromatosen, Gastrointestinaler Stromatumor, Lipoblastom, Pleuropulmonales Blastom

Nachdem sich die Rahmenbedingungen für klinische Studien 2004 erheblich verändert haben, wurde die klassische Therapieoptimierungsstudie (TOS) umstrukturiert. Die flächendeckende Registrierung der Patienten mit Weichteilsarkomen und -tumoren wird in Zukunft durch das CWS Register „SoTiSaR“ gewährleistet. SoTiSaR steht für „Soft Tissue Sarcoma Registry“. Es stellt eine Datenbasis für alle Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene mit diesen seltenen Erkrankungen dar und schafft die Voraussetzung zur Durchführung von klinischen Studien und Begleitstudien (z.B. Molekularbiologie, Pathologie, etc.). Nur über eine komplette, nicht verfälschte Erfassung aller Patienten ist ein vertieftes Verständnis der Epidemiologie und Biologie dieser Tumorgruppe möglich, die schneller und einfacher zur Identifikation neuer therapeutischer Zielstrukturen und prognostischer Parameter führen kann:

- > Prospektive Registrierung aller neu diagnostizierten Patienten mit Weichteilsarkomen und -tumoren zur Sammlung von Informationen über die Inzidenz.
- > Prospektive Sammlung von Informationen über die Behandlung und das Behandlungsergebnis sowie retrospektive Auswertung des Zusammenhangs zwischen Intervention und Ergebnis
- > Beurteilung der Qualität der Behandlung durch Datensammlung, Datenüberprüfung und Beratung durch das Kompetenzzentrum und die Referenzzentren
- > Schaffung einer Datengrundlage für die Überprüfung der gegenwärtigen Risikoeinteilung und die Definition neuer Risikofaktoren zusammen mit biologischen Faktoren und dem Langzeitbehandlungsergebnis
- > Definition neuer spezifischer Endpunkte für Weichteilsarkome
- > Schaffung einer Datengrundlage für die Entwicklung innovativer Phase-I, -II und -III Studien, die gemeinsam mit der European paediatric Soft Tissue Sarcoma Group (EpSSG) und der Arbeitsgemeinschaft Internistische Onkologie (AIO) der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie (DGHO) durchgeführt werden können. Diese Studien sollen sich auf ausgewählte Patientengruppen (z.B. Hochrisiko-Rhabdomyosarkome, primär resezierte Synovialsarkome und „adult type“ Weichteilsarkome)

beziehen. Die Durchführbarkeit solcher Studien erfordert ein Register, das die standardisierte Behandlung sowie deren Ergebnis bei Patienten aller Untergruppen erfasst.

- > Schaffung einer Datengrundlage für den Aufbau einer Tumorbank.
- > Schaffung einer Datengrundlage für die Durchführung weiterer klinischer Studien und biologischer Forschungsprojekte
- > Schaffung einer Informationsgrundlage für Forscher, Kliniker und Patienten/Patienteneltern
- > Langzeitnachverfolgung der Patienten in Zusammenarbeit mit den spezifischen Forschungsgruppen (z.B. RiSK, LESS), um Lebensqualitäts- und Spätfolgen-Fragen beantworten zu können
- > Schaffung eines Informationssystems, das Daten des Registers, Daten aus klinischen Studien der CWS-Gruppe und Daten aus biologische Studien miteinander vernetzt (inklusive „comprehensive profiling“ : Genom, Transkriptom und Proteom)
- > Schaffung einer Datenzentrale für verwandte Studiengruppen und deren Register innerhalb der CWS-Gruppe (Österreich, Polen, Schweden und Schweiz)

#### Therapie

Die CWS-Studiengruppe stellt den am Register SoTiSaR teilnehmenden Zentren Behandlungsempfehlungen in Form der „CWS-Guidance“ zur Verfügung.

Leiter: Prof. Dr. med. Ewa Koscielniak, Prof. Dr. med. Thomas Klingebiel

#### Koordination

Dr. med. Monika Sparber-Sauer, Dr. med. Monika Scheer  
Klinikum Stuttgart - Olgahospital  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin - Pädiatrie 5,  
Studienzentrale CWS  
Kriegsbergstrasse 62  
70174 Stuttgart  
Telefon +49 (711) 278 73870  
Fax +49 (711) 278 72749  
cws@olgahospital-stuttgart.de  
URL: <http://olgahospital-stuttgart.de/index.php?id=889>

#### Dokumentation

Simone Feuchtgruber, Erika Hallmen, Iris Veit-Friedrich  
Klinikum Stuttgart - Olgahospital  
Klinik f. Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrie 5,  
Studienzentrale CWS  
Kriegsbergstrasse 62  
70174 Stuttgart  
Telefon +49 (711) 278-73811/73875  
Fax +49 (711) 278 72749  
cws.dokumentation@olgahospital-stuttgart.de

### Verweis(e)

Studienliteratur Weichteilsarkome

Nachsorgeplan Weichteilsarkome

Weichteilsarkome. Interdisziplinäre Leitlinie der Deutschen Krebsgesellschaft und Leitlinien und der Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie 2008

### Förderung

Die Kinderkrebsstiftung fördert das Register SoTiSaR und die CWS-2007 HR Studie.

Der Förderkreis Krebskranke Kinder Stuttgart e.V. unterstützt die Ausstattung der CWS-Studienzentrale.

## Zu 10. DMD- und SMA-Patientenregister

<http://www.treat-nmd.eu/registry/333>

Dieses Register ist für Patienten in Deutschland und Österreich mit **Spinaler Muskelatrophie**, Muskeldystrophie **Duchenne** oder Muskeldystrophie **Becker-Kiener**. Derzeit sind in dieser Datenbank 2212 Patienten registriert, davon 1421 im DMD- und 791 im SMA-Register.

Zur Behandlung der Spinalen Muskelatrophie und von Muskeldystrophien gibt es heute bereits vielversprechende Möglichkeiten, diese müssen aber noch weiter erforscht und mit Patienten zusammen getestet werden. Mit Hilfe des Registers können Patienten gezielt auf neue Behandlungsmöglichkeiten oder Studien hingewiesen werden und Wissenschaftlern wichtige Informationen über die Verbreitung dieser Erkrankungen gegeben werden.

Dieses Register richtet sich an Patienten mit Spinaler Muskelatrophie, Muskeldystrophie vom Typ Duchenne oder Becker-Kiener sowie an Überträgerinnen dieser Muskeldystrophien. Um die Organisation zu erleichtern, sollten sich hier nur Patienten aus Deutschland oder Österreich eintragen. In vielen anderen Ländern gibt es bereits Register oder es werden derzeit welche eingerichtet.

Wenn Sie Patient sind und sich hier registrieren lassen, können Sie auf Studien und Forschungsergebnisse aufmerksam gemacht werden, die speziell für Sie interessant sein könnten. Zudem helfen Sie dadurch mit, genaue Daten über die Verbreitung von Muskeldystrophien bzw. Spinaler Muskelatrophie zu sammeln, die allen Patienten zugute kommen können.

