

Nervenarzt 2019 · 90:796–803

<https://doi.org/10.1007/s00115-019-0750-2>

Online publiziert: 26. Juni 2019

© Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von Springer Nature 2019

Alexander Münchau¹ · Ludger Schöls^{2,3} · Christine Klein¹ · Holm Graessner⁴¹ Institut für Neurogenetik und Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universität zu Lübeck, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck, Lübeck, Deutschland² Sektion Klinische Neurogenetik, Neurologische Klinik und Hertie Institut für Klinische Hirnforschung, Universität Tübingen, Tübingen, Deutschland³ Deutsches Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen, Tübingen, Deutschland⁴ Institut für Medizinische Genetik und angewandte Genomik und Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum und Universität Tübingen, Tübingen, Deutschland

Modell für personalisierte Diagnostik und Therapie in der Neurologie – Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen

Hintergrund

Seltene neurologische Erkrankungen, die oft komplex sind, verschiedene Organe betreffen können und ein variables Manifestationsalter haben, stellen betreuende Ärzte und Wissenschaftler oft vor große Herausforderungen. Definitionsgemäß betreffen sie weniger als 1/2000 Menschen. Allerdings gibt es ca. 7000 bis 8000 verschiedene seltene Erkrankungen, deren Grundlagen in vielen Fällen noch unerforscht sind. In Deutschland sind insgesamt etwa 4 Mio. Menschen von seltenen Erkrankungen betroffen (<http://www.namse.de/aktionsbuendnis.html>).

Bislang sind etwa 1000 neurologische seltene Erkrankungen bekannt, unter anderem >70 Formen hereditärer sensorimotorischer Neuropathien, >25 Gliedergürtelmuskeldystrophien, >50 mitochondriale Zytopathien, >80 Subtypen hereditärer spastischer Spinalparalysen, >30 erbliche Leukenzephalopathien, >50 Formen epileptischer Enzephalopathien, des Weiteren beispielsweise >100 Subtypen hereditärer Ataxien und >50 Subtypen nichtsyndromaler X-gebundener mentaler Retardierung (<https://www.omim.org/>). Trotz großer diagnostischer Fortschritte lassen sich

derzeit allerdings nur etwa 50 % der seltenen neurologischen Erkrankungen bzw. Syndrome ätiologisch zuordnen und molekular diagnostizieren.

Erkenntnisse zu den zumeist genetischen Grundlagen zahlreicher neu definierter seltener neurologischer Erkrankungen und die Zahl neuer genetischer Varianten und beständig neu zu bestimmender Genotyp-Phänotyp-Beziehungen nehmen in rasantem Tempo zu. Dadurch werden an Neurologen, Neuropädiater und Neurowissenschaftler im Hinblick auf Diagnostik und Therapie dieser „neuen“ bzw. neu zu definierenden Erkrankungen große Anforderungen gestellt. Angesichts der Seltenheit einzelner klinisch-neurogenetischer Szenarien und des notwendigen hohen Spezialisierungsgrads von Experten in verschiedenen Themenfeldern kann eine den unterschiedlichen Facetten gerecht werdende Expertise von einem neurologischen Zentrum allein nicht gewährleistet werden. Zur Wahrung bzw. Entwicklung einer dem Stand des gegenwärtigen Wissens entsprechenden höchsten Qualität und volkswirtschaftlich möglichst optimalen Ressourcenzuordnung und -nutzung bei diagnostischen Prozessen und der Behandlung seltener neurologi-

scher Erkrankungen sind neue klinische Strukturen und Formate erforderlich.

» Ziel des Netzwerkes ist eine Expertise basierte individualisierte und interdisziplinäre Patientenbetreuung

Die Relevanz und gesundheitspolitische Brisanz seltener Erkrankungen sind in den letzten Jahren in den öffentlichen Fokus gerückt und haben zu etlichen Initiativen, unter anderem der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. und dem Nationalen Akti-

Infobox 1 Hauptziele der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen

- Aufbau eines Expertisenetzwerkes und einer Referenzressource für seltene neurologische Erkrankungen
- Expertenaustausch zu klinischem, genetischem, immunologischem und molekularbiologischem Spezialwissen
- Nachwuchsförderung
- Optimierte Diagnosefindung und Therapie
- Bewertung unklarer bzw. strittiger Fälle und Befunde (z. B. genetischer Varianten)
- Translation

Hier steht eine Anzeige.



