

Fortschrittliche Behandlungen für seltene neurologische RASopathien - Elterninitiative für betroffene Kinder führt zu neuem EU-Forschungsprojekt

Das EURAS-Konsortium bringt Patienten und Forscher zusammen: Anwendung modernster Technologien zur Verwertung der Patientendaten soll Diagnose und Behandlung der neurologischen RASopathien entscheidend verbessern.

19. Juli 2023 – RASopathien sind eine Gruppe genetisch bedingter Erkrankungen, die durch eine verstärkte Aktivierung des zellulären RAS-Signalwegs entstehen. RAS steuert entscheidend die Entwicklung zahlreicher Organsysteme. Neurofibromatose 1 (NF1) und das Noonan-Syndrom (NS) sind die häufigsten RASopathien. Sie äußern sich durch eine Vielzahl von Merkmalen, darunter sind bestimmte Gesichtszüge, Herzfehler, Hautveränderungen und variabel ausgeprägte Entwicklungsverzögerung. Die selteneren Formen von RASopathien, nämlich Cardio-facio-cutane Syndrom (CFC), das Costello-Syndrom (CS) und die SYNGAP1-bezogene Enzephalopathie (SYNGAP1), verursachen erhebliche neurologische Beeinträchtigungen wie geistige Behinderung, Epilepsie, Autismus, herausforderndes Verhalten und Schlafstörungen. Die körperlichen Manifestationen von RASopathien können zwar lebensbedrohlich sein, lassen sich aber durch eine multidisziplinäre symptomatische Behandlung einigermaßen in den Griff bekommen. Für die neurokognitiven Symptome gibt es jedoch gegenwärtig keine krankheitsspezifische Therapie. Dies stellt für die Patienten, meist Kinder, und ihre Familien eine dauerhaft hohe Belastung dar.

Das neu gestartete Verbundforschungsprojekt "EURAS" verspricht, einen grundlegenden Beitrag zur Veränderung des Status quo zu leisten. Das von der deutschen Patientenorganisation Syngap Elternhilfe e. V. initiierte Projekt zielt darauf ab, ein tieferes Verständnis der zugrundeliegenden Krankheitsmechanismen zu erlangen, einen Rahmen für eine verbesserte Diagnose zu schaffen und wirksame Behandlungen für neurologische RASopathien zu entwickeln. Mit diesen Zielen vor Augen will das Konsortium das Leben von RASopathie-Patienten und ihren Betreuungspersonen erleichtern und gleichzeitig die europäischen und globalen Gesundheitssysteme stärken.

EURAS wird vom Universitätsklinikum Erlangen koordiniert und über das Rahmenprogramm für Forschung und Innovation "Horizont Europa" der Europäischen Union mit über 8 Millionen Euro in den nächsten vier Jahren finanziert. Zusätzlich erhielt der assoziierte Partner Universität von Edinburgh Mittel von UKRI Innovate UK.



Während des gesamten Projektverlaufs sind Patienten und Forscher miteinander vernetzt

(Verbindung von Patienten und Forschern während des gesamten Projektverlaufs)

EURAS ist aus einer Initiative engagierter Eltern betroffener Kinder hervorgegangen und soll Lösungen für ihre dringendsten Bedürfnisse bieten. Um das zu erreichen werden die wissenschaftlichen Partner ihr spezielles Fachwissen einbringen, im Mittelpunkt des EURAS-Projekts stehen aber immer die Patienten. "Wir sind der festen Überzeugung, dass die Einbeziehung von Patientenorganisationen als gleichberechtigte Partner einen entscheidenden Einfluss haben kann, denn so wird die nahtlose Integration der Perspektiven und Bedürfnisse der Patienten in das gesamte Projekt gewährleistet. Außerdem haben wir so die einmalige Gelegenheit, Zugang zu großen Patientenkohorten zu erhalten, was bei seltenen Krankheiten eine besondere Herausforderung darstellt, aber für das Erreichen der klinischen Ziele des Projekts unerlässlich ist." erklärt Prof. Anna Fejtova, Professorin für Molekulare Psychiatrie am Universitätsklinikum Erlangen und wissenschaftliche Koordinatorin von EURAS.

