

Matthias Baumgartner<sup>1</sup>

# Rare Disease Initiative Zurich – RaDIZ

## Klinischer Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten

**Seltene Krankheiten haben äusserst negative Auswirkungen auf die Lebensqualität der Betroffenen, hauptsächlich Kinder, sowie auf deren Familien. Obwohl jeweils nur weniger als fünf von 10 000 Personen an einer bestimmten seltenen Krankheit leiden, sind wegen der grossen Anzahl solcher Krankheiten insgesamt sehr viele Menschen betroffen (5 bis 8% der Bevölkerung oder etwa 500 000 alleine in der Schweiz), was entsprechend vielfältige soziale und ökonomische Konsequenzen nach sich zieht.**

Die medizinische Behandlung von Patienten mit seltenen Krankheiten weist derzeit grosse Defizite auf. Aufgrund der geringen Häufigkeit der einzelnen Krankheiten ist oft nur wenig über den Verlauf und die zugrunde liegenden Mechanismen bekannt. Als Folge davon fehlen standardisierte Diagnose- und Therapieverfahren. Klinische und biologische Informationen zu den Krankheiten sind oft verstreut und schwer zugänglich. Studien über seltene Krankheiten basieren bestenfalls auf kleinen Fallserien, was deren Aussagekraft begrenzt. Ausserdem gibt es wenige geeignete Tiermodelle, mit denen diese Krankheiten untersucht werden können. Schliesslich sind seltene Krankheiten als Forschungsprojekte für die Pharmaindustrie in der Regel uninteressant, da daraus entwickelte Medikamente häufig als nicht gewinnbringend angesehen werden.

### Tradition der Grundlagenforschung an der Universität Zürich

An der Universität Zürich und den universitären Spitälern, insbesondere am Kinderspital, besteht eine langjährige Tradition in der Grundlagenforschung sowie in der angewandten und klinischen Forschung von vererbten seltenen Krankheiten. So wurden z.B. die zystische Fibrose, das Fanconi-Syndrom oder der schwere kombinierte Immundefekt (SCID) von Forschern am Kinderspital Zürich erstbeschrieben.

Seit September 2012 fördert die Universität Zürich verschiedene klinische Forschungsschwerpunkte, darunter einen über seltene Krankheiten –

«Rare Disease Initiative Zurich» (RaDIZ). Ziel von RaDIZ ist es, Betreuung und Outcome von Patienten mit seltenen Krankheiten zu verbessern und gleichzeitig Zürich als eines der führenden Zentren im Bereich «rare diseases» in Europa zu positionieren. Um diese Ziele zu erreichen, werden bestehende Stärken ausgenutzt und neue Synergien zwischen Grundlagen- und klinischen Forschern mit anerkanntem Fachwissen geschaffen. Diese Vernetzung einer kritischen Masse von medizinischer, biologischer und technischer Expertise wird es ermöglichen, neue Krankheitsentitäten und Krankheitsmechanismen zu entdecken und bessere therapeutische Strategien für seltene Krankheiten zu entwickeln. Da die Pathologie seltener Krankheiten häufig auf Fehlern von grundlegenden biologischen Prozessen und deren Regulation basiert, bietet ein besseres Verständnis dieser Krankheiten auch eine einzigartige Möglichkeit, Einblicke in allgemeine, grundlegende Fragen der Biologie, der Physiologie und der Prävention und Behandlung auch von häufigen Krankheiten zu gewinnen.

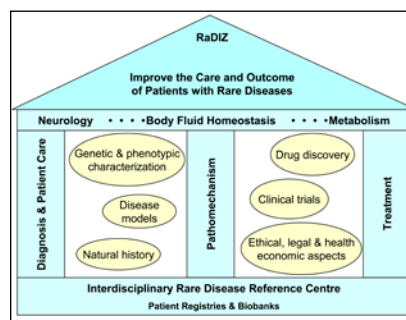


Abbildung: RaDIZ bildet ein interdisziplinäres Referenzzentrum für Patienten mit seltenen Krankheiten.

