

Das Angelman-Syndrom Online Register am Universitären Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig (UZSEL)

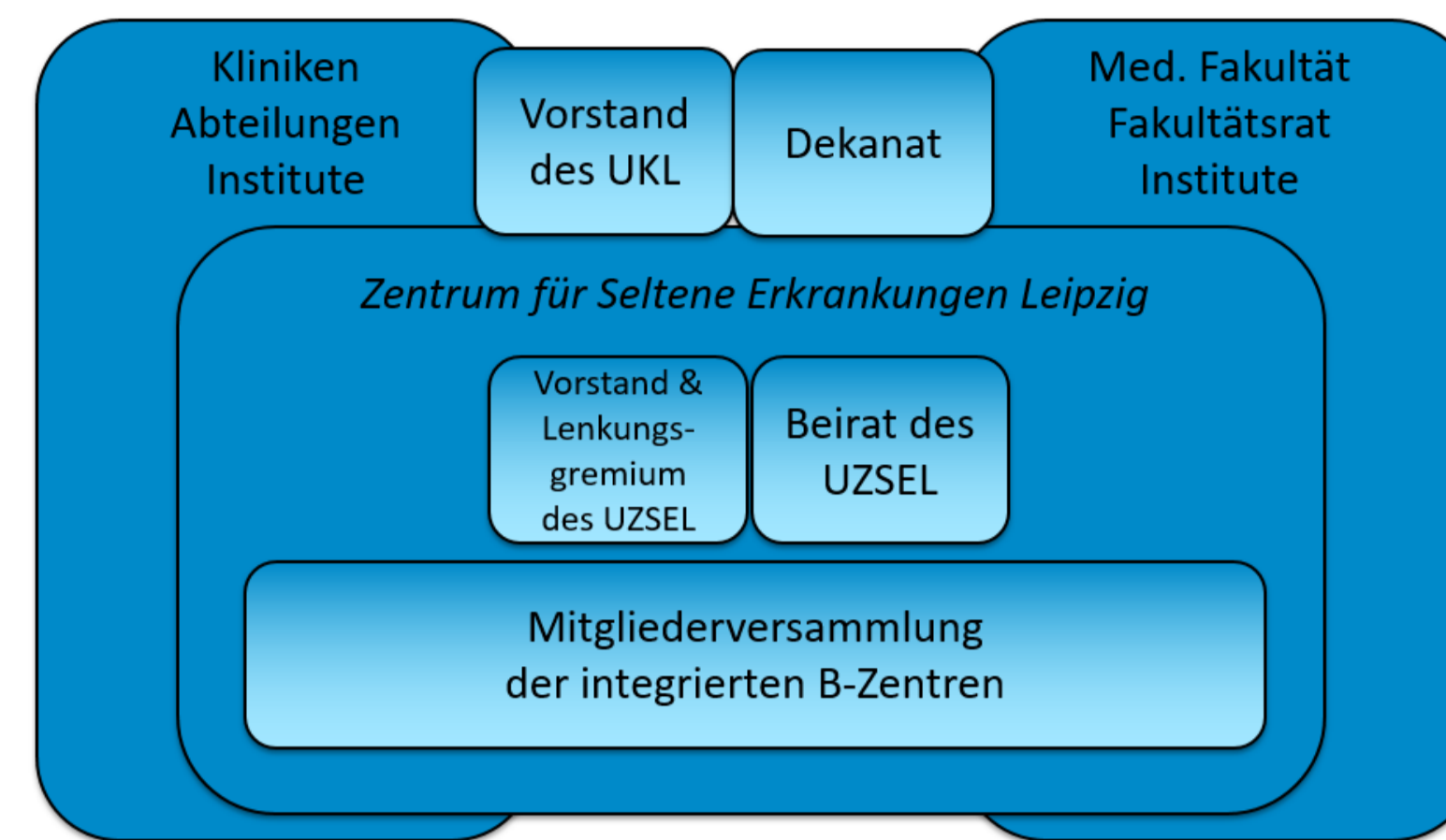
Ilona Krey^{1,2}, Skadi Beblo^{1,3}, Johannes Lemke^{1,2}

¹ Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig (UZSEL), Philipp-Rosenthal-Str. 55, Haus W, 04103 Leipzig
² Institut für Humangenetik der Universität Leipzig, Philipp-Rosenthal-Str. 55, Haus W, 04103 Leipzig
³ Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Liebigstr. 20a, 04103 Leipzig

Organigramm

Zentrum für Seltene Erkrankungen (A-Zentrum)

In Leipzig haben sich mehrere Kliniken und Institute des Universitätsklinikums Leipzig und der Medizinischen Fakultät der Universität Leipzig im Universitären Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig (UZSEL Leipzig) zusammengeschlossen, um sich interdisziplinär der Patientenbetreuung, Diagnostik und Forschung von seltenen Erkrankungen zu widmen.



Die Zentren für Seltene Erkrankungen sollen die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen verbessern, die Erforschung dieser Erkrankungen erleichtern und Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen in der Ausbildung, Weiterbildung von Akteuren im Gesundheitssystem besser verankern. Das Angelman-Syndrom-Online Register ist ein Beispiel dafür wie dies nachhaltig umgesetzt werden kann.

Integrierte B-Zentren



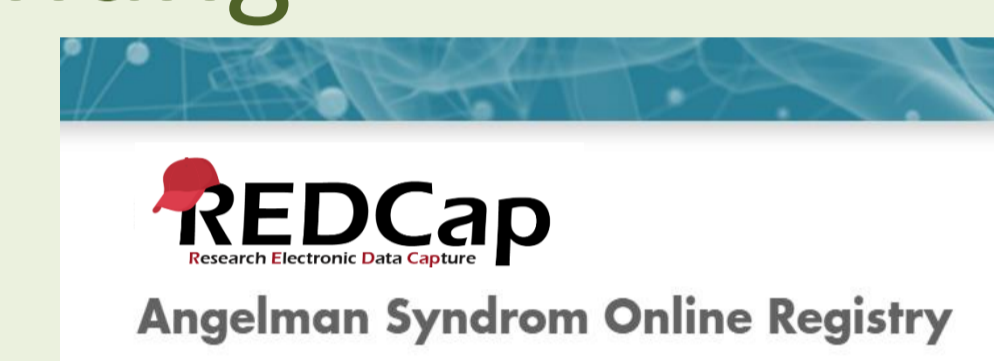
Angelman-Zentrum-Leipzig

Klinische Versorgung

Angelman-Evaluation im Rahmen einer stationären Aufnahme zur sozialpädiatrischen Komplexleistung OPS 0-403.0				
Patientenkalender:				
Montag	Dienstag	Mittwoch	Donnerstag	Freitag
		8h Blutentnahme	8-9h Humangenetik	
		9-10h Physiotherapie	9-10h Logopädie	Augenklinik
	Aufnahme	10.30-11.30h Psychologie	10.30-12h Ergotherapie	
		Ca. 12-13h Orthopädie		Entlassung
	11h EEG	Ggf. Röntgen nach orthopädischer Ind.		
	Schlafprotokoll	Abdomensonographie	Ernährungsberatung (Rode/Kapellen)	
	Ernährungsprotokoll	ca. 13-14h Sozialberatung		
Teamkalender:				
	12.00 Oberärztliche Mitaufnahme Patient		12h Teambesprechung im SPZ	

Forschung

Angelman Syndrome Online Registry	
Online Registration	
- By parents / relatives / medical professionals (contact person)	
In various languages:	
(currently available in: German, English, Turkish, Dutch, Italian, Danish and Finnish)	
Personalised raw data	De-identified raw data
<ul style="list-style-type: none"> Online consent form Contact data Identifying data 	<ul style="list-style-type: none"> Genotype Pregnancy Neonatal periode Gross motor development Fine motor development