Eine der wichtigsten Informationen in diesem Patientenregister ist der genetische Befund, den Patienten bei ihrem Arzt erhalten können und von dem das Register eine Kopie benötigt. Hinzu kommt ein Fragebogen mit 11 bis 14 auch für Laien verständliche Fragen zu Ihrem Gesundheitszustand bzw. dem des Patienten, etwa zur Gehfähigkeit oder zur Einnahme bestimmter Medikamente.

In diesem Fall können Sie sich als Patient direkt selbst registrieren, direkt auf dieser Website.

Um den größtmöglichen Nutzen zu bieten, werden Ihre medizinischen Daten in ein europaweites Register übertragen. Dort können ausgewählte Wissenschaftler beispielsweise prüfen, ob Sie für eine neue Behandlungsmöglichkeit in Frage kommen; sie sehen jedoch nicht etwa Ihren Namen oder Adresse. Außerdem werden Statistiken erstellt, die jedoch ebenfalls keinerlei Rückschlüsse auf die Identität der Patienten zulassen. Wenn sich herausstellt, dass Sie vielleicht für eine Studie in Frage kommen, werden wir Ihnen dazu Informationen schicken. Wenn Sie möchten, können Sie dann mit den Planern der Studie in Verbindung treten.

Wenn Sie eine Frage haben, die auf den Informationsseiten oder in der Hilfe nicht beantwortet wird, oder Sie eine Rückmeldung geben möchten, können Sie gerne direkt mit dem Institut Kontakt aufnehmen:

[dmd-register@med.uni-muenchen.de](mailto:dmd-register@med.uni-muenchen.de)

Ihren genetischen Befund können Sie an folgende Postanschrift schicken:

Friedrich-Baur-Institut  
Klinikum der Universität München  
DMD- und SMA-Patientenregister  
Ziemssenstr. 1a, 80336 München

Sie können ihn auch an folgende Faxnummer senden: 089 4400-57402

Hierbei sollte auf einem Deckblatt gut sichtbar „DMD- und SMA-Patientenregister“ stehen, damit der Befund richtig zugeordnet werden kann.

## **Zu 11.: Epidermolysis Bullosa EB-Netzwerk**

<https://www.uniklinik-freiburg.de/fzse/beteiligte-netzwerke/eb-netzwerk.html>

Das Netzwerk Epidermolysis bullosa, ein vom BMBF-gefördertes Netzwerk für Seltene Erkrankungen, befasst sich mit der Epidermolysis bullosa (EB), einer Gruppe von erblichen kutanen Fragilitätssyndromen, die durch lebenslange trauma- induzierte Blasenbildung der Haut und Schleimhäute einhergeht. Die chronische Haut-Fragilität hat einen hohen persönlichen, medizinischen und sozio-ökonomischen Einfluss auf das Leben der Patienten und ihrer Angehörigen. Zurzeit existiert noch keine kausale Therapie für die EB.

Ein Ziel des Vorhabens ist die Erweiterung der EB-Datenbank mit Patientenregister/ Materialbank als Voraussetzung für innovative Forschung; der Krankheitsmechanismen und entsprechenden Therapie-maßnahmen.

Daniela Kirstein  
Klinik für Dermatologie & Venerologie  
Universitätsklinikum Freiburg  
eb-zentrum@uniklinik-freiburg.de

## Zu 12.: ESNEK

### Erhebung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK)

<http://kinderklinik.uni-goettingen.de/weitere-schwerpunktzentren-2/die-erhebung-seltener-neurologischer-erkrankungen-im-kindesalter-esnek-3>

Voraussetzung für Forschungsvorhaben zu verschiedenen Aspekten (Genidentifizierung, phänotypische Variabilität, natürlicher Langzeitverlauf, Therapiestudien) seltener neurologischer Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter sind ausreichend große Patientenkohorten.

Nach dem Vorbild der ESPED (Erhebungseinheit seltener pädiatrischer Erkrankungen in Deutschland) etablieren wir eine "Erhebung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter - ESNEK", um die Möglichkeit einer bundesweiten Erfassung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter zu schaffen. Geschäftsstelle der ESNEK wird im Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindesalter (GoRare) der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Göttingen sein. Jeder klinisch forschende Neuropädiater (Studienleitung) im deutschsprachigen Raum kann ein Forschungsprojekt mit Exposé und Einwilligungserklärung für die Eltern bei ESNEK anmelden. Eine Studie kann in ESNEK aufgenommen werden, wenn es sich um eine seltene neurologische Erkrankung im Kindesalter (0-17 Jahre) handelt, so dass nur durch eine bundesweite Erhebung eine für die Studienzwecke ausreichende Fallzahl erfasst werden kann.

Über einen Verteiler mit allen Neuropädiatern bundesweit versenden wir eine Anfrage per email: Betreuen Sie oder haben Sie in letzter Zeit betreut ein Kind mit der Diagnose XYZ? Gefragt wird also nicht nach Inzidenzen (wie bei der ESPED), sondern nach Prävalenzen. Per email erfolgt die Rückantwort lediglich der Anzahl solcher Patienten.

ESNEK sendet dann per Post einen Brief an den meldenden Neuropädiater mit Anschreiben an die Familie. Der betreuende Neuropädiater kann das Anschreiben mit Kurzdarstellung des Projektes und Einwilligungserklärung an die Familie weitergeben. Betreuender Neuropädiater, Patient und Eltern entscheiden über Teilnahme an der jeweiligen Studie, senden Einwilligungserklärung ggf. zurück an ESNEK (voradressierter Rücksendeumschlag). ESNEK gibt Unterlagen zur Auswertung an Studienleitung weiter. Die jeweilige Studienleitung kann sich ggf. direkt mit den Eltern in Verbindung setzen.

Dieses Instrument wird Forschungsvorhaben zu seltenen neurologischen Erkrankungen im Kindesalter erleichtern.

Ansprechpartner:

Dr. Simone Schröder

Dr. Rita Warthemann

Univ.-Prof. Dr. med. Knut Brockmann

Kontakt:

Die Erhebung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK)

Telefon: 0551-39-10358

Telefax: 0551-39-13245

E-Mail: [esnek@med.uni-goettingen.de](mailto:esnek@med.uni-goettingen.de)



### **Zu 13.: EUROFA-EFACT**

#### **Europäisches Register für Friedreich-Ataxie**

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=DE&Expert=236924](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=DE&Expert=236924)

Die Friedreich-Ataxie wird autosomal-rezessiv vererbt. Meist beginnt die Krankheit im Kindesalter oder in der Adoleszenz, manchmal aber auch erst im Erwachsenenalter. Beide Geschlechter sind gleich betroffen. Die Prävalenz wurde in Frankreich auf 1 / 50.000 geschätzt. Die Patienten haben Schwierigkeiten, sich koordiniert zu bewegen. Weitere neurologische Symptome sind Dysarthrie, Areflexie, verminderte Tiefensensibilität, Hohlfuß und Skoliose. Eine Kardiomyopathie und manchmal auch ein Diabetes mellitus sind weitere Symptome. Die Ataxie ist progredient und führt 10 bis 20 Jahre nach Krankheitsbeginn zum Verlust der Gehfähigkeit. Das ursächlich beteiligte FRDA1-Gen (in der Region 9q13) wurde 1996 entdeckt und kodiert für Frataxin. Die Diagnose der Krankheit ist durch Genanalyse möglich. Ursache der Erkrankung ist ein Mangel an Frataxin, wodurch die Funktion der Mitochondrien und der zelluläre Energiestoffwechsel beeinträchtigt werden. Neuere Therapieversuche zielen auf eine Wiederherstellung der Mitochondrienfunktion. Für die Betreuung der Patienten müssen besonders die neurologischen und kardiologischen Symptome und ggf. auch der Diabetes mellitus im Vordergrund stehen. Wichtig ist auch eine funktionelle Rehabilitation der Patienten.