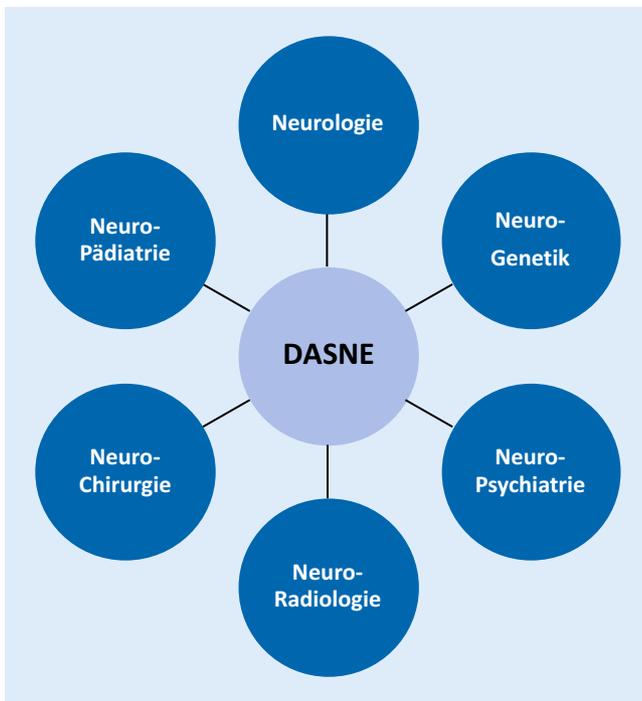


Abb. 1 ◀ Die Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE) als verknüpfende Struktur verschiedener Neurofächer

onsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) geführt. In Deutschland wurden bislang 28 Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSEs) gegründet. Kürzlich wurden durch die EU darüber hinaus 24 europäische Referenznetzwerke (European Reference Networks, ERN) genehmigt, die existierende Expertisezentren europaweit verbinden. Hierzu gehört auch das ERN für seltene neurologische Erkrankungen (ERN-RND, ern-rnd.eu). Ziele dieser Netzwerke sind eine standardisierte und interdisziplinäre Patientenbetreuung, ein enger Verbund von klinischer Behandlung und Forschung sowie internationale Patientenregister [1, 2].

Trotz erkennbarer Maßnahmen für Menschen mit seltenen Erkrankungen und einer sich sehr gut entwickelnden Forschungslandschaft in Deutschland gibt es eine Reihe von Kernproblemen, die in den bisherigen Strukturen nicht gelöst sind, sich vielmehr tendenziell zuspitzen.

Das Standortproblem. Für Ärzte außerhalb spezialisierter Zentren ist es schwierig, im dynamischen Feld seltener Erkrankungen eigene Erfahrung und Expertise zu entwickeln. Selbst innerhalb lokaler Zentren können einzelne Experten

Detailkenntnisse nur für eine begrenzte Anzahl der verschiedenen seltenen Erkrankungen erlangen. Lokale und auch regionale Expertise erlaubt eine akkurate rationale und volkswirtschaftlich sinnvolle Diagnostik sowie möglichst individualisierte, auf die Bedürfnisse der Patienten und ihrer Familien zugeschnittene Behandlung nur für eine sehr begrenzte Zahl an Erkrankungen. Um ein breites und sich immer stärker auffächerndes Spektrum an Erkrankungen angemessen versorgen zu können, müssen Patienten teilweise große Distanzen überwinden, gelegentlich auch ins europäische Ausland reisen, um in spezialisierten Einrichtungen betreut zu werden. Eine dauerhafte Anbindung an wohnortferne Zentren ist mobilitätseingeschränkten Patienten und ihren Familien oft nur sehr bedingt möglich und teuer.

