

Workshop genomDE

Diagnosestellung mittels Genommedizin bei
Patient:innen mit ungeklärten Seltenen Erkrankungen:
Die Suche nach der Nadel im Heuhaufen...

Prof. Dr. med Heiko Krude

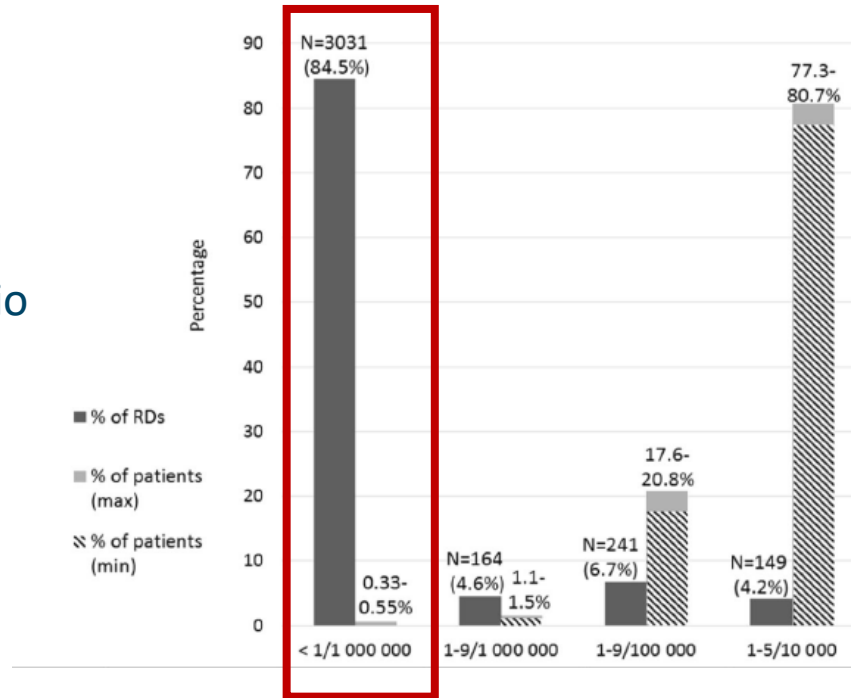




Seltene Erkrankungen: extrem selten versus selten

- Genommedizin ermöglicht die Diagnose **extrem** seltener Erkrankungen!

Insgesamt 3-5 Mio



0,5% = 30000
Extrem SE-Pat.

European Journal of Human Genetics (2020) 28:165–173
<https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>



ARTICLE



Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database

Stéphanie Nguengang Wakap¹ · Deborah M. Lambert² · Annie Oly¹ · Charlotte Rodwell¹ · Charlotte Gueydan¹ · Valérie Lanneau¹ · Daniel Murphy² · Yann Le Cam³ · Ana Rath¹



Seltene Erkrankungen: extrem selten versus selten

- Ein Beispiel einer **extrem** seltenen Erkrankung:

Neuro-kognitive Entwicklungsstörung:



thieme-connect.de

Erstes Symptom: fehlende Kopfkontrolle mit 6 Monaten



Basisdiagnostik
Ausschluss häufiger Ursachen (zB Geburtstrauma, Frühgeburt)



Abklärung von mehr als **1000** verschiedener
extrem seltener
Gendefekte



Seltene Erkrankungen: extrem selten versus selten

- Ein Beispiel einer **extrem** seltenen Erkrankung:

Neuro-kognitive Entwicklungsstörung:



thieme-connect.de

Erstes Symptom: fehlende Kopfkontrolle mit 6 Monaten



Basisdiagnostik
Ausschluss häufiger Ursachen (zB Geburtstrauma, Frühgeburt)



Abklärung von mehr als **1000** verschiedener
extrem seltener
Gendefekte



zB **NKX2.1** Gendefekt
Zusätzlich erhöhtes TSH und Atmungsprobleme nach der Geburt



Seltene Erkrankungen: extrem selten versus selten

- Ein Beispiel einer **extrem** seltenen Erkrankung:

Neuro-kognitive Entwicklungsstörung:



thieme-connect.de

Exom-Diagnostik



Erstes Symptom: fehlende Kopfkontrolle mit 6 Monaten



Basisdiagnostik
Ausschluss häufiger Ursachen (zB Geburtstrauma, Frühgeburt)



Abklärung von mehr als 1000 verschiedener
extrem seltener
Gendefekte



Exom-Diagnostik



Seltene Erkrankungen: Implementierung Exom-Diagnostik:

Innovationsfond-Projekt: „Translate-NAMSE“

Evaluation von 10 Zentren für Seltene Erkrankungen:





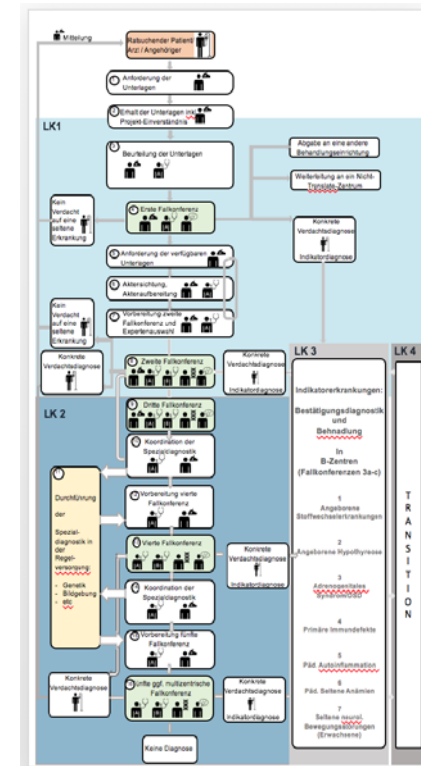
Seltene Erkrankungen: Implementierung Exom-Diagnostik:

Innovationsfond-Projekt: „Translate-NAMSE“

Evaluation von 10 Zentren für Seltene Erkrankungen:



Diagnose Seltener Erkrankungen Mittels Fallkonferenzen und Exom-Sequenzierung

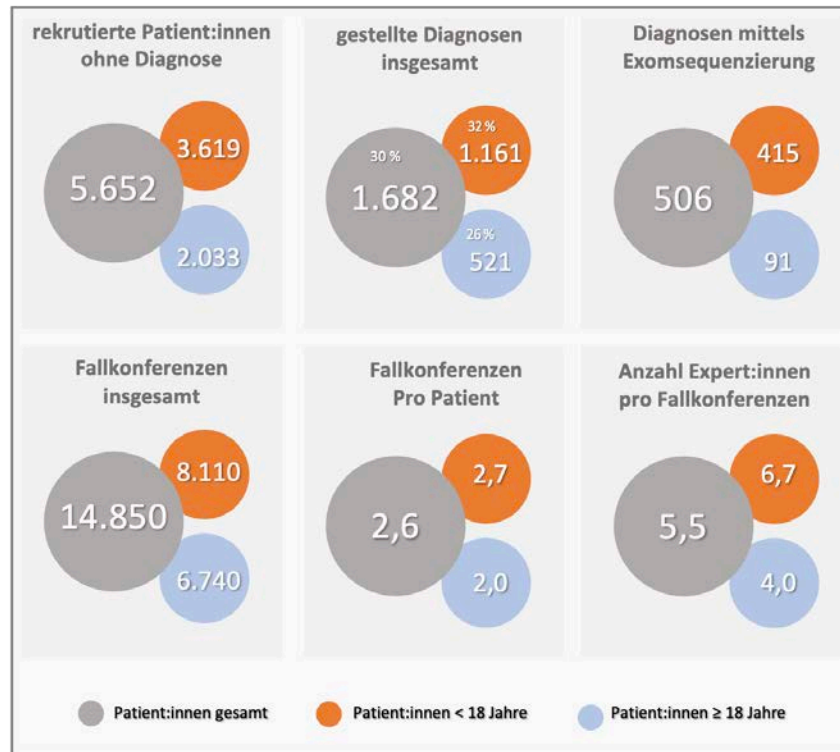




Seltene Erkrankungen: Implementierung Exom-Diagnostik:

Innovationsfond-Projekt: „Translate-NAMSE“

Evaluation von 10 Zentren für Seltene Erkrankungen:

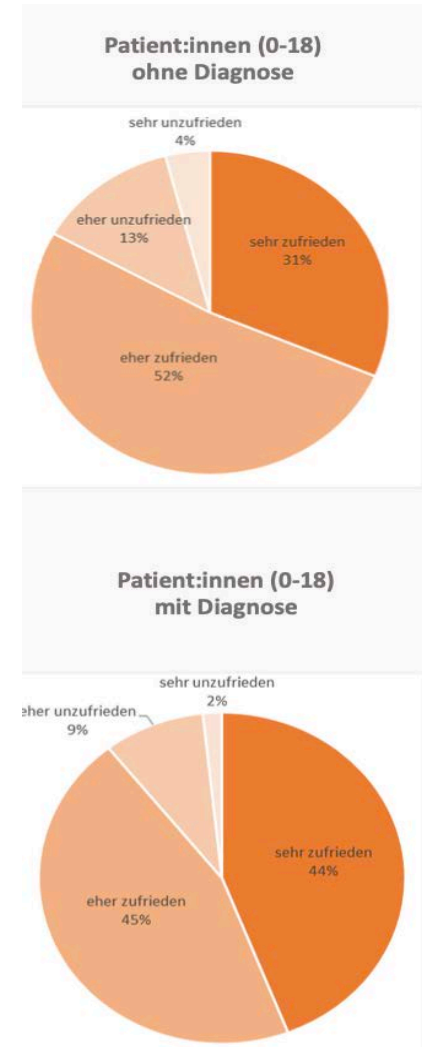
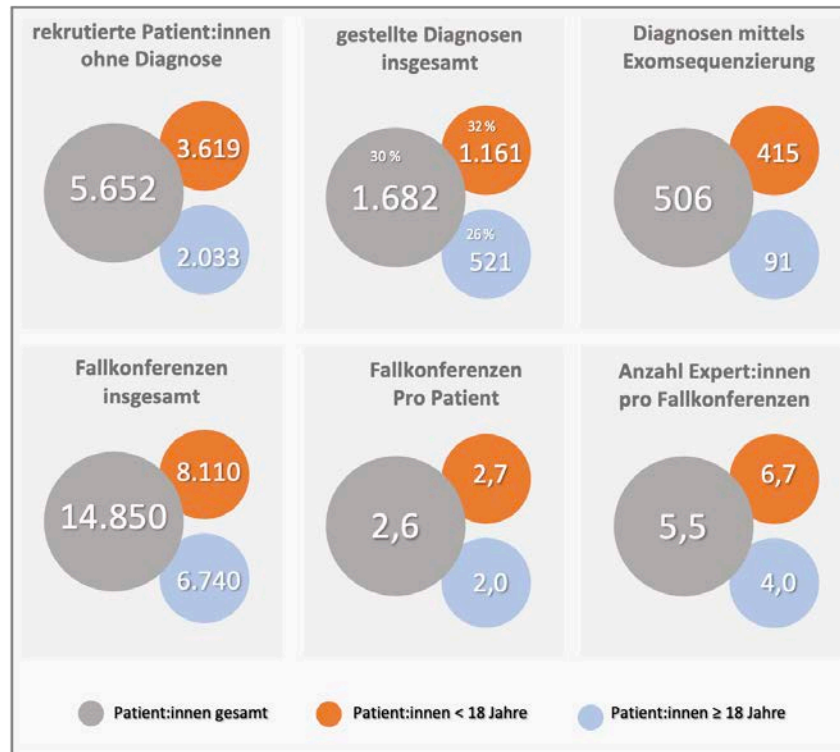




Seltene Erkrankungen: Implementierung Exom-Diagnostik:

Innovationsfond-Projekt: „Translate-NAMSE“

Evaluation von 10 Zentren für Seltene Erkrankungen:





Seltene Erkrankungen: Implementierung Exom-Diagnostik in der Postprojektphase

Selektivvertrag Exom-Diagnostik-Translate-NAMSE:

Indikationsstellung über **Zentren für Seltene Erkrankungen** zusammen mit Universitären Instituten für **Humangenetik**

Gründungszentren aus Translate-Namse:

Bonn
Tübingen
Berlin



▲ beigetreten/bewilligt
(n=18)

▲ im Antragsverfahren
(n=1)





Seltene Erkrankungen: Erwartung an Modellvorhaben

- Ein Beispiel einer **extrem** seltenen Erkrankung:

Neuro-kognitive Entwicklungsstörung:



thieme-connect.de

Genom-Diagnostik



Erstes Symptom: fehlende Kopfkontrolle mit 6 Monaten



Basisdiagnostik
Ausschluss häufiger Ursachen (zB Geburtstrauma, Frühgeburt)



Abklärung von mehr als 1000 verschiedener
extrem seltener
Gendefekte



Exom-Diagnostik

30% Diagnosestellung



Genom-Diagnostik

>30% Diagnosestellung



Seltene Erkrankungen: Erwartung an Modellvorhaben

- Ein Beispiel einer **extrem** seltenen Erkrankung:

Neuro-kognitive Entwicklungsstörung:



thieme-connect.de

Genom-Diagnostik



genom.de

Erstes Symptom: fehlende Motorik Kontrolle mit 6 Monaten

Ausschluss Basisdiagnostik Ursachen (zB Geburtstrauma, Frühgeburt)

Abklärung von mehr als 1000 verschiedener extrem seltener Gendefekte

Exom-Diagnostik 30% Diagnosestellung

Genom-Diagnostik >30% Diagnosestellung

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit und Dank an das Translate-NAMSE-Team