Datensammlung/Biobank : Patientenregister/Datenbank

Wirkungskreis : Europäisch

Rekrutierend : Ja

Prof. Jörg B. SCHULZ  
Klinik für Neurologie  
Universitätsklinikum Aachen  
Pauwelsstr. 30, 52074 AACHEN  
Telefonnr. 49 (0)241 80 89600  
Fax (0)241 80 82582

## **Zu 14.: Fanconi Anämie Register**

<https://www.mh-hannover.de/36074.html>

Die Fanconi Anämie (FA) ist eine seltene angeborene Erkrankung, welche mit einem progressiven Knochenmarkversagen, Fehlbildungen und einem deutlich erhöhten Krebsrisiko einhergeht. Das Ausmaß der klinischen Manifestationen der durch mindestens 16 Gene verursachten Erkrankung variiert erheblich. Das FA Register wurde gegründet, um die genetischen Ursachen und modifizierenden Faktoren zu untersuchen und um den natürlichen Verlauf der Erkrankung besser zu verstehen. Wir streben zudem an, Ärzte und Betroffene zu beraten und mit aktuellen Informationen über das Syndrom zu versorgen.

Registerleiter ist Prof. Christian Kratz. Das Register kann von allen Ärzten, die Patienten mit FA betreuen, in Anspruch genommen werden.

### **Informationsunterlagen zum Herunterladen:**

- > Download Register Protokoll (pdf)
- > Download Register Bögen (pdf)
- > Download Einwilligungen (pdf)
- > Download Begleitbögen für Blut- und Knochenmarkuntersuchungen (pdf)

Ansprechpartner

Beatrice Hoffmann

Telefon: 0511 532-9408

Fax: 0511 532-16-1026

E-Mail: [FA-GPOH1@mh-hannover.de](mailto:FA-GPOH1@mh-hannover.de)

### **Zu 15.: FKRP-Patientenregister (globales Patientenregister)**

<http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Friedrich-Baur-Institut/de/patientenregister/fkrp/index.html>

Das Globale FKRP-Register ist ein internationales Register, das genetische und klinische Daten über Personen sammelt, die von Erkrankungen durch eine Mutation im *FKRP*-Gen (Fukutin Related Protein) betroffen sind.

Dazu gehören

- > Gliedergürteldystrophie 2I (LGMD2I) sowie die selteneren Erkrankungen
- > Kongenitale Muskeldystrophie 1C (MDC1C),
- > Muskel-Auge-Gehirn-Krankheit (MEB) und
- > Walker-Warburg-Syndrom (WWS).

Zur Behandlung der FKRPopathien LGMD2I und MDC1C gibt es heute bereits vielversprechende Möglichkeiten, diese müssen aber noch weiter erforscht und mit Patienten zusammen getestet werden. Mit Hilfe des Registers können Patienten gezielt auf neue Behandlungsmöglichkeiten oder Studien hingewiesen und Wissenschaftlern wichtige Informationen über die Verbreitung dieser Erkrankungen gegeben werden.

Dies ist ein Register für Patienten mit LGMD2I (Gliedergürtelmuskeldystrophie Typ 2I) oder MDC1C (Kongenitale Muskeldystrophie Typ 1C). Ähnlich wie bei den Patientenregistern für Muskeldystrophie Duchenne und Spinale Muskelatrophie, die ebenfalls im Rahmen von TREAT-NMD eingerichtet wurden, ist es das primäre Ziel, die Durchführung von klinischen Studien zu erleichtern und es zu ermöglichen, neue und erfolgreiche Behandlungswege für Patienten mit LGMD2I/MDC1C zu entwickeln. Deshalb sollen in dieser Datenbank Patienten registriert werden, die mit einer der beiden Erkrankungen leben, nicht aber Patienten, die verstorben sind.

### **Zu 16.: IBM-Patientenregister "sporadischer" Einschlusskörpermyositis**

<http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Friedrich-Baur-Institut/de/patientenregister/ibm/index.html>

Ein Patientenregister für Patienten mit erworbener oder „sporadischer“ Einschlusskörpermyositis (IBM). Dieses Register sammelt Daten über Patienten in Deutschland, die an einer sporadischen Einschlusskörpermyositis (abgekürzt mit IBM) erkrankt sind. Betroffene können sich über diese Webseite registrieren und Ihre Daten eintragen. Die gesammelten Informationen helfen der Erforschung dieser seltenen Erkrankung und ermöglichen es, Teilnehmer für klinische Studien zu finden.

## Zu 17.: LTR-Register

Register für Lebertumoren im Kindes- und Jugendalter (LTR) der GPOH

<https://www.egms.de/static/de/meetings/dgch2016/16dgch309.shtml>

Autoren

Christiane Zeller - Dr. von Haunersches Kinderspital LMU, Kinderchirurgie, München, Deutschland

Kristina Becker - Dr. von Haunersches Kinderspital LMU, Kinderchirurgie, München, Deutschland

Beate Häberle - Dr. von Haunersches Kinderspital LMU, Kinderchirurgie, München, Deutschland

Dietrich von Schweinitz - Dr. von Haunersches Kinderspital LMU, Kinderchirurgie, München, Deutschland

Deutsche Gesellschaft für Chirurgie. 133. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Chirurgie. Berlin, 26.-

29.04.2016. Düsseldorf: German Medical Science GMS Publishing House; 2016. Doc16dgch309

[doi: 10.3205/16dgch309](https://doi.org/10.3205/16dgch309), [urn:nbn:de:0183-16dgch3096](https://nbn-resolving.org/urn:nbn:de:0183-16dgch3096)

Im LTR werden Daten von Patienten mit malignen und benignen Lebertumoren im Kindesalter erfasst. Ziel ist es, die Erkenntnisse und Therapieempfehlungen insbesondere auch zu den gutartigen Tumoren hinsichtlich Epidemiologie, Pathogenese und Therapie zu erweitern. Ebenso dient das Register zur Sicherung vielfältiger Daten dieser seltenen soliden Tumoren und dem Vergleich mit bereits zuvor durchgeführten Studien, wie der HB-99 Studie. Nach fast 5 Jahren Laufzeit erfolgt jetzt die eine weitere Gesamtauswertung bezüglich der Datenresonanz, mit der Frage, inwieweit sich das LTR auch bezüglich der benignen Tumoren etabliert hat.