Integration von Big Data in die Versorgung. Die sich rasch entwickelnden diagnostischen Möglichkeiten, unter anderem im Bereich der Humangenetik, führen zu einer sich ständig beschleunigenden Akkumulation biologischer Daten. Die Interpretation und Bewertung dieser Daten im Hinblick auf Pathogenese und individuelle Versorgungsrelevanz stellen enorme Herausforderungen

für das Gesundheitssystem dar. Automatisierte Auswertungen unter Einbeziehung von Datenbanken und digitalisierten Algorithmen erlauben für einen individuellen Patienten keine nach medizinischen und ethischen Standards ausreichend verlässlichen Aussagen. Sich ergebende Auswertungen müssen von Ärzten in Hinsicht auf ihre Bedeutsamkeit für die Versorgung des Patienten beurteilt werden.

Mangelnde Informations- und Kommunikationsqualität. Kommunikationsplattformen zur strukturierten Übermittlung medizinischer Daten (klinische Phänomenologie, Bildgebung etc.), die unterschiedliche Gruppen im Gesundheitswesen verbinden, sind technisch realisiert, jedoch weder gut etabliert noch breit verfügbar. Insbesondere die Einbindung von Expertenkompetenz in bestehende oder im Aufbau befindliche medizinische Kommunikationsplattformen ist derzeit nur sehr unvollständig durchgesetzt.

Das Angebot an Onlineinformationsdienstleistungen ist hingegen nahezu unübersehbar. Die zur Verfügung gestellten Informationen sind allerdings sehr selten qualitätsgesichert und mit Bezug auf Expertenwissen kuratiert.

Im Rahmen des vom Innovationsausschuss des Gemeinsamen Bundesausschusses geförderten Projekts „Translate NAMSE“ werden in einem Konsortium aus neun universitären Partnern innovative Leistungen, vor allem strukturierte lokale Fallkonferenzen und IT-gestützte Kommunikationswege zwischen den verschiedenen Versorgern vor Ort etabliert und erprobt mit dem Ziel, diese Strukturen in die Regelversorgung zu übernehmen. Dieses Projekt wird mit großer Wahrscheinlichkeit zu einer Verbesserung der Versorgungsqualität an den lokalen Standorten führen, indem z. B. eine interdisziplinäre Betreuung von Patienten mit Seltene Erkrankungen in den Versorgungspfaden verankert wird. Die oben skizzierten Kernprobleme werden allerdings nicht direkt adressiert.

DASNE – ein multidisziplinäres Expertenetzwerk

Die Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE, <http://dasne.de/>) entwickelt und etabliert Formate, die diese Kernprobleme adressieren. Die DASNE wurde im November 2017 unter Federführung der Lübecker und Tübinger ZSEs auf der Wartburg gegründet [3]. Sie versteht sich als multidisziplinäres Expertenetzwerk aller Neurofächer für Patienten aller Altersgruppen (Abb. 1).

Zusätzlich zu etablierten telemedizinischen, webbasierten Strukturen und in Ergänzung zu bestehenden Referenznetzwerken und Datenbanken hat sich die DASNE auf der Grundlage direkter verbindlicher persönlicher Kontakte und Diskurse in einem wechselnd besetzten nationalen Expertenpanel ausgewiesener Spezialisten der Neurofächer als bundesdeutscher Prototyp eines lebendigen Expertenetzwerks mit Modellcharakter und Vorreiterrolle für Europa etabliert. Kernelemente und Hauptziele der DASNE sind jährliche Treffen auf der Wartburg/in Eisenach und ein flexibles Bord von Experten (<http://dasne.de/#panel>; Abb. 2; Tab. 1), das in Ergänzung zu Falldiskussionen bei der Bewertung unklarer oder strittiger Befunde konsultiert werden kann. Daneben stellen Fallbesprechungen unter translationalen Aspekten, professionell betreute telemedizinische Strukturen, die kontinuierliche Weiterentwicklung bestehender überregionaler Kooperationen auf der Grundlage persönlicher Kommunikation und Etablierung übergeordneter Register wesentliche Elemente dar.

