

**Kontakt:**

Projektträger im DLR, Gesundheitsforschung  
 Dr. Ralph Schuster  
 Heinrich-Konen-Straße 1  
 D - 53227 Bonn  
 Tel: ++49-(0)228 38 21 2 33  
 Fax: ++49-(0)228 38 21 2 57  
 E-Mail: Ralph.Schuster(at)dlr.de  
<http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/131.php>

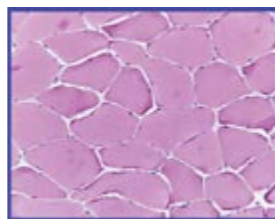
Dieser Flyer ist Teil der Öffentlichkeitsarbeit des Bundesministeriums für Bildung und Forschung; er wird kostenlos abgegeben und ist nicht zum Verkauf bestimmt.

**Impressum**

**Herausgeber:** Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF),  
 Referat Publikationen; Internetredaktion, 10115 Berlin  
**Bestellungen** schriftlich an den Herausgeber,  
 Postfach 30 02 35, 53182 Bonn oder per Tel.: 01805-262302, Fax: 01805-262303  
 (0,12 Euro/Min. aus dem deutschen Festnetz)  
 E-Mail: books@bmbf.bund.de  
 Internet: <http://www.bmbf.de>  
**Redaktion:** PT DLR  
**Gestaltung:** FOCON GmbH, Aachen  
**Druckerei:** SetPoint Medien, Kamp-Lintfort  
**Bonn, Berlin 2005**  
 Gedruckt auf Recyclingpapier

**Muskeldystrophien (MD-NET)**

Muskeldystrophien sind eine Gruppe von über 30 erblich bedingten Erkrankungen, die durch eine zunehmende Schwäche der Skelett- und gelegentlich zusätzlich der Herzmuskulatur gekennzeichnet sind. Das MD-NET versammelt eine Vielzahl von Ärzten und Wissenschaftlern aus dem gesamten Bundesgebiet, die u.a. zwei Therapiestudien für Duchenne und Gliedergürtel-Muskeldystrophien durchführen.



Muskelschnitt

Netzwerksprecher: Prof. Dr. Hanns Lochmüller  
 Ludwig-Maximilians-Universität, Klinik und Poliklinik für Neurologie, Friedrich-Baur-Institut  
 Marchioninistr. 17, 81377 München  
 Tel.: 089/2180-78180,  
 E-Mail: Hanns.Lochmueller@med.uni-muenchen.de  
 Internet: [www.md-net.org](http://www.md-net.org)

**Epidermolysis bullosa**

Als Epidermolysis bullosa (EB) bezeichnet man eine Gruppe von erblichen Krankheiten der Haut. Bereits geringe mechanische Belastung führt zu Hautblasen und Wunden. Dies verringert die Lebensqualität und beeinträchtigt die sozio-ökonomische Situation der Patienten und ihrer Angehörigen erheblich. Die EB kann bisher nicht geheilt werden. Nur durch ein besseres Verständnis der Erkrankung können molekulare Behandlungsmöglichkeiten und insbesondere gentherapeutische Ansätze entwickelt werden.



Netzwerksprecherin: Prof. Dr. Leena Bruckner-Tuderman  
 Klinikum der Albert-Ludwigs-Universität, Universitäts-Hautklinik  
 Hauptstraße 7, 79104 Freiburg  
 Tel.: 0761/2706614, E-Mail: eb-zentrum@haut.ukl.uni-freiburg.de  
 Internet: [www.netzwerk-eb.de](http://www.netzwerk-eb.de)

**Skelettdysplasien (SKELNET)**

Skelettdysplasien sind genetisch bedingte Störungen der Knochenentwicklung, bei denen Kleinwuchs, Körperdisproportionen, Gelenkprobleme und auch schwere frühzeitige Verschleißerscheinungen auftreten. Es handelt sich dabei um eine große Gruppe von mehreren hundert Erkrankungen, die aber einzeln relativ selten vorkommen. Für eine verbesserte Krankenversorgung und Koordination der Forschung wird SKELNET seinen Mitgliedern eine innovative Internetplattform bereitstellen.