### Rare Disease Initiative Zurich – RaDIZ

#### Projet de recherche clinique sur les maladies rares

Les maladies rares ont des répercussions particulièrement négatives sur la qualité de vie des personnes touchées, principalement des enfants, ainsi que de leur famille. Il est estimé que rien qu'en Suisse, environ 500 000 personnes sont atteintes d'une maladie rare. En raison de la rareté de ces différentes maladies, les connaissances à leur sujet ainsi que le traitement médical des patients qui en sont atteints sont très lacunaires.

Le projet de recherche clinique sur les maladies rares de l'université de Zurich, «Rare Disease Initiative Zurich» (RaDIZ), a pour objectif d'améliorer la prise en charge et le devenir des patients atteints de maladies rares. A cet effet, RaDIZ utilise les forces existantes et établit des synergies entre les acteurs de la recherche fondamentale et les acteurs de la recherche clinique pour découvrir de nouvelles entités pathologiques et de nouveaux mécanismes pathologiques et pour développer de meilleures stratégies thérapeutiques. RaDIZ offre une excellente opportunité d'acquérir une position centrale en Europe dans le domaine des maladies rares et ainsi, d'attirer des chercheurs de premier plan et de former la relève.

### Innovativer Forschungsplan

Die Basis von RaDIZ bildet ein interdisziplinäres Referenzzentrum für Patienten mit seltenen Krankheiten mit dem übergeordneten Ziel, Betreuung und Outcome zu verbessern (siehe Abb.). Besondere Aufmerksamkeit wird dabei auch der Transition von der

<sup>1</sup> Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, Leiter KFSP RaDIZ, Extraordinarius für Stoffwechsellkrankheiten

Kinder- in die Erwachsenenmedizin geschenkt, welcher eine zunehmende Bedeutung zukommt, da immer mehr Kinder mit seltenen Krankheiten das Kindesalter überleben.

Der Forschungsplan umfasst je ein Projekt zu den Schwerpunkten Neurologie, «Body fluid homeostasis» sowie Stoffwechsel. Die einzelnen Projekte basieren auf einem translationellen Forschungsansatz und führen von der Diagnose über die Erforschung von Krankheitsmechanismen und der Entwicklung neuer Therapiestrategien zu klinischen Studien zurück zum Patienten.

Als essentieller Teil des Programms soll das Bewusstsein für seltene Krankheiten in Zürich und der Schweiz gestärkt und die Zusammenarbeit in verschiedenen Bereichen (lokal, national, international) gefördert werden. Zur Förderung des Nachwuchses wird erstmals Anfang Juli 2013 eine «Summer School for Rare Diseases» durchgeführt, welche neben wissenschaftlichen Themen insbesondere auch ethi-

sche Aspekte wie die hohen Kosten von «orphan drugs» oder präsymptomatische genetische Tests behandeln wird. Daneben wird ein offenes «grant program» weitere innovative klinisch-translationelle Forschungsprojekte an der UZH fördern. Schliesslich soll eine Assistenzprofessur geschaffen werden, um Lehre und Forschung im Gebiet der seltenen Krankheiten an der UZH langfristig zu sichern.

#### **Langjährige Erfahrung, breit abgestützt**

Da über die Hälfte der seltenen Krankheiten im Kindesalter beginnen und am Kinderspital hierzu eine langjährige Erfahrung und Tradition besteht, wird RaDIZ im Forschungszentrum für das Kind (FZK) koordiniert. Die Leitung obliegt einem aus klinischen und Grundlagenforschern bestehenden «Steering Committee», unterstützt durch ein «Scientific Committee» bei der Evaluation der Projektanträge sowie durch ein «Advisory Board», welchem neben Ethik-

kern auch Vertreter von ProRaris, der Patientenorganisation für seltene Krankheiten, angehören.

Angeht das Interesse der Europäischen Kommission und seit neuestem auch des BAG und der Schweizer Politik an seltenen Krankheiten, stellt RaDIZ eine ausgezeichnete Möglichkeit dar, auf diesem Gebiet eine führende Rolle in Europa zu erlangen und dadurch Top-Forscher anzuziehen und die Zusammenarbeit mit nationalen Entscheidungsträgern, internationalen Netzwerken, Patientengruppen und der Industrie zu fördern.

Korrespondenz:  
Matthias.Baumgartner@kispi.uzh.ch



## Digitales Kunstwerk – sichere und konsistente Befunde mit 3DHISTECH