Ein weiteres zentrales Anliegen der DASNE ist die aktive Einbindung des Nachwuchses als Teilnehmer in Fallpräsentationen und Diskussionen sowie Workshops, u. a. zu klinischer und radiologischer Mustererkennung, Syndromologie, Techniken des „next generation sequencing“ sowie Interpretation genetischer Befunde und Neuroimmunologie (Infobox 1).

Bei den jährlichen Symposien der Akademie auf der Wartburg/in Eisenach werden lehrreiche geklärte und bislang ungelöste Fälle vorgestellt, gemeinsam

Nervenarzt 2019 · 90:796–803 <https://doi.org/10.1007/s00115-019-0750-2>
© Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von Springer Nature 2019

A. Münchau · L. Schöls · C. Klein · H. Graessner

Model für personalisierte Diagnostik und Therapie in der Neurologie – Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen

Zusammenfassung

Die 2017 auf der Wartburg in Eisenach gegründete Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE; dasne.de) ist Wegbereiter für eine optimierte Diagnostik und personalisierte Betreuung und Behandlung von Patienten mit seltenen neurologischen Erkrankungen aller Altersgruppen. Als erste derartige Einrichtung in Deutschland verfolgt die Akademie das Ziel, Expertise im Bereich seltener neurologischer Erkrankungen vom Kindes- bis zum Erwachsenenalter durch strukturierten persönlichen Austausch interdisziplinärer Experten zu bündeln und kontinuierlich

weiterzuentwickeln. Kernelemente der DASNE, für die auch eine webbasierte Plattform entwickelt wurde, sind multidisziplinäre Falldiskussionen und fächerübergreifende Workshops zu allen klinischen Aspekten seltener Erkrankungen. Wesentliche weitere Ziele sind die Förderung von Translation und eine gezielte Nachwuchsförderung.

Schlüsselwörter

Fallkonferenz · Personalisierte Medizin · Internetplattform · Expertennetzwerk · Big Data

Model for personalized diagnostics and treatment in neurology—German Academy for Rare Neurological Diseases

Abstract

The German Academy for Rare Neurological Diseases (DASNE) founded in 2017 on the Wartburg in Eisenach, aims to pave the way for an optimized personalized management of patients in all age groups with rare neurological diseases. By bringing rare neurological disease experts together and through forming a dynamic national network the DASNE, initiated by the Centers for Rare Diseases in Lübeck and Tübingen, will continuously foster mutual exchange. Members of the DASNE are renowned experts covering the whole spectrum of rare neurological disorders including pediatric

neurology. Through case presentations and multidisciplinary discussion both at yearly meetings and on an internet platform, the main aims of DASNE are to establish a German expertise and reference network for rare neurological disorders. Further main aims are to provide continuous medical education for younger academics in the field of rare neurological disorders and facilitate translation.

Keywords

Case conference · Personalized medicine · Internet platform · Expert network · Big data

mit dem Expertenpanel diskutiert und für die Plattform aufgezeichnet. Patienten können in Videopräsentationen vorgestellt werden und sollen dann unter Einbeziehung der Teilnehmer differenzialdiagnostisch erörtert und im Hinblick auf die zugrunde liegende Pathophysiologie erläutert werden. Hierbei geht es wesentlich um einen engen Austausch klinisch und grundlagenwissenschaftlich tätiger Experten. Die Jahrestreffen der Akademie knüpfen an bewährte Formate wie den „Syndromtag“ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik und den „Ungelösten Fall“ der Deutschen Gesell-

schaft für Neuropädiatrie an, erweitern diese jedoch dadurch, dass das Panel interdisziplinär ist und der Vorortaus-tausch offline verfügbar gemacht wird. Durch die sich im Netzwerk bzw. live entfaltende Fallbearbeitung sollen Rückschlüsse auf fruchtbare bzw. nichtziel-führende Herangehensweisen gezogen werden können. Dabei soll nicht die Einzel-Performance, vielmehr die Kollektivbrillanz prägendes Gütekriterium sein.