Netzwerksprecher: Prof. Dr. Bernhard Zabel  
 Universitätsklinikum Mainz, Kinderklinik und Kinderpoliklinik  
 Langenbeckstr. 1, 55101 Mainz  
 Tel.: 06131/176826, E-Mail: [zabel@molgen.medizin.uni-mainz.de](mailto:zabel@molgen.medizin.uni-mainz.de)  
 Internet: [www.skelnet.de](http://www.skelnet.de)

**Genetisch bedingte Stoffwechselstörungen (METABNET)**

Einige der in großer Zahl vorkommenden genetischen Stoffwechselstörungen werden im Neugeborenen-Screening diagnostiziert. Die meisten dieser Krankheiten führen zu akuten und chronischen Hirnfunktionsstörungen und haben ohne Behandlung eine hohe Sterblichkeitsrate. Die oftmals lebenslang erforderliche diätetische oder medikamentöse Therapie ist kompliziert, teuer und für Patienten und ihre Familien sehr belastend. Unter anderem wird im Rahmen des METABNET in 15 Ländern eine internationale Querschnittstudie zur Glutarazidurie durchgeführt.

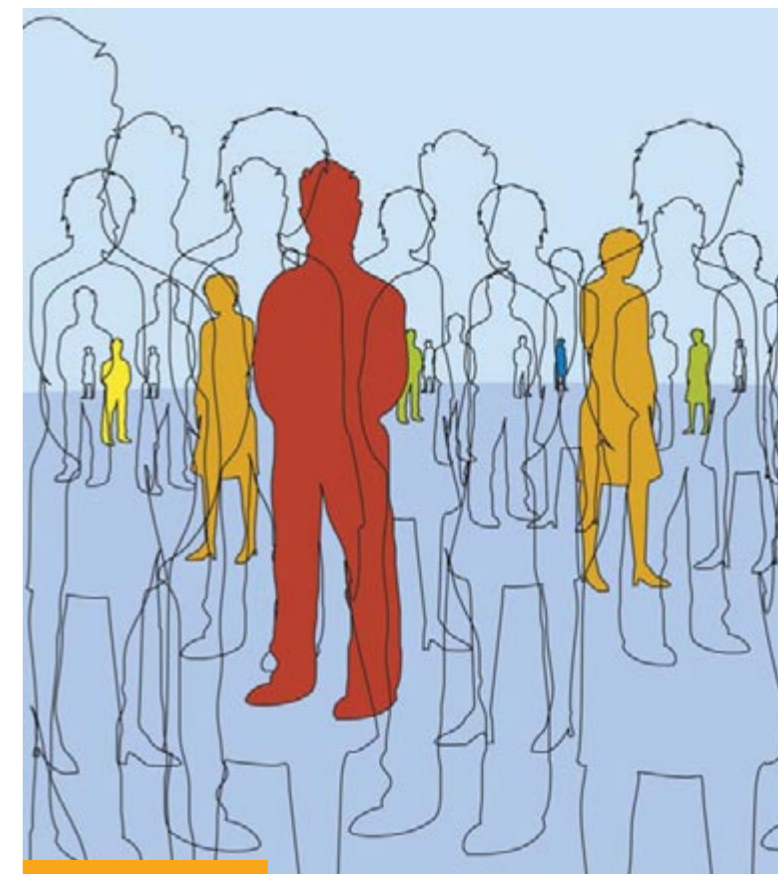


Netzwerksprecher: Prof. Dr. Udo Wendel  
 Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf, Kinderklinik  
 Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf  
 Tel.: 0211/8117000, E-Mail: [wendel@med.uni-duesseldorf.de](mailto:wendel@med.uni-duesseldorf.de)  
 Internet: [www.metabnet.de](http://www.metabnet.de)



Bundesministerium  
 für Bildung  
 und Forschung

**Seltene Erkrankungen –  
 Millionen Patienten**



**FORSCHUNG**

# Seltene Erkrankungen – aber Millionen Patienten

Von den ca. 30.000 bekannten Krankheiten werden über 7.000 zu den "seltene[n] Erkrankungen" gezählt. Eine Erkrankung gilt als "selten", wenn weniger als einer von 2.000 Menschen darunter leidet. Ihre häufigste Ursache sind Fehler im Erbgut. Insgesamt sind diese Krankheiten aber kein seltenes Phänomen – allein in Deutschland gibt es mehrere Millionen Betroffene.

