

Die „Erhebung Seltener Neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK)“

Simone Schröder, Knut Brockmann | Sozialpädiatrisches Zentrum Göttingen, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen

ESNEK

Die „*Erhebung Seltener Neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK)*“ ist ein Instrument zur Förderung von klinischen Forschungsprojekten auf dem Gebiet seltener kinderneurologischer Erkrankungen [1, 2].

Die Geschäftsstelle der ESNEK wurde 2014 gegründet und ist dem Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindesalter (GoRare) der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Göttingen ange-

gliedert. Der Auf- und Ausbau des GoRare und der ESNEK wird seit 2014 vom Niedersächsischen Ministerium für Wissenschaft und Kultur unterstützt.

Eine ausreichend große Patientenkohorte ist eine der Voraussetzungen für viele klinisch-wissenschaftliche Projekte im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen, ob es nun um Genidentifizierung, phänotypische Variabilität, Identifikation neuer Risiko- oder Prognosefaktoren, Therapiestudien oder auch gesundheitswissen-

schaftliche Grunddaten zur Verbreitung der Erkrankung oder Versorgung der Erkrankten geht.

Zur Unterstützung klinisch forschender Neuropädiater im deutschsprachigen Raum, die für eine spezielle wissenschaftliche Fragestellung Patienten mit einer seltenen neurologischen Erkrankung suchen, haben wir die „*Erhebung Seltener Neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK)*“ nach dem Vorbild der ESPED („*Erhebungseinheit Seltener*

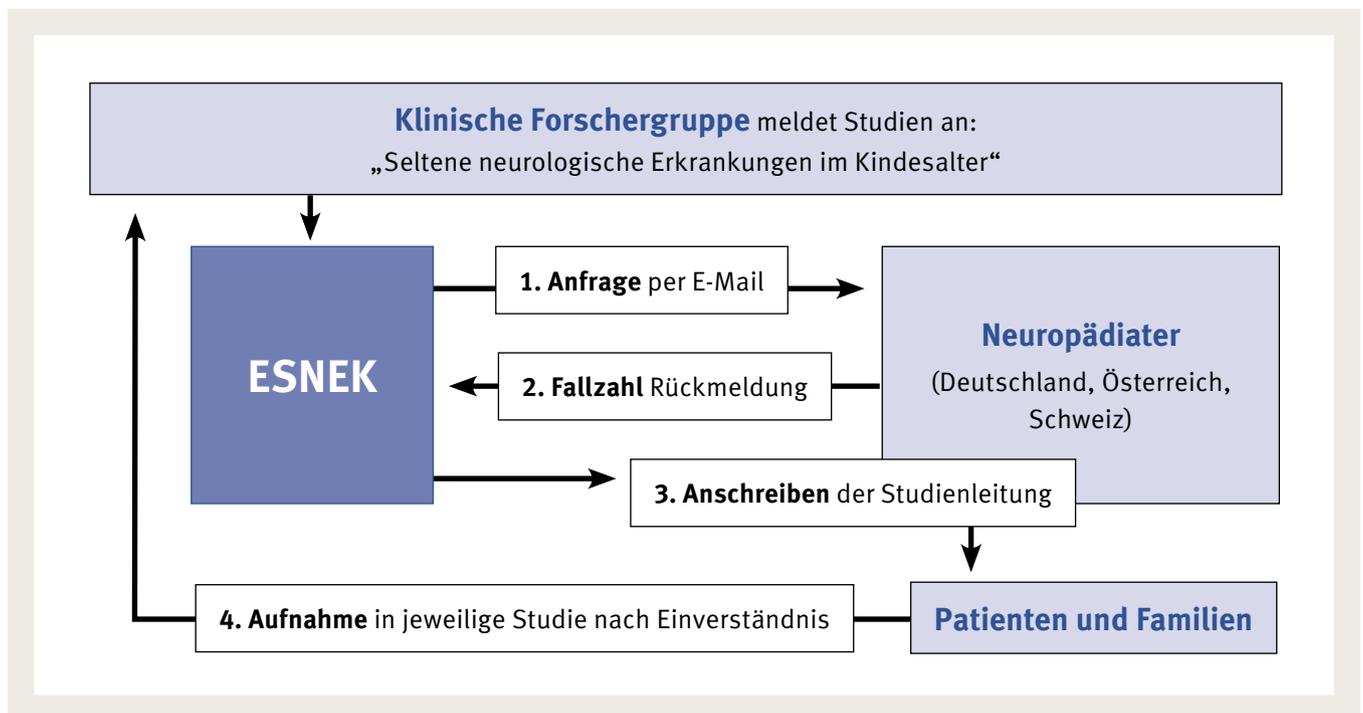


Abb. 1: Schematische Darstellung des ESNEK-Konzeptes.