Ins Register aufgenommen werden Patienten im Alter zwischen 0 bis 20 Jahren mit einem primären gut- oder bösartigen Lebertumor in Deutschland, Österreich und der deutschsprachigen Schweiz. In Zusammenarbeit mit dem deutschen Kinderkrebsregister erfolgt anhand von Dokumentationsbögen die systematische Erfassung von Daten zur Epidemiologie, Chemotherapie, Operationen, Histologie, Nebenwirkungen sowie Spätfolgen. Auch die benignen Lebertumoren werden ans Kinderkrebsregister gemeldet.

Seit dem Start des LTR im Januar 2011 bis jetzt wurden 223 Patienten mit primären Lebertumoren registriert. 185 davon waren maligne Lebertumoren. Den Hauptteil der malignen Tumoren bilden die Hepatoblastome und Hepatozelluläre Karzinome. Außerdem erfasst wurden Rhabdomyosarkome und Keimzelltumore der Leber. Bei 38 Tumoren handelt es sich um benigne Lebertumore. Hier dominieren vor allem die Hämangioendotheliome und die Hamatome. Erste Datenanalysen zeigen, dass das Erscheinungsbild und die Behandlungsstrategien bei den benignen Tumoren noch sehr variieren. Die Datenrückmeldung erfolgte im Wesentlichen aus Zentren in Deutschland, in denen die Kinderonkologie und Kinderchirurgie eng zusammenarbeiten.

Unter Berücksichtigung einer jährlichen Inzidenz von 35-40 primärer kindlicher Lebertumore in Deutschland hat sich das LTR mit einer Registrierung von bisher 223 Patienten gut etabliert. Aufgrund der insgesamt kleinen Fallzahlen insbesondere der benignen Tumore müssen für einen weiteren Erkenntnisgewinn über Epidemiologie und Therapiequalität noch mehr Patienten im gesamten Einzugsgebiet erfasst werden.

Chirurgisches Referenzzentrum für Neuro-, Hepatoblastome, Wilms-Tumore und andere seltene Tumorerkrankungen

Surgery clinic with focus on Nephroblastoma, Hepatoblastoma, Neuroblastoma an other rare paediatric solid tumors

[Link](#)

Geschäftsführer (Register) :  
Prof. Dietrich VON SCHWEINITZ  
Kinderchirurgische Klinik und Poliklinik  
Kinderklinik und Kinderpoliklinik im  
Dr. von Haunerschen Kinderspital  
Lindwurmstr. 4, 80337 MÜNCHEN

Mehr Informationen  
Telefonnr. : 49 (0)89 4400 53101  
Fax : 49 (0)89 4400 54726

## Zu 18.: Marginalzonenlymphom-Register (Pilotphase)

[http://www.lymphome.de/Gruppen/DSGL/Protokolle/MZoL-Registerstudie\\_neu/index.jsp](http://www.lymphome.de/Gruppen/DSGL/Protokolle/MZoL-Registerstudie_neu/index.jsp)

Pilotprojekt zur Prüfung von Akzeptanz und Durchführbarkeit eines nicht-interventionellen prospektiven Registers zu Epidemiologie und Behandlungspraxis bei Marginalzonen-Lymphomen (2010).

### Primäres Prüfziel

Ziel ist die Erfassung und Dokumentation aller Subtypen der Marginalzonen-Lymphome und deren Behandlung im klinischen Alltag. Dazu gehören auch Patienten, die in aktuellen Therapiestudien eingebracht werden wie z.B. MZoL des Magens, die bereits im Rahmen der DSGL dokumentiert werden. Weiterhin sollen auch Rezidive eines vorbehandelten MZoL registriert werden.

Insbesondere richtet sich die Fragestellung auf folgende Punkte:

- > In welcher Häufigkeit treten die Subtypen der MZoL auf?
- > Welche Diagnostik wird bei den einzelnen Entitäten durchgeführt?
- > Welche Behandlungsstrategie wird bei den einzelnen Subtypen verfolgt?
- > Wie ist das Therapieergebnis der gewählten Strategie?
- > Treten bei der Behandlung Nebenwirkungen auf, die nicht aus der Erfahrung der Behandlung der häufigen Lymphomentitäten bekannt sind?

### Diagnose

- > Non-Hodgkin Lymphome: Marginalzonen-B-Zell-Lymphom (MZoL)

Marginalzonen-Lymphome (MZoL) sind seltene indolente Non-Hodgkin-Lymphome, die überwiegend außerhalb der Lymphknoten (= extranodal) in fast allen Organen oder Gewebe auftreten können. Gelegentlich werden sie allerdings auch in Lymphknoten (= nodal) nachgewiesen. Das Marginalzonen-Lymphom der Milz ist eine Sonderform.

### Patientenmerkmale

Stadium: alle Marginalzonen-Lymphome, alle Stadien

Alter: 18-99

Wichtigste Einschlusskriterien: Es sollen möglichst alle Marginalzonen-Lymphome erfasst werden.

Voraussetzungen sind lediglich:

- > Die histologische Diagnose eines MZoL muss durch einen spezialisierten Hämatopathologen (Anschriften Protokoll S. 38) gestellt bzw. referenzpathologisch bestätigt sein. Diese Voraussetzung dient der Qualitätssicherung in der Versorgung des Patienten und steht so nicht im Widerspruch zur aktuellen AMG-Novelle (z.Zt. Nr. 14;§ 4 Abs. 23). [Siehe dazu Protokoll Pkt. 13.1; Seite 17]
- > Das Einverständnis des Patienten zur Weitergabe seiner Daten. Daher dürfen bei psychischen Erkrankungen keine Zweifel an der Geschäfts- oder Einsichtsfähigkeit bestehen.
- > Ein Alter der Patienten > 18

Die Aufnahme erfolgt unabhängig von dem beabsichtigten Therapiekonzept des behandelnden Arztes. Diesbezüglich erfolgt keine Intervention im Rahmen des Registers. Aufgenommen werden sollen auch Patienten, die in einer Therapiestudie behandelt werden (z.B. im Rahmen der DSGL). Dazu reicht die Kopie der Studiendokumentation. Ferner sollen Patienten, bei denen ein Rezidiv nach einer Behandlung vor Aktivierung des Registers aufgetreten ist, zur Erweiterung des Erfahrungsrahmens aufgenommen werden.

### Wichtigste Ausschlusskriterien

- > Alter unter 18 Jahren
- > Nicht-Einverständnis des Patienten zur Weitergabe seiner Daten
- > Mangelnde Geschäfts- oder Einsichtsfähigkeit

Studiendesign: Prospektiv

#### Intervention

Die Aufnahme erfolgt unabhängig von dem beabsichtigten Therapiekonzept des behandelnden Arztes. Diesbezüglich erfolgt keine Intervention im Rahmen des Registers.