Die Jahressymposien haben thematische Schwerpunkte, die durch herausragende international renommierte Per-



Abb. 2 ◀ Das Netzwerk der Experten der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (© dpa-infografik/picture-alliance)

sönlichkeiten als Hauptredner und Gäste im Panel vertreten werden. So standen beim Gründungssymposium 2017 Bewegungsstörungen und neurodegenerative Erkrankungen im Fokus, Gastredner war der frühere Präsident der International Parkinson and Movement Disorder Society Prof. Anthony Lang (Toronto), 2018 neuroimmunologische Erkrankungen, die durch den europäischen Nes-

tor dieses Schwerpunkts Prof. Josep Dalmau (Barcelona) repräsentiert wurden. Bei dem Symposium 2019, das vom 27. bis 29. November wiederum auf der Wartburg und in Eisenach stattfinden wird, werden neuromuskuläre Erkrankungen und Mitochondriopathien Hauptthema sein. Als Gast konnte Prof. Patrick Chinery (Cambridge) gewonnen werden.

Der thematischen Fokussierung wird auch bei den Workshops Rechnung getragen; dies bedeutet allerdings nicht, dass bei den Jahressymposien ausschließlich Fälle aus den jeweiligen Schwerpunkten diskutiert werden, vielmehr ist das Spektrum der vorgestellten Erkrankungen und Syndrome breit (s. [Tab. 2](#)).

Tab. 1 Das Expertenpanel der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen

Experte	Hauptschwerpunkte/Spezialexpertise	Ort
Assmann, Birgit	Neurometabolische Erkrankungen	Heidelberg
Balint, Bettina	Seltene Erkrankungen bei Erwachsenen, Stiff-person-Syndrome	London, Heidelberg
Boltshauser, Eugen	Neuropädiatrie, seltene Syndrome	Zürich
Brockmann, Knut	Neuropädiatrie, paroxysmale Störungen, infantile Zerebralparese	Göttingen
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Dystonien, genetisch determinierte Parkinson-Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Ceballos-Baumann, Andres	Atypische Parkinson-Syndrome	München
Deschauer, Marcus	Neuromuskuläre Erkrankungen	München
Freisinger, Peter	Neurometabolische Erkrankungen	Reutlingen
Ganos, Christos	Hyperkinetische Bewegungsstörungen und seltene Syndrome	Berlin
Gillessen-Kaesbach, Gabriele	Seltene genetische Syndrome, Syndromologie	Lübeck
Graessner, Holm	ZSE-Netzwerke, Struktur, Organisation	Tübingen
Haack, Tobias	Neurometabolische Erkrankungen, Mitochondriopathien	Tübingen
Höftberger, Romana	Neuroimmunologie, Neuropathologie	Wien
Höglinger, Günter	Atypische Parkinson-Syndrome	München
Kirschner, Janbernd	Neuromuskuläre Erkrankungen	Freiburg
Klein, Christine	Neurogenetik, Dystonien, genetisch determinierte Parkinson-Syndrome	Lübeck
Klockgether, Thomas	ZSE-Struktur, Ataxien	Bonn
Klopstock, Thomas	Mitochondriopathien	München
Knop, Karl-Christian	Muskelerkrankungen	Hamburg
Kornblum, Cornelia	Neuromuskuläre Erkrankungen	Bonn
Krämer, Markus	Zerebrale Vasculitis	Essen
Lerche, Holger	Epilepsien, paroxysmale Störungen	Tübingen
Leybold, Frank	Seltene neuroimmunologische Erkrankungen	Kiel
Lohmann, Katja	Neurogenetik, Molekulargenetik	Lübeck
Müller-Felber	Neuromuskuläre Erkrankungen	München
Münchau, Alexander	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene neurologische Syndrome, Neuropsychiatrie	Lübeck
Opladen, Thomas	Neurometabolische Erkrankungen	Heidelberg
Paus, Sebastian	Dystonien	Bonn
Prüß, Harald	Seltene neuroimmunologische Erkrankungen	Berlin
Schöls, Ludger	Ataxien, HSP, Leukodystrophien, Neurogenetik	Tübingen
Schoaser, Benedikt	Muskelerkrankungen	München
Schramm, Peter	Neuroradiologie	Lübeck
Schüle, Rebecca	HSP, seltene Syndrome. Neurogenetik	Tübingen
Stephani, Ulrich	Pädiatrische Epileptologie	Kiel
Synofzik, Matthias	Ataxien, früh auftretende Demenzen und Motorneuronenerkrankungen, komplexe Bewegungsstörungen, Neurogenetik	Tübingen
Wieczorek, Dagmar	Seltene genetische Syndrome, Syndromologie	Düsseldorf
Wolff, Markus	Epilepsien bei Kindern und Erwachsenen	Tübingen
Wunderlich, Gilbert	Neuromuskuläre Erkrankungen	Köln