Pädiatrischer Erkrankungen in Deutschland“, www.esped.uni-duesseldorf.de) etabliert. Die ESPED in Düsseldorf arbeitet seit über 25 Jahren mit einem sehr erfolgreichen Konzept daran, derartige Kohorten für seltene Erkrankungen aus allen Teilgebieten der Pädiatrie zu rekrutieren [3]. Mit der ESNEK orientieren wir uns an diesem Vorbild, aber anders als ESPED ermitteln wir keine Inzidenzen, sondern Prävalenzen, denn die uns interessierenden Erkrankungen sind sicher noch seltener als die Diagnosen, die ESPED im Fokus hat.

Jeder klinisch forschende Neuropädiater (Studienleitung) im deutschsprachigen Raum kann ein Forschungsprojekt bei ESNEK anmelden. Im Vorfeld muss von der jeweiligen Studienleitung ein Ethikvotum eingeholt werden und, sofern Kontaktaufnahme mit den Patienten und ihren Familien geplant ist (und nicht nur eine retrospektive Aktenauswertung mit Anonymisierung der Daten), natürlich immer auch die informierte Einwilligung der Eltern.

Eine Studie kann in ESNEK aufgenommen werden, wenn es sich um eine seltene neurologische Erkrankung im Kindes- und Jugendalter handelt, sodass nur durch eine bundesweite Erhebung eine für die Studienzwecke ausreichende Fallzahl erfasst werden kann.

Das Gesamtkonzept der ESNEK wurde von der Ethik-Kommission und vom Datenschutzbeauftragten der Universitätsmedizin Göttingen genehmigt.

Zur Patientenrekrutierung versenden wir über einen E-Mail-Verteiler an Neuropädiater aus Deutschland, Österreich und der Schweiz eine Anfrage nach einer speziellen seltenen neurologischen Erkrankung im Kindes- und Jugendalter. Dieser E-Mail wird ein kurzes Exposé beigefügt, in dem die klinischen Kriterien der Diagnose und die Fragestellung des Projektes dargestellt werden. Die Rückantwort des jeweiligen Neuropädiaters per E-Mail beinhaltet lediglich die Anzahl der betreuten Patienten, eine direkte Nennung der Patientennamen wäre datenschutzrechtlich nicht möglich. ESNEK leitet diese Fallzahlmeldungen an die jeweilige Studienleitung weiter. Diese sendet dem meldenden Neuropädiater nun

Kontaktdaten der ESNEK:

Prof. Dr. Knut Brockmann
Dr. Simone Schröder
„Erhebung Seltener Neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK)“
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindesalter (GoRare)
Sozialpädiatrisches Zentrum, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsmedizin Göttingen
Robert-Koch-Straße 40
37075 Göttingen
Tel.: 05 51/39-103 58 (Sekretariat),
-39-99 23 (Büro Schröder)
Fax: 05 51/39-132 45
E-Mail: esnek@med.uni-goettingen.de
Internet: <https://gorare.med.uni-goettingen.de/das-esnek-konzept.html>

das Anschreiben zur Weiterleitung an die betroffene/n Familie/n, in dem diese über Ziel und Zweck des jeweiligen Forschungsvorhabens informiert werden. Familien, die sich an dem Projekt beteiligen möchten, können eine entsprechende beiliegende Einverständniserklärung unterschreiben und an die Studienleitung zurücksenden, welche dann, in Abstimmung mit dem behandelnden Kinderneurologen vor Ort, Kontakt mit der Familie aufnehmen kann, um entsprechende Daten zu erheben. Das ESNEK-Konzept ist in Abbildung 1 schematisch dargestellt. In einigen Fällen, je nach Rücklauf der Fallzahlmeldungen, wird über ESNEK eine Erinnerungsmail verschickt, um weitere Patienten zu rekrutieren.