Oft handelt es sich um sehr schwere Krankheiten, die eine aufwändige Behandlung und Betreuung erfordern. Sie sind für die Patienten und ihre Familien mit hohen Belastungen verbunden und führen manchmal schon im Kindes- oder Jugendalter zum Tod. Aus der Seltenheit der einzelnen Krankheiten ergeben sich zahlreiche Probleme in der Forschung und Patientenversorgung.

Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) fördert deshalb seit 2003 zehn krankheitsspezifische Netzwerke für seltene Erkrankungen mit insgesamt 25 Millionen Euro für maximal 5 Jahre. Dadurch wird bei diesen Krankheiten die Kooperation zwischen Grundlagenforschung und klinischer Forschung auf nationaler Ebene gebündelt. Selbsthilfegruppen der Patienten sind eng in diese Zusammenarbeit eingebunden. So können Krankheitsursachen und -verläufe systematisch erforscht, spezifische Diagnosen gestellt, der Informations-transfer optimiert und eine kompetente Patientenversorgung gesichert werden. Die nationale Förderung schafft die Grundlage für eine verstärkte internationale Vernetzung dieser Forschung.

## Angeborene Störungen der Blutbildung

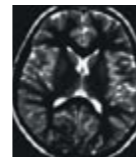
Das Netzwerk will die Diagnose und Behandlung seltener Blutbildungsstörungen (bone marrow failure syndromes, bmfs) verbessern. Dabei handelt es sich um angeborene Störungen der weißen Blutzellen (Neutropenien), der roten Blutzellen (Blackfan-Diamond-Anämie und dys-erythroetische Anämie), der Blutplättchen (Thrombozytopenien) sowie um die Fanconi-Anämie. Eine besondere Rolle spielt dabei das unterschiedlich hohe Risiko, ein Malignom (etwa eine sekundäre Leukämie) oder eine Knochenmarkplasie zu entwickeln.



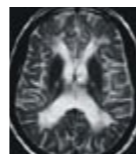
Netzwerksprecher: Prof. Dr. Karl Welte  
Abteilung Pädiatrische Hämatologie und Onkologie  
Medizinische Hochschule Hannover  
Carl-Neuberg-Str.1, 30625 Hannover  
Tel.: 0511/532-6711, E-Mail: welte.karl.h@mh-hannover.de  
Internet: www.bone-marrow-failure-syndromes.de

## Leukodystrophien (Leukonet)

Die weiße Substanz des Nervensystems (Myelin) stellt sicher, dass Nervenimpulse mit hoher Geschwindigkeit weitergeleitet werden. Eine Reihe seltener genetisch bedingter Erkrankungen führt zum Zerfall des Myelins und zu fortschreitendem Verlust körperlicher und geistiger Fähigkeiten. Man bezeichnet diese unheilbaren Krankheiten als Leukodystrophien. Im Leukonet ist die Zusammenarbeit zwischen Klinik und Grundlagenforschung insbesondere für die Identifizierung von Krankheitsgenen essentiell.



MR-Schnittbild eines normalen Gehirns. Myelin schwarz.