HSP hereditäre spastische Spinalparalysen, ZSE Zentrum für Seltene Erkrankungen

Die Internetplattform

Die DASNE strebt an, eine für die europäischen Referenznetzwerke entwickelte webbasierte Plattform (CPMS) zu nutzen, in der Patientendaten pseudonymisiert nach einer vorgegebenen Datenstruktur eingegeben und gespeichert werden. Diese umfassen Angaben zu einer standardisierten klinischen Untersuchung, die Phänomenologie insbesondere von Bewegungsstörungen dokumentierende Videos und Ergebnisse von Zusatzuntersuchungen inklusive der originalen Bildgebung (Dicom-Format) sowie genetisch-diagnostische Daten und die entsprechenden Stammbäume. Auf der Plattform erfolgen regelmäßige webbasierte Videofallkonferenzen unter Hinzuschalten eines oder mehrerer Experten und moderierte virtuelle Konsultationen, bei denen die Experten offline an Falldiskussionen teilnehmen können.

» Der Workflow kann für jeden Fall in jedem Schritt neu begonnen werden

Ärztliche Kollegen, die für einen Patienten eine Konsultation erbitten, geben nach Zustimmung des Patienten gemäß einer vorgegebenen Datenstruktur Patientendaten auf der Plattform ein. Bei Annahme des Falles wird für jeden Patienten durch den verantwortlichen Moderator ein passendes Expertenpanel zusammengestellt, das den Fall diskutiert. In Anbetracht der im Augenblick zu erwartenden 50%igen Lösungsquote ist es wichtig, dass der Workflow für jeden Fall in jedem Schritt neu begonnen werden kann. Das bedeutet z. B., dass für die Neudiskussion eines ungelösten Falles ein neues oder erweitertes Panel zusammengestellt werden kann, das zusätzliche nationale oder internationale Experten beinhalten kann.

Diskutierte Fälle werden anderen registrierten Teilnehmern der Plattform zur Verfügung gestellt. Dabei werden spezielle Rubriken zu definierten gelösten und zu unklaren Fällen eingerichtet. Zusätzlich kann auf der Plattform nach speziellen Fällen beispielsweise mit de-

Tab. 2 Bei den Jahressymposien der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen vorgestellte Fälle

Präsentierende/r	Ort	Gelöst	Noch ungelöst bzw. noch nicht gesichert
2017			
S. Bender	Tübingen	Juveniles Leigh-Syndrom	–
C. Ganos	Berlin	–	Progrediente Leukenzephalopathie bislang unklarer Zuordnung
H. Lerche	Tübingen	SCN4A-assoziiertes Syndrome mit Epilepsie und Bewegungsstörungen	–
G. Wunderlich	Köln	Kongenitales myasthenes Syndrom bei Mutation im GMPPB-Gen	–
J. Schäfer	Dresden	–	Axiale Myopathie
J. B. Bedarf	Bonn	–	Generalisierte Dystonie unklarer Ätiologie
S. Tunc	Lübeck	–	Progredientes Tremor-Myoklonus-Ataxie-Syndrom
N. Brüggemann	Lübeck	Dentatorubropallidolysiale Atrophie (DRPLA)	–
W. Köhler	Leipzig	EPRS-assoziierte hypomyelinisierende Leukodystrophie	–
M. Grobe-Einsler	Bonn	Pontine autosomal dominante Mikroangiopathie und Leukenzephalopathie (PADMAL)	–
M. Borsche	Lübeck	–	Verdacht auf Anti-Sez612-Antikörper-assoziierte zerebelläre Degeneration
2018			
J. Schäfer	Dresden	–	Unklare vaskuläre Enzephalopathie
U. Hofstadt-van Oy	Dortmund	IgLON-5-Antikörper-assoziierte Erkrankung	–
M. Borsche	Lübeck	–	Juveniles Parkinson-Syndrom unklarer Ätiologie
A. Brandhofe	Frankfurt	SUSAC-Syndrom	–
E. Doroszewski	Heidelberg	–	Verdacht auf DPPX-Antikörper-assoziierte Erkrankung
G. Höglner	München	–	Verdacht auf kortikobasale Degeneration
S. Klimpe	Nierstein	Progressive Enzephalomyelitis mit Rigidität und Myoklonien (PERM)	–
J. Park	Tübingen	KCNC1-assoziierte Erkrankung	–
F. Radelfahr	München	Biotinidasemangel	–
E. Schlapakow	Bonn	–	Anti-Sez612-Antikörper-assoziierte zerebelläre Degeneration
M. Butryn	Magdeburg	–	Unklare Erkrankungen mit Anti-Neurochondrin-Antikörper

finierter Ätiologie gesucht werden, was insbesondere in Hinsicht auf den über die Jahre wachsenden Fundus der Fälle bedeutsam ist. In Ergänzung zu den Fallkonferenzen bzw. virtuellen Konsultationen können zusätzlich Webinare zu relevanten Themen wie aktuellen Entwicklungen bei klinischen Studien organisiert werden. Der Zugang zur Plattform wird über die DASNE-Homepage möglich sein. Die DASNE-Homepage wird zusätzlich zu Informationen zur DASNE und dem Zugang zur Plattform Onlinerubriken, z. B. zu kontroversen Themen und aktuellen Entwicklungen, enthalten. Die DASNE wird sowohl aufgrund der involvierten Experten als auch aufgrund der akkumulierten Fallexpertise zusätzlich als Kristallisationspunkt und Informationsquelle für neue Register zu seltenen Erkrankungen und für neue Studien (inklusive Studienaufrufe) zu definierten seltenen Erkrankungen dienen.

Fazit für die Praxis

- Rasant wachsende Kenntnisse zu seltenen Erkrankungen erfordern neue Diskurs- und Ausbildungsformate. Dies strebt die DASNE in Gestalt eines interdisziplinären und altersübergreifenden Austauschs auf nationaler Ebene durch Kombination aus persönlichen Treffen und dauerhafter telemedizinischer Expertenplattform an.
- Die Hauptziele der DASNE sind eine verbesserte Diagnostik, individuell zugeschnittene Behandlungsstrategien und die Nachwuchsförderung.

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. Alexander Münchau
 Institut für Neurogenetik und Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universität zu Lübeck, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck
 Marie-Curie-Straße, 23562 Lübeck, Deutschland
 alexander.muenchau@neuro.uni-luebeck.de

Danksagung. Wir danken der Damp Stiftung (Kiel) für ihre großzügige finanzielle Unterstützung für die zentrale Koordination und den weiteren Auf- und Ausbau der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen.

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. A. Münchau, L. Schöls, C. Klein und H. Graessner geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Für diesen Beitrag wurden von den Autoren keine Studien an Menschen oder Tieren durchgeführt. Für die aufgeführten Studien gelten die jeweils dort angegebenen ethischen Richtlinien.

Literatur

1. Graessner H, Schäfer F, Scarpa M, Wagner TOF (2017) European Reference Networks: Consequences for healthcare in Germany. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz 60:537–541
2. Heon-Klin V (2017) European Reference networks for rare diseases: What is the conceptual framework? Orphanet J Rare Dis 12:137
3. Schöls L, Graessner H, Münchau A (2018) Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen. Konzepte und Struktur. Nervenheilkunde 37:136–140

Wie künstliche Intelligenz seltene Krankheiten aufspüren kann

Weltweit werden rund eine halbe Million Kinder Jahr für Jahr mit einer seltenen Erbkrankheit geboren. Eine sichere Diagnose ist schwierig und langwierig. Wissenschaftler der Universität Bonn und der Charité – Universitätsmedizin Berlin zeigen in einer Studie, dass mit Hilfe Künstlicher Intelligenz die Diagnose effizienter und sicherer erfolgen kann.

Viele Patienten mit seltenen Erkrankungen durchlaufen eine lange Odyssee, bis bei ihnen die richtige Diagnose gestellt wird. „Dadurch geht wertvolle Zeit verloren, die eigentlich für eine frühzeitige Therapie gebraucht wird, um unter anderem fortschreitende Schädigungen abzuwenden“, sagt Prof. Dr. med. Dipl. Phys. Peter Krawitz vom Institut für Genomische Statistik und Bioinformatik des Universitätsklinikums Bonn (UKB). Zusammen mit einem internationalen Forscherteam zeigt er, wie sich mit Künstlicher Intelligenz bei der Gesichtserkennung vergleichsweise rasche und sichere Diagnosen erstellen lassen.

Gesichtsanalyse

Die Forscher nutzten die Daten von 679 Patienten mit 105 verschiedenen Erkrankungen, die durch die Veränderung an einem einzigen Gen ausgelöst werden. Dazu zählt etwa die Mukopolysaccharidose (MPS), bei der es unter anderem zu Knochenverformungen, zur Minderung der geistigen Fähigkeiten und Kleinwuchs kommt. Das Mabry-Syndrom führt ebenfalls zu einer mentalen Entwicklungsverzögerung. All diesen Erkrankungen ist gemeinsam, dass die Gesichtszüge der Betroffenen Auffälligkeiten aufzeigen. Besonders charakteristisch ist dies beispielsweise beim Kabuki-Syndrom, das an die Schminke einer traditionellen japanischen Form des Theaters erinnert. Die Augenbrauen setzen hoch an, der Augenabstand ist weit und die Lidspalten sind lang.

Neuronales Netzwerk als Tool

Diese Besonderheiten im Erscheinungsbild kann die eingesetzte Software automatisch aus einem Foto herauslesen. Zusammen mit den klinischen Symptomen der Patienten und Erbgutdaten lässt sich mit hoher Treffsicherheit berechnen, um welche Erkrankung es sich handelt. Das digitale Gesundheits-Unternehmen FDNA hat das neuronale Netzwerk DeepGestalt entwickelt, das die

Forscher als Werkzeug der Künstlichen Intelligenz für ihre Studie nutzen.

Trainieren mit 30.000 Bildern

Die Wissenschaftler trainierten dieses Computer-Programm mit rund 30.000 Porträtbildern von Menschen, die von seltenen syndromalen Erkrankungen betroffen sind. „In Kombination mit der Gesichtsanalyse lassen sich die entscheidenden genetischen Faktoren herausfiltern und Gene priorisieren“, sagt Krawitz. „Die Zusammenführung der Daten im neuronalen Netzwerk reduziert die Zeit der Datenanalyse und führt zu einer höheren Diagnosequote.“

**Quelle: Universität Bonn
www.uni-bonn.de**

**basierend auf:
PEDIA: Priorization of Exome Data by
Image Analysis, Genetics in Medicine.
https://www.nature.com/articles/s41436-019-0566-2**

Der Nervenarzt is a copyright of Springer, 2019. All Rights Reserved.