Seit der Gründung hat die ESNEK zahlreiche, ganz unterschiedliche Forschungsvorhaben zu seltenen neurologischen Erkrankungen im Kindesalter wesentlich erleichtert oder erst ermöglicht. Letztlich führt dies zu einer besseren Betreuung und Versorgung der Patienten.

**FEED
BACK**

Widerspruch? Zustimmung?
– Ihre Meinung zählt! Lassen
Sie uns teilhaben:
kipra@kirchheim-verlag.de

Eine aktuelle Übersicht der bisherigen ESNEK-Abfragen finden Sie auf der Website der ESNEK: <https://gorare.med.uni-goettingen.de/das-esnek-konzept.html> oder in Tabelle 1. Aus einzelnen Projekten sind bereits wissenschaftliche Publikationen hervorgegangen.

Wenn Sie ESNEK zur Patientenrekrutierung Ihrer Studie zu seltenen kinderneurologischen Erkrankungen nutzen möchten oder wenn Sie noch kein Mitglied in unserem E-Mail-Verteiler sind, aber auch gerne über unsere Abfragen informiert werden möchten, dann schicken Sie uns bitte eine E-Mail an esnek@med.uni-goettingen.de. Wir freuen uns auf Ihre Kontaktaufnahme und bedanken uns für Ihre Unterstützung.

Literatur

1. Brockmann K (2014) Erhebung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter. *Neuropediatrics* 45 – fp036. DOI: 10.1055/s-0034-1390541
2. Schröder S, Brockmann K (2015) Die Erhebung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK). *Neuropädiatrie in Klinik und Praxis* 14: 1–2
3. Göbel U, Heinrich B, Krauth KA, Steingrüber HJ, von Kries R (2010) Process and outcome quality of the German Paediatric Surveillance Unit (ESPED). *Klin Padiatr* 222: 92–97

Interessenkonflikt

Die Autoren geben an, dass kein Interessenkonflikt in Zusammenhang mit diesem Beitrag besteht.

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. med. Knut Brockmann
Sozialpädiatrisches Zentrum Göttingen
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsmedizin Göttingen
Robert-Koch-Straße 40
37075 Göttingen
Tel.: 05 51/39-103 58
Fax: 05 51/39-132 45
E-Mail: kbrock@med.uni-goettingen.de