Tatsächlich haben über ihre nationale Organisationen 1.200 Familien aus 13 europäischen Ländern ihre Unterstützung zugesagt. „Wir freuen uns, einen wichtigen Beitrag zum EURAS-Projekt leisten zu können, indem wir ein europaweites Patientennetzwerk aufbauen, das die Patienten vernetzt und die Öffentlichkeit sensibilisiert. Das länderübergreifende Netzwerk wird auch den Austausch zwischen den betroffenen Familien erleichtern.“ sagt Verena Schmeder, EURAS-Patientenbeauftragte und Vorsitzende der Syngap Elternhilfe e. V. Die Patientenorganisation wird die Rekrutierung für das geplante europäische Patientenregister koordinieren, das CFC-, CS- und SYNGAP1-Patienten sowie Patienten mit Noonan-Syndrom einschließen soll. Patienten, Familien, Ärzte und Betreuer, die an diesem Register interessiert sind, können sich über www.rasopathies.eu vorab registrieren.

Nutzung modernster Technologien zum Verständnis und zur Behandlung von neurologischen RASopathien

Die Integration der Bedürfnisse und Perspektiven der Patienten mit den Methoden aus verschiedenen Disziplinen wird dazu beitragen, den wissenschaftlichen Kenntnisstand zu erweitern. Gleichzeitig wird sichergestellt, dass die Translation der Ergebnisse in die klinische Nutzung im Vordergrund steht. Dazu wird ein auf Patientenberichten basierendes Register von einem Team aus Klinikern, Bioinformatikern und Patientenvertretern speziell für Neuroentwicklungs-RASopathien entwickelt, welches die Stratifizierung von Patientenkohorten, die Beurteilung des Krankheitsverlauf und die Bewertung der Wirksamkeit der Behandlung ermöglichen soll. Stammzelltechnologie wird zur Entwicklung neuartiger Krankheitsmodelle eingesetzt, die eine Untersuchung von Krankheitsmechanismen und Testung von Wirksamkeit neuer Behandlungen ermöglichen. Unvoreingenommene phänotypische Hochdurchsatz-Screens werden durchgeführt, um neue wirksame Wirkstoffe zu identifizieren. Darüber hinaus wollen die EURAS-Partner neue Technologien für die Verabreichung therapeutischer Wirkstoffe in das Gehirn entwickeln und präklinische Machbarkeitsstudien mit umgewidmeten Medikamenten, Antisense-Oligonukleotiden und motorisch-kognitivem Training durchführen.

Letztendlich wird das Projekt durch diese Schritte zur Entwicklung neuer, weniger invasiver Behandlungen für die Patienten führen. Darüber hinaus wird EURAS das Bewusstsein schärfen, den Austausch fördern und Patienten und Familien mit neuen, modernen Erkenntnissen und Therapien



PRESSEMITTEILUNG

versorgen. "Wir sind dankbar, dass wir mit unserer Initiative erfolgreich waren, und stolz darauf, dass wir schließlich im Rahmen der Ausschreibung von Horizont Europa ausgewählt wurden. Dies beweist, dass sich Beharrlichkeit und Patientenengagement auch für kleine Patientenorganisationen auszahlen können. Ich hoffe, dass unsere Initiative andere inspirieren wird" sagt Marcos Mengual, Vizepräsident der Syngap Elternhilfe e. V. und einer der Initiatoren des Projekts.

Das erste Meeting des EURAS-Konsortiums findet vom 18. bis 20. Juli 2023 am Universitätsklinikum Erlangen und der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg statt.



**Funded by
the European Union**

Grant No. 101080580

Wichtige Fakten

Vollständige Bezeichnung: EURAS – EUropean network for neurodevelopmental RASopathies

Startdatum 1. Juni, 2023

Dauer: 48 Monate

Budget: € 8.450.040 – davon € 8.048.715 durch die EU gefördert

Koordinator: Universitätsklinikum Erlangen

Webseite: www.euras-project.eu

Social Media: [LinkedIn](#) | [Twitter](#)

Partner

Österreich

- AIT Austrian Institute of Technology GmbH
- Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg – Privatstiftung

Frankreich

- Centre national de la recherche scientifique CNRS

Finnland

- Turun Yliopisto – University of Turku

Deutschland

- EURICE – European Research and Project Office GmbH
- Max-Planck-Gesellschaft zur Förderung der Wissenschaften e. V.
- Neuway Pharma GmbH
- Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
- Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg
- Syngap Elternhilfe e. V.
- Universität Ulm
- Universitätsklinikum Erlangen

Niederlande

- Erasmus Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Portugal

- IST-ID Associação do Instituto Superior Tecnico para a Investigação e o Desenvolvimento

Spanien

- Universidad de Málaga

Vereinigtes Königreich

- The University of Edinburgh

Kontakt

Projektkoordination

Universitätsklinikum Erlangen
Prof. Dr. sc. nat. Anna Fejtová
Phone: +49 9131 85 46155
Mail: anna.fejtova@uk-erlangen.de

Projektmanagement

EURICE GmbH
Christina Eder
Phone: +49 6894 388 1334
Mail: c.eder@eurice.eu