Leukodystrophie: zerfallendes Myelin weißlich

Netzwerksprecher: Prof. Dr. Volkmar Gieselmann  
Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität Bonn  
Institut für Physiologische Chemie  
Nussallee 11, 53115 Bonn  
Tel.: 0228/732411, E-Mail: gieselmann@institut.physiochem.uni-bonn.de, Internet: www.leukonet.de

## Intersexualität

Das Netzwerk befasst sich mit Besonderheiten der somato-sexuellen Differenzierung und Intersexualität und erforscht die Ursachen der fehlenden Übereinstimmung zwischen chromosomalem Geschlecht, inneren und äußeren Geschlechtsorganen. Dabei werden in einer klinischen Evaluationsstudie bisherige Behandlungen und Erfahrungen mit der medizinischen Versorgung dokumentiert und das psychische Befinden sowie die gesundheitsbezogene Lebensqualität erfragt. Weitere Projekte arbeiten zu molekularen und klinischen Grundlagen der Gonadendysgenese und der Androgenbiosynthese.



Netzwerksprecherin: PD. Dr. Ute Thyen  
Universität zu Lübeck, Universitätsklinikum,  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck  
Tel.: 0451/5002545, E-Mail: thyen@paedia.ukl.mu-luebeck.de  
Internet: www.netzwerk-is.de

## Ichthyosen und verwandte Verhornungsstörungen (NIRK)

Ichthyosen sind eine Gruppe von seltenen, generalisierten, erblichen Verhornungsstörungen, die mit einer Schuppenbildung und oft auch einer erheblichen Entzündung der Haut einhergehen. Dies führt zu schwerwiegenden physischen und psychischen Einschränkungen der Lebensqualität. Zur Verbesserung der Behandlung wird im NIRK z.B. bei einer Form der lamellären Ichthyose die Möglichkeit einer äußerlich anzuwendenden Enzymersatztherapie untersucht.



Netzwerksprecher: Prof. Dr. Heiko Traupe  
Universitäts-Hautklinik Münster  
Von-Esmarch-Str. 58, 48149 Münster  
Tel.: 0251/8356588, E-Mail: trauphe@mednet.uni-muenster.de  
Internet: www.netzwerk-ichthyose.de

## Erbliche Bewegungsstörungen (GeNeMove)

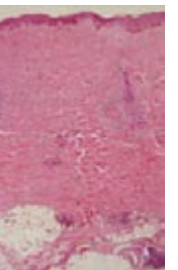
Erbliche Bewegungsstörungen sind gekennzeichnet durch fortschreitende Ataxie, Spastik, Koordinierungsstörungen, Lähmungen oder fehlende Bewegungskontrolle – bei bislang allenfalls symptomatischen Therapiemöglichkeiten. Ursache und Verlauf sind nur teilweise bekannt. GeNeMove erforscht u.a. über die Einrichtung einer bundesweiten Genbank die molekulargenetischen Ursachen dieser neurologischen Erkrankungen, entwickelt Skalen und Erkrankungsmarker zur Erfassung des Erkrankungsverlaufs und initiiert Behandlungsstudien.



Netzwerksprecher: Prof. Dr. Jörg B. Schulz  
Zentrum für Neurologische Medizin, Universität Göttingen  
Waldweg 33, 37073 Göttingen  
Tel.: 0551/39-13545, E-Mail: netzwerksekretariat@genemove.de  
Internet: www.genemove.de

## Systemische Sklerodermie (DNSS)

Eine Verhärtung und Verdickung der Haut in Folge vermehrter Bindegewebsablagerung sind Merkmale der Sklerodermie. Als systemische Sklerodermie greift die Erkrankung auf innere Organe (z.B. Lunge und Magen-Darm-Trakt) über und führt dort zu irreversiblen Schädigungen. Gestützt auf epidemiologische Daten von inzwischen über 1.000 Patienten aus derzeit 31 Kliniken kooperieren im DNSS Expertenzentren für Organbeteiligung und Grundlagenforscher bei der Ursachenforschung sowie der Weiterentwicklung von Diagnostik und Therapie.



Netzwerksprecher: Prof. Dr. Thomas Krieg  
Klinik für Dermatologie, Universität zu Köln,  
Kerpener Str. 62, 50924 Köln  
Tel.: 0221/478-86757  
E-Mail: sklerodermie-netzwerk@uk-koeln.de  
Internet: www.sklerodermie.info