#### Zuständigkeiten Gesamtstudie

Leiter der klinischen Prüfung  
Dr. Peter Koch

#### Projektmanagement

Deutsche Studiengruppe Gastrointestinale Lymphome (DSGL)  
Dr. Peter Koch, Mechthild Bertels  
Tel. +49 (0)251/ 83 49526  
Fax +49 (0)251/ 83 47592  
[lymphome-muenster@ukmuenster.de](mailto:lymphome-muenster@ukmuenster.de)

Hintergrundinformationen zum MZoL-Register und zu Marginalzonen-Lymphomen



## Zu 19.: Mucopolysaccharidosis type 1 (MPS I) Register

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=DE&Expert=460616](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=DE&Expert=460616)

Geschäftsführer (Register) :

Dr Nicole M. MUSCHOL  
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin  
UKE - Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf  
Martinistr. 52, 20246 HAMBURG

Telefonnr. : 49 (0)40 7410 52710

Fax : 49 (0)40 7410 56527

Kontakt Sekretariat : [kinderklinik@uke.uni-hamburg.de](mailto:kinderklinik@uke.uni-hamburg.de)

Lysosomale Stoffwechselkrankheiten – Kinder- und Jugendmedizin, UKE HH

Von der Klinik beschriebene Schwerpunkte:

In unserer Arbeitsgruppe für lysosomale Stoffwechselkrankheiten versorgen wir Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit angeborenen Stoffwechselkrankheiten, die als lysosomale Speicherkrankheiten bezeichnet werden.

Vom Erstkontakt zur Diagnosestellung bis hin zur lebenslangen Enzyersatztherapie bieten wir unseren kleinen und großen Patienten eine umfassende interdisziplinäre Betreuung und Versorgung an. Hierfür arbeiten wir eng mit verschiedenen Fachdisziplinen am UKE zusammen.

Die Versorgung unserer Patienten erfolgt meist ambulant. Für besondere therapeutische Maßnahmen kann zudem ein stationärer Aufenthalt erforderlich sein, z. B. zur geplanten Diagnostik, operativen Eingriffen, zur Durchführung von Stammzelltransplantationen oder im Rahmen der Palliativbetreuung.

Viele unserer Patienten sind an der Teilnahme klinischer Studien interessiert. Das Team unserer Spezialambulanz nimmt an verschiedenen, meist international aufgestellten klinischen Studien teil. Unsere Studienpatienten werden hier von unserem Studienteam aus erfahrenen Ärzten, geschulten Study Nurses und Studienkoordinatorinnen betreut.

Unsere Klinischen Versorgungsschwerpunkte:

- > Mucopolysaccharidose Typ I (Morbus Hurler / Scheie)
- > Mucopolysaccharidose Typ II (Morbus Hunter)
- > Mucopolysaccharidose Typ III A-D (Morbus Sanfilippo)
- > Mucopolysaccharidose Typ IV A+B (Morbus Morquio)
- > Mucopolysaccharidose Typ VI (Morbus Maroteaux-Lamy)
- > Mucopolysaccharidose Typ VII (Morbus Sly)
- > Mucolipidose Typ II / III
- > Mucolipidose Typ IV
- > Morbus Fabry
- > Morbus Gaucher
- > Morbus Pompe
- > Morbus Wolman
- > Fucosidose
- > Mannosidose
- > Niemann Pick Typ A/B
- > Niemann Pick Typ C

## Zu 20.: Myotone Dystrophie-Patientenregister

<http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Friedrich-Baur-Institut/de/patientenregister/dm/index.html>

Dieses Register richtet sich an alle Patienten in Deutschland und der Schweiz mit einer Myotonen Dystrophie Typ 1 oder Typ 2/PROMM.

Zur Behandlung der Myotonen Dystrophien Typ 1 und Typ 2/PROMM gibt es bisher einige vielversprechende Möglichkeiten, diese müssen noch weiter erforscht und mit Patienten zusammen getestet werden. Mit Hilfe des Registers können wir Patienten gezielt auf neue Behandlungsmöglichkeiten oder Studien hinweisen und Wissenschaftlern wichtige Informationen über die Verbreitung dieser Erkrankungen geben.

Dies ist ein Register für Patienten mit Myotonen Dystrophie Typ 1 (DM1, Curschmann-Steinert) oder Myotoner Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM). Ähnlich wie bei den Patientenregistern für Muskeldystrophie Duchenne und Spinale Muskelatrophie, die ebenfalls im Rahmen von TREAT-NMD eingerichtet wurden, ist es das primäre Ziel, die Durchführung von klinischen Studien zu erleichtern und es zu ermöglichen, neue und erfolgreiche Behandlungswege für Patienten mit DM1 oder DM2 zu entwickeln. Deshalb sollen in dieser Datenbank Patienten registriert werden, die mit einer der beiden Erkrankungen leben, nicht aber Patienten, die verstorben sind.

Wenn Sie Patient sind und sich hier registrieren, können Sie auf Studien und Forschungsergebnisse aufmerksam gemacht werden, die speziell für Sie interessant sein könnten. Zudem helfen Sie dadurch mit, genaue Daten über die Verbreitung von Myotonen Dystrophien (DM1 und DM2) zu sammeln, die allen Patienten zugute kommen können.

Die benötigten Daten werden in einem zweigeteilten Fragebogen abgefragt.

Zunächst sollten Sie sich die Informationen genau durchlesen und sich mit der Teilnahme an diesem Projekt einverstanden erklären. Dann können Sie sich als Patient selbst registrieren, direkt auf dieser Website. Zuerst geben Sie dabei Ihre Kontaktdaten ein. Dann sollten Sie und Ihr behandelnder Arzt den online Fragebogen ausfüllen. In dem Fragebogen werden Fragen zu persönlichen Daten und zu Ihrer Erkrankung gestellt.

Bei Bedarf können Sie die Registrierung jederzeit unterbrechen, etwa um Ihren Arzt um Informationen zu bitten.

### Kontakt

Wenn Sie eine Frage haben, die auf den Informationsseiten nicht beantwortet wird, oder Sie eine Rückmeldung geben möchten, können Sie gerne direkt den Kontakt aufnehmen: [dm-register@med.uni-muenchen.de](mailto:dm-register@med.uni-muenchen.de)

## **Zu 21.: NCL-Register**

Internationales Patientenregister für neuronale Ceroid-Lipofuszinosen

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=DE&Expert=179567](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=DE&Expert=179567)

Datensammlung/Biobank : Patientenregister/Datenbank

Wirkungskreis : Global

Geschäftsführer (Register) :

Dr Angela SCHULZ

### **Arbeitsgruppe Degenerative Gehirnerkrankheiten**

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

UKE - Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Martinistr. 52, 20246 HAMBURG

Telefonnr. : 49 (0)40 7410 56391

Fax : 49 (0)40 7410 55137

<https://www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/kinder-und-jugendmedizin/forschung/arbeitsgruppen/ag-angela-schulz.html>

Die Arbeitsgruppe betreut und studiert Patienten mit degenerativen Krankheiten des Gehirns, insbesondere Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen (NCL-Krankheiten) multidisziplinär in enger Zusammenarbeit mit weiteren Kliniken des UKE. Unser Ziel ist die genaue Diagnostik solcher Krankheiten, die palliativ-medizinische Betreuung zur Verbesserung der Lebensqualität betroffener Patienten und ihrer Familien sowie die Entwicklung, Durchführung und Beurteilung neuer Therapien. Wir stehen in enger Zusammenarbeit mit dem Arbeitsbereich Molekularbiologie der Klinik[AS1] , wo eine Reihe von Forschungsprojekten Ursache und Mechanismus der NCL-Krankheiten untersuchen. Desweiteren bieten wir Hilfestellung bei der Diagnostik unklarer degenerativer Gehirnerkrankheiten an.

Management Strategies for CLN2 Disease: [PDF-Download hier](#)

## **Zu 22.: PAM/MFM**

Patientenregister erbliche Protein-Aggregations-Myopathien (PAM) bzw. Myofibrillären Myopathien  
[http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Friedrich-Baur-Institut/de/patientenregister/pam\\_mfm/index.html](http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Friedrich-Baur-Institut/de/patientenregister/pam_mfm/index.html)

Dieses Register sammelt Daten über Patienten in Deutschland mit erblichen Protein-Aggregations-Myopathien (PAM) bzw. Myofibrillären Myopathien (MFM). Unter diesen Oberbegriffen werden eine Vielzahl von Muskelerkrankungen zusammengefasst, die bei den Betroffenen durch Muskelschwäche und -abbau zu Gehproblemen und Lähmungen führen. Auch innere Organe wie Herz und Lunge können betroffen sein. Beispiele von Erkrankungen, die zu den Protein-Aggregations-Myopathien gehören, sind Myofibrilläre Myopathien, Desmin-assoziierte Myopathien oder Desminopathien, Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie (EBS-MD, Plectinopathie) und weitere wie die GNE-Myopathie, die Einschlusskörpermyopathie mit M. Paget und frontotemporaler Demenz (IBM-PFD) und die Nemaline-Myopathien (manchmal auch als hereditäre Einschlusskörpermyopathien bezeichnet). Sollten Sie nicht sicher sein, wie Ihre Erkrankung genau heißt und ob dieses das richtige Patientenregister für Sie ist, fragen Sie bitte nochmals Ihren Arzt nach der genauen Diagnose.

Betroffene mit PAM/MFM können sich über diese Webseite registrieren und Ihre Daten eintragen. Die gesammelten Informationen helfen der Forschung und ermöglichen es, Teilnehmer für klinische Studien zu finden.

### **Zu 23.: Patientenregister des Zentrums für Seltene Erkrankungen Heidelberg**

<https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Patientenregister.120696.0.html>

Bisher stehen folgende Patientenregister zur Verfügung:

- > EXCITING - Registerstudie zur Charakterisierung von interstitiellen Lungenerkrankungen mit Bestimmung spezifischer Patientencharakteristika, der ILD Therapie, Verläufen und Behandlungsergebnissen unter klinischen Routinebedingungen.
- > Nationales Mukoviszidose-Register
- > DUO-Register bei Patienten mit systemischer Sklerose / Sklerodermie mit digitalen Ulcera mit/ohne Therapie mit Tracleer
- > DNSS-Register bei Patienten mit systemischer Sklerose / Sklerodermie
- > B-Confident-Register bei Patienten mit Cryopyrin-assoziierten periodischen Syndromen (CAPS) unter Therapie mit Canakinumab
- > Europäisches Register zum Langzeitverlauf und zur Evaluation des diagnostischen Prozesses und der therapeutischen Maßnahmen sowie evidenzbasierte Leitlinienentwicklung für Patienten mit Harnstoffzyklusdefekten und Organoazidurien
- > iNTD-Register - Internationales Patientenregister für Erkrankungen des Neurotransmitter-, Pterin und Folatstoffwechsels.
- > Register für Patienten mit zystischer und alveolärer Echinokokkose
- > Nationales Register für angeborene uro-rektale Fehlbildungen.

## Zu 24.: PID-NET

Deutsches Netzwerk für primäre (angeborene) Immundefekte

<http://www.pid-net.org>

Das Deutsche Netzwerk für Primäre Immundefekte (PID-NET) ist ein Netzwerk aus Ärzten und Wissenschaftlern, die sich die Verbesserung von Diagnose- und Therapiemöglichkeiten von angeborenen Immundefekten (PID) in Deutschland zum Ziel gesetzt haben.

Das PID-Net wurde vom Bundesministerium für Bildung und Forschung sowie von zahlreichen Fachgesellschaften wie z.B. der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrischer Immunologie (API) oder der Europäischen Gesellschaft für Immunschwäche (ESID) unterstützt.

Welche Immundefekte stehen bei PID-NET im Fokus?

PID-NET konzentriert sich auf die primären – also angeborenen – Immundefekte. Bis heute sind rund 300 unterschiedliche Gendefekte klassifiziert. Typische Merkmale sind wiederkehrende Infektionen, Allergien oder auch Krebserkrankungen.

Forschung für schnellere Diagnostik und optimale Therapien

Seit 2009 besteht das deutsche Patientenregister für primäre Immundefekte. Bis 2017 waren Daten von mehr als 2.000 Immundefektpatienten darin enthalten. Dieses nationale Register ist zusätzlich in ein europaweites Patientenregister eingebettet (ESID -Registry). Der Vorteil dieser großen und wachsenden Anzahl von Datensätzen ist, dass wichtige Rückschlüsse auf den Verlauf von Erkrankungen, auf die Wirksamkeit bestimmter Therapien und viele weitere Zusammenhänge ziehen lassen. Gerade bei sehr seltenen Erkrankungen ist es wichtig, Informationen zentrums- und auch länderübergreifend auszuwerten.

Im Einsatz für eine frühe Diagnose der Erkrankung

In Deutschland sind Schätzungen zufolge rund 10.000 Menschen von PID betroffen. Viele davon sind bis heute nicht diagnostiziert. In vielen Fällen wird die richtige Diagnose auch erst nach einigen Jahren gestellt. Durch eine späte Diagnose besteht die Gefahr, dass durch die vielen und schweren Infektionen irreversible Organschäden zurück bleiben. Daher ist die frühzeitige Diagnose eines primären Immundefekts eines der wichtigsten Ziele. PID-NET setzt sich u.a. für die Einführung eines Tests auf schwere angeborene Immundefekte in das bereits routinemäßig durchgeführte Neugeborenen-Screening ein. Bei dem derzeitigen Neugeborenen-Screening wird Neugeborenen direkt nach der Geburt ein paar Tropfen Blut abgenommen und auf verschiedene angeborene Stoffwechselerkrankungen untersucht.

Weitere Informationen

Wenn Sie sich umfassender über PID-NET informieren möchten, können Sie hier die englischsprachige Website der Organisation nutzen. Darüber stehen ein interessantes Videoportrait des Forschungsverbunds auf youtube sowie eine Kurzinformation auf der Plattform „Research for Rare“ zur Verfügung.

Kontakt

Projektleitung:

Prof. Dr. C. Klein

Kinderklinik und Kinderpoliklinik

Dr. von Haunersches Kinderspital

Klinikum der Universität München

Lindwurmstrasse 4

80337 München

Tel: 089-4400 57701

Koordinationsbüro:

Dr. Regina Steck

Tel: 089-4400 57977

[regina.steck@med.uni-muenchen.de](mailto:regina.steck@med.uni-muenchen.de)

## **Zu 25.: Sichelzellkrankheit - Patientenregister**

<https://www.sichelzellkrankheit.info/patientenregister/>

Das GPOH-Konsortium Sichelzellkrankheit ist ein Zusammenschluss einer Gruppe von Vertretern der Universitätskliniken Hamburg, Frankfurt/M., Ulm und Heidelberg sowie des Kinderkrankenhauses Amsterdamer Straße in Köln. Das Konsortium wurde nach einer Abstimmung auf der GPOH-Halbjahrestagung im September 2012 in Hamburg mit der Aufgabe betraut, ein Behandlungsprogramm für Kinder und Jugendliche mit einer Sichelzellkrankheit zu entwickeln. Weitere Vorhaben sind die Etablierung eines Patientenregisters, der Förderung der Stammzelltransplantation als einziger kurativer Therapie sowie in der Einführung eines Neugeborenen Screenings in Deutschland.

## Zu 26.: STEP

### Register für seltene Tumorerkrankungen in der Pädiatrie

[https://www.kinderkrebsinfo.de/fachinformationen/studienportal/pohkinderkrebsinfotherapiestudien/seltene\\_tumoren\\_register/index\\_ger.html](https://www.kinderkrebsinfo.de/fachinformationen/studienportal/pohkinderkrebsinfotherapiestudien/seltene_tumoren_register/index_ger.html)

Register zur Verbesserung der epidemiologischen und klinischen Erfassung von Kindern und Jugendlichen mit besonders seltenen Tumoren.

#### Fragestellung/Ziel:

- > Die verbesserte epidemiologische und klinische Erfassung von Kindern und Jugendlichen mit besonders seltenen Tumoren, durch die aktive Meldung von Patienten durch die Kliniken und durch ein System standardisierter und regelmäßiger Umfragen in den kideronkologischen Kliniken der GPOH und anderen behandelnden Kliniken
- > Die wissenschaftliche Auswertung der erfassten Daten
- > Die Entwicklung von Empfehlungen zu Diagnostik und Therapie
- > Bei entsprechender Eignung Verweis der Patienten an die verantwortlichen Therapieoptimierungsstudien oder Phase I/II Studien
- > Schaffung einer nach außen sichtbaren Plattform, die für konsiliarische Anfragen von Patienten und behandelnden Kliniken zur Verfügung steht
- > Die Vermittlung an Kompetenzzentren (z.B. das Tumorregister in Kiel für diagnostische Fragestellungen) und somit das Erreichen einer engeren Einbindung der Patienten in die bestehenden Versorgungsstrukturen der pädiatrischen Onkologie, um die Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit seltenen Tumorerkrankungen zu erleichtern und über den Wissenstransfer letztlich die Entwicklung von standardisierten Therapieempfehlungen zu ermöglichen.

Expo-r-Net: Im Rahmen eines europäischen Vernetzungsprojekt haben sich die nationalen Arbeitsgruppen der European Cooperative Study Group of Pediatric Rare Tumors (EXPeRT) enger zusammengeschlossen und bauen ein virtuelles Tumorboard auf, um multidisziplinäre Beratungen bei besonders seltenen Tumorentitäten anzubieten.

Kontakt: [expert-advice@klinikumdo.de](mailto:expert-advice@klinikumdo.de)

#### Kontakt

Prof. Dr. med. Dominik T. Schneider  
Klinikum Dortmund gGmbH  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
Beurhausstraße 40, 44137 Dortmund

Telefon +49 (231) 953 21670

Fax +49 (231) 953 21047

[dominik.schneider@klinikumdo.de](mailto:dominik.schneider@klinikumdo.de)

#### PD Dr. med. Ines Brecht

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Tübingen  
Registerleitung STEP / Pädiatrische Onkologie und Hämatologie  
Hoppe-Seyler-Str. 1, 72076 Tübingen

Telefon +49 (7071) 29-83781

Fax +49 (7071) 29-5481

[ines.brecht@med.uni-tuebingen.de](mailto:ines.brecht@med.uni-tuebingen.de)

#### Literatur

[https://www.kinderkrebsinfo.de/fachinformationen/studienportal/studienliteratur/seltenen\\_tumoren\\_und\\_erkrankungen/index\\_ger.html](https://www.kinderkrebsinfo.de/fachinformationen/studienportal/studienliteratur/seltenen_tumoren_und_erkrankungen/index_ger.html)



Nachstehende Dokumente finden Sie hier:

[https://www.kinderkrebsinfo.de/fachinformationen/studienportal/pohkinderkrebsinfotherapiestudien/seltene\\_tumoren\\_register/index\\_ger.html](https://www.kinderkrebsinfo.de/fachinformationen/studienportal/pohkinderkrebsinfotherapiestudien/seltene_tumoren_register/index_ger.html)

- Registerprotokoll STEP (2.8 MB)
- Einschlussliste-STEP (22KB)
- Einwilligung und Patienteninformation (490KB)
- Patienteninformation 12-17 Jahre (299KB)
- Patienteninformation 7-11 Jahre (290KB)
- Klinikdokumentationsliste (172KB)
- Kurzmeldung/Klinikanfrage (231KB)
- Checkliste-STEP Register (135KB)

## Zu 27.: TIRCON

Register für NBIA - Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn

[http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Friedrich-Baur-Institut/de/nbia\\_tircon/index.html](http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Friedrich-Baur-Institut/de/nbia_tircon/index.html)

Für die meisten NBIA-Unterformen konnte mittlerweile der zugrunde liegende genetische Defekt identifiziert werden. Doch aufgrund der Seltenheit der Erkrankung ist nur relativ wenig über den teilweise sehr unterschiedlichen Krankheitsverlauf der Erkrankung bekannt. Hier soll nun erstmals im Rahmen von TIRCON im weltweiten Maßstab ein Patientenregister Abhilfe schaffen. Von jedem Patienten, der bereit ist, an dem Register teilzunehmen, werden in pseudonymisierter Form eine Reihe klinischer Daten (u.a. Hauptsymptome, Blutwerte, Medikation, Bildgebung) erfasst und in einer verschlüsselten Datenbank elektronisch gespeichert. Durch die Sammlung und Auswertung dieser Daten soll das Wissen um NBIA wachsen mit dem Ziel neue Therapiekonzepte auf Grundlage dieser Daten zu entwickeln. Das Register kann auf Nachfrage gerne für weitere Zentren weltweit geöffnet werden.