Tab. 1: Aktuelle Übersicht der bisherigen ESNEK-Abfragen

ESNEK-Nr.	Abfrage-datum	Projekt	Studienleitung	Fallzahl-meldungen (Stand 12.12.2019)
1	07.10.2014	Identifizierung des Krankheits-Gens der Congenitalen Okulomotorischen Apraxie Cogan (COMA)	Prof. Dr. Knut Brockmann, SPZ Göttingen; kbrock@med.uni-goettingen.de	63
2	16.02.2015	Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei FOXP1-assoziierten Krankheitsbildern	Prof. Dr. Knut Brockmann, Prof. Dr. Dr. Birgit Zirn, SPZ Göttingen; kbrock@med.uni-goettingen.de	26
3	04.03.2015	Kindliche und juvenile Myasthenien	Frau Dr. Adela Della Marina und Frau Prof. Dr. Ulrike Schara, Neuropädiatrie, Universitätsklinikum Essen, sowie Frau Dr. Angela Abicht, Friedrich-Baur-Institut der LMU München und Medizinisch-Genetisches Zentrum München; adela.dellamarina@uk-essen.de	34
4	05.06.2015	Phänotypische Variabilität des CAPOS-Syndroms	Prof. Dr. Knut Brockmann, PD Dr. Hendrik Rosewich, SPZ Göttingen; kbrock@med.uni-goettingen.de	7
5	19.01.2016	Orale Therapie in der pädiatrischen Multiplen Sklerose (MS)	Prof. Dr. Gerhard Kurlemann, Dr.med. Christiane Elpers, Neuropädiatrie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Münster; christiane.elpers@ukmuenster.de	19
6	03.03.2016	Phänotypische Variabilität ADCY5-assoziiierter Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Alexander Münchau, Lübeck und Prof. Dr. Knut Brockmann, SPZ Göttingen; alexander.muenchau@neuro.uni-luebeck.de	10
7	06.04.2016	RIS – die frühe MS?!	Prof. Dr. Gerhard Kurlemann, Dr. med. Christiane Elpers, Neuropädiatrie, Universitätsklinikum Münster; christiane.elpers@ukmuenster.de	3
8	16.05.2017	FOXP1-Syndrom infolge FOXP1-Punktmutationen: Assoziation zwischen Genotyp und neuroradiologischem Phänotyp	Prof. Dr. Knut Brockmann, SPZ Göttingen, Dr. Diana Mitter, Humangenetik Leipzig, Prof. Martin Staudt und Dr. Milka Pringsheim, Neuropädiatrie Vogtareuth; kbrock@med.uni-goettingen.de	14
9	30.05.2017	Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei Patienten mit QARS-assoziiierter progressiver Mikrozephalie	Dr. Diana Mitter, Institut für Humangenetik Leipzig, Universitätsklinikum Leipzig; Mitter@zotzklimas.de	3
10	31.05.2017	Biomarker und MRT als potenzielle Therapie-Outcome-Parameter bei ADCK3-assoziierten Ataxien	Prof. Dr. Matthias Synofzik, Abteilung Neurodegenerative Erkrankungen, Zentrum für Neurologie & Hertie-Institut für klinische Hirnforschung, Tübingen; matthis.synofzik@uni-tuebingen.de	0
11	12.09.2017	Progerien	Prof. Dr. Bernd Wollnik, Institut für Humangenetik Göttingen; bernd.wollnik@med.unigoettinge	8
12	29.09.2017 07.05.2018	Hereditäre Spastische Paraplegien (HSP) vom Typ SPG47, SPG48, SPG50, SPG51 und SPG52	Daniel Ebrahimi-Fakhari und Prof. Dr. Sascha Meyer, Klinik für Allgemeine Pädiatrie und Neonatologie, Homburg/Saar; daniel.ebrahimifakhari@uks.eu	6
13	18.10.2017	Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankung (NMOSD)	Prof. Dr. Kevin Rostásy, Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln und Mag. Dr. Christian Lechner, Neuropädiatrie Innsbruck; k.rostasy@kinderklinik-datteln.de, ch.lechner@i-med.ac.at	ca. 20
14	16.01.2018 24.04.2018	MEF2C-Syndrom infolge MEF2C-Punktmutationen: Assoziationen zwischen Genotyp und klinischem Phänotyp	Dr. Diana Mitter, Institut für Humangenetik Leipzig, Universitätsklinikum Leipzig; Mitter@zotzklimas.de	4
15	24.01.2018 14.03.2018	Diagnose und klinisches Bild des Sturge-Weber-Syndroms und des PHACE-Syndroms in Deutschland, der Schweiz und in Österreich	Dr. Sigrid Disse und Prof. Dr. Sascha Meyer, Universitätsklinikum des Saarlandes, Homburg; sigrid.disse@kliniken-nordoberpfalz.ag	> 95
16	13.02.2018 24.04.2018	Phänotypisches Spektrum und Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei Mutationen im COL4A1- und COL4A2- Gen	Dr. med. Jessica Johannsen und PD Dr. med. Jonas Denecke, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf; j.johannsen@uke.de, j.denecke@uke.de	17
17	21.11.2018	Therapieeffekt bei PRRT2 -assoziiierter benigner Säuglingsepilepsie	Dr. Steffen Syrbe, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg; steffen.syrbe@med.uni-heidelberg.de	ca. 50
18	11.12.2018	Identifizierung des klinischen Spektrums und genetischer Veränderungen bei Kindern mit Aicardi-Syndrom	Dr. Steffen Syrbe, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg; steffen.syrbe@med.uni-heidelberg.de	40
19	22.05.2019	Therapieansprechen auf Perampanel bei Patienten mit paroxysmaler nicht kinesiogener Dyskinesie (PNKD)	Dr. Holger Lerche, Abt. Neurologie mit Schwerpunkt Epileptologie, Hertie Institut für Klinische Hirnforschung, Universitätsklinikum Tübingen, holger.lerche@med.uni-tuebingen.de	10
20	11.11.2019	Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei GNAO1-assoziierten Krankheitsbildern	Dr. Anne Koy, Dr. Sebahattin Cirak und Moritz Thiel, Klinisches Studienzentrum Pädiatrie, Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Köln, anne.koy@uk-koeln.de; moritz.thiel@uk-koeln.de	23

Eine Auflistung der wissenschaftlichen Publikationen, die aus den einzelnen Projekten hervorgegangen sind, finden Sie in der Darstellung dieses Beitrags auf unserer Homepage www.kipra-online.de