

Liebe Patienten, liebe Förderer und Unterstützer des NEOCYST-Forschungsverbundes,

wir freuen uns berichten zu können, dass seit unserem letzten Update eine ganze Menge passiert ist:

Im Fokus der Forschung standen bei vielen NEOCYST Projekten im vergangenen Jahr die Erarbeitung von Risiko-Profilen zu verschiedenen Krankheitsbildern. Das Team aus Münster um Herrn Dr. König konnte Unterschiede im Nierenüberleben von Nephronophthise-Patienten identifizieren und erfolgreich veröffentlichen. In einem vergleichbaren Ansatz konnte Prof. Joost Schanstra aus Lyon in einer internationalen Kooperation mit NEOCYST und dem Europäischen Referenznetzwerk für Seltene Nierenerkrankungen (ERKNet) für die HNF1B Kohorte Unterschiede im Nierenüberleben je nach Art und Lokalisation des Gendefekts herausarbeiten. In einer weiteren internationalen Kooperation mit der polnischen Arbeitsgruppe von Prof. Marcin Zaniew wurde darüber hinaus auf der Basis der Registerdaten ein Online-Tool erarbeitet welches dazu benutzt werden kann die Wahrscheinlichkeit zu ermitteln, mit der eine genetische Testung auf HNF1B ein positives Ergebnis erbringt: [www.hnf1bproject.com](http://www.hnf1bproject.com). Jüngst wurde außerdem in einem NEOCYST-internen Projekt eine systematische Untersuchung des Urin-Biomarkers DKK3 an Patienten mit erblichen zystischen Nierenerkrankungen durchgeführt. Ziel war es hier zu analysieren, ob man anhand diesen Markers zwischen ähnlichen Erkrankungsbildern unterscheiden kann und, ob der Marker zur Vorhersage eines Krankheitsverlaufs verwendet werden kann. Bei renalen Ziliopathien ist DKK3 ein Marker zur Beurteilung der Schwere der Erkrankung und zur Abschätzung einer kurzfristigen Verschlechterung der Nierenfunktion. Die Arbeitsgruppe um Prof. Max Liebau konnte in diversen hochrangigen Publikationen das Erkrankungsbild der Autosomal Rezessiven Polyzystischen Nierenerkrankung (ARPKD) sowohl klinisch als auch im molekularen Verständnis detailliert charakterisieren. Unter anderem wurde auf der Basis klinischer Daten ein Prädiktions-Tool erarbeitet, das die Wahrscheinlichkeit eines Nierenversagens im frühen Kindesalter vorhersagt.

Insgesamt konnte die Arbeit des Verbunds wesentlich zum Erkenntnisgewinn und wissenschaftlichem Fortschritt auf dem Gebiet der zystischen Nierenerkrankungen beitragen: in der zweiten Förderperiode (2020-2023) wurden insgesamt 39 Publikationen unter direkter NEOCYST-Beteiligung in hoch dotierten Fachmagazinen veröffentlicht und dem internationalen Publikum zur Verfügung gestellt. Wir sind froh diese erfolgreiche Arbeit in einer nun dritten vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) geförderten Periode fortsetzen zu können. Unser Dank gilt allen Partnern, die mit großem Einsatz die Forschung an zystischen Nierenerkrankungen vorantreiben.

Auch das NEOCYST-Register entwickelt sich kontinuierlich weiter: Aktuell sind 659 Patienten mit zystischen Nierenerkrankungen dokumentiert. Die Anzahl der gesammelten Bioproben die für Forschungsprojekte zur Verfügung stehen wächst stetig, mittlerweile sind es über 5000 Proben.

Eine der größten und erfreulichsten Entwicklungen des letzten Jahres ist das Aus-der-Taufe-Heben des europäischen THERACIL-Konsortiums (TheRaCil : therapies for renal ciliopathies; [www.theracil.eu](http://www.theracil.eu)). Hierbei handelt es sich um eine Forschungsinitiative gespickt mit europäischen Experten für Zilienerkrankungen aus allen Bereichen, welche ihr Wissen, ihre Daten/Proben und Forschungskenntnisse zusammenbringen, um gemeinsam das Ziel zu verfolgen sobald als möglich eine Therapie für erbliche zystische Nierenerkrankungen des Kindesalters und insbesondere Nephronophthise-Patienten zu entwickeln. Erste vielversprechende Wirkstoffe wurden in diversen Modell-Organismen bereits erfolgreich getestet und werden nun gemeinsam mit der Pharmaindustrie weiterentwickelt. In diesem Konsortium arbeiten NEOCYST Partner aktiv in

verschiedenen Arbeitsgruppen mit. Eine der zentralen Aufgaben ist dabei das Erarbeiten Patientenzentrierter Therapie-Ziele (sog. Patient reported outcome measures), also von Zielen, welche nicht nur die Sicht der Medizin, sondern v.a. den Blick und die Lebensqualitätseinschränkungen der betroffenen Familien berücksichtigen. Das THERACIL Konsortium wird dabei für 4 Jahre von der EU mit knapp 8 Mio. Euro unterstützt und konnte sich als eine von 9 Bewerbungen gegenüber >200 anderen (zumeist nicht die Nieren beforschende) Initiativen durchsetzen. Das ist eine wirklich „große Nachricht“ für die Erforschung seltener zystischer Nierenerkrankungen.

Ein weiteres Highlight konnte die Arbeitsgruppe aus Essen um Herrn Dr. Cetiner mit der Fertigstellung von Videos über das Bardet Biedl Syndrom und HNF1B Nephropathie liefern. Betroffene Familien berichten dort über ihre Erfahrungen mit kranken Kindern und Experten vermitteln Informationen zu den seltenen Erkrankungsbildern in klar verständlicher Sprache. Die Videos sind über unsere Homepage verlinkt und können direkt über den NEOCYST youtube channel angesehen werden: [www.neocyst.de](http://www.neocyst.de); <https://www.youtube.com/@NEOCYST>.

Abschließend möchten wir Sie auf das anstehende Patientenwochenende für Menschen mit Bardet Biedl Syndrom am 28./29. September 2024 in Essen aufmerksam machen und Sie ganz herzlich dazu einladen: [https://www.neocyst.de/wp-content/uploads/2024/03/BBS-Patiententag\\_September-2024.pdf](https://www.neocyst.de/wp-content/uploads/2024/03/BBS-Patiententag_September-2024.pdf). Teilnehmer können dort spannenden Vorträgen folgen und sich vor Ort mit den jeweiligen Experten austauschen. Darüber hinaus besteht die Möglichkeit an interessanten Workshops teilzunehmen und die Forschung durch Abgabe von Bioproben zu unterstützen. Das regelmäßig extrem positive Feedback, das wir zu den vergangenen Patiententagen erhalten spricht für sich und ist große Motivation auch in den kommenden Jahren regelmäßig entsprechende Veranstaltungen zu organisieren.

An dieser Stelle wünschen wir Ihnen allen alles Gute und freuen uns weiter gemeinsam mit Ihnen und Euch an Lösungen für seltene zystische Nierenerkrankungen arbeiten zu können.

Ihr/Euer NEOCYST Team