Zusätzlich zum Register werden im Rahmen einer NBIA-Biobank Patientenproben (insbesondere Blut- und Urinproben, aber bei Einverständnis auch Haut- und Muskelgewebe) für die Grundlagenforschung gewonnen. Dies erfolgt in Zusammenarbeit mit dem humangenetischen Institut der TU München.

NBIA – Krankheitsbilder

Einführung und Klinische Symptomatik

Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation, NBIA) ist eine Gruppe erblich bedingter neurodegenerativer Erkrankungen mit einer geschätzten Prävalenz von 1/1.000.000. Gemeinsames Merkmal sind abnorme Eisenablagerungen in den Basalganglien, insbesondere im Globus pallidus und der Substantia nigra.

Neben idiopathischer NBIA, deren genetische Ursachen bislang noch nicht bekannt sind, wurden bisher 10 verschiedene Gendefekte identifiziert, die zu NBIA führen. Dabei ist die Pantothenatkinase-assoziierte Neurodegeneration (PKAN; ehemals Hallervorden-Spatz-Syndrom) mit ca. 35-50 % aller NBIA-Betroffenen die häufigste Form. Die klinische Symptomatik der einzelnen Krankheitsvarianten stellt sich wie folgt dar (Bei einigen Unterformen sind bis dato nur wenige Fälle weltweit beschrieben, weswegen der Phänotyp durchaus von den hier berichteten Symptomen abweichen kann):

NBIA-Form	Klinische Symptomatik
Pantothenatkinase-assoziierte Neurodegeneration (PKAN)	<ul style="list-style-type: none"><li>&gt; Klassische Form (früher Beginn, schnellere Progression): Gangstörung, Dystonie, Dysarthrie, Retinitis pigmentosa</li><li>&gt; Atypische Form (späterer Beginn, langsamere Progression): Insgesamt mildere Klinik, z.T. mit psychiatrischen Auffälligkeiten</li></ul>
Mitochondriales Membran-Protein-assoziierte Neurodegeneration (MPAN)	<ul style="list-style-type: none"><li>&gt; Beginn i.d.R. im Kindes- oder frühen Erwachsenenalter</li><li>&gt; Gangstörung, progressive spastische Paraparese, Dystonie, Parkinsonismus, Dysarthrie, Optikusatrophie, kognitiver Abbau, z.T. ausgeprägte psychiatrische Symptomatik, Harn- u./o. Stuhlinkontinenz</li></ul>
PLA2G6-assoziierte Neurodegeneration (PLAN)	<ul style="list-style-type: none"><li>&gt; Klassische Infantile neuroaxonale Dystrophie (INAD) (früher Beginn, schnelle Progression): schwere psychomotorische Regression, initiale Muskelhypotonie mit im Verlauf zunehmender spastischer Tetraparese, cerebelläre Atrophie, Optikusatrophie</li><li>&gt; Atypische Neuroaxonale Dystrophie (NAD) (späterer Beginn, langsamere</li></ul>

## NBIA-Form

## Klinische Symptomatik

Progression): Psychomotorische Regression, Dystonie, Dysarthrie, cerebelläre Atrophie, Optikusatrophie, psychiatrische Auffälligkeiten, Epilepsie

- > Dystonie-Parkinsonismus (später Beginn, langsame Progression): Parkinsonismus, Dystonie, kognitiver Abbau, initial deutliches Ansprechen auf dopaminerge Therapie

Beta-propeller-Protein-assozierte Neurodegeneration (BPAN)

- > Im Kindesalter beginnende psychomotorische Retardierung
- > Im weiteren Verlauf z.T. rasche Progression der Dystonie und des Parkinsonismus

## Therapiemöglichkeiten

Eine kausale Therapie ist zum jetzigen Zeitpunkt nicht gegeben. Symptomatische Therapien richten sich nach den verschiedenen Krankheitsformen und können in Wirksamkeit und Verträglichkeit von Patient zu Patient variieren. Zur Behandlung der extrapyramidalen Bewegungsstörungen bzw. der Spastik werden u.a. Baclofen, ggf. per intrathekaler Baclofen-Pumpe, Trihexyphenidyl, intramuskuläre Botulinumtoxin-Injektionen ('Botox') und Benzodiazepine eingesetzt. In einigen Fällen stellt auch eine Tiefe Hirnstimulation eine Therapieoption dar. Die Wirksamkeit und Verträglichkeit des Eisen bindenden Medikaments Deferiprone bei PKAN-Patienten wird derzeit, u.a. auch am Friedrich-Baur-Institut, im Rahmen des EU-Forschungsprojektes TIRCON untersucht. Große Bedeutung haben zudem Physio- und Ergotherapie zur Muskelentspannung und zum Erhalt der Beweglichkeit und der Koordination. Je nach Ausprägungsgrad einer evtl. vorhandenen Dysarthrie und Dysphagie sind auch logopädische Maßnahmen indiziert.

## Forschung und Studien

Im Rahmen des FP7-EU-Projekts TIRCON (Treat Iron-Related Childhood Onset Neurodegeneration) erfolgt unter Leitung von Prof. Dr. Thomas Klopstock der Aufbau eines internationalen NBIA-Patientenregisters sowie einer Biobank und die Durchführung einer multizentrischen Phase III Studie mit dem Eisenchelator Deferiprone bei PKAN.

## Ansprechpartner

Für alle Fragen zu TIRCON:  
Prof. Dr. med. Thomas Klopstock  
Oberarzt  
Facharzt für Neurologie  
Friedrich-Baur-Institut  
Ziemssenstr. 1a, 80336 München

089/4400-57400

089/4400-57402

[thomas.klopstock@med.uni-muenchen.de](mailto:thomas.klopstock@med.uni-muenchen.de)

NBIA-Selbsthilfeverein: Hoffnungsbaum e.V.  
<https://www.hoffnungsbaum.de/>

Offizieller Webauftritt des Projekts: TIRCON  
[www.tircon.eu/](http://www.tircon.eu/)

### **Zu 28.: von Hippel-Lindau-Syndrom Register**

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=DE&Expert=65952](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=DE&Expert=65952)

Datensammlung/Biobank : Patientenregister/Datenbank

Wirkungskreis : Regional

Rekrutierend : Nein

<https://www.uniklinik-freiburg.de/medizin4.html>

Geschäftsführer (Register) :

Prof. Hartmut PH NEUMANN

Klinik für Innere Medizin IV - Sektion für präventive Medizin

Universitätsklinikum Freiburg

Hugstetter Str. 55, 79106 FREIBURG

Telefonnr. : 49 (0)761 270 35780

Fax : 49 (0)761 270 37780

[Mehr Informationen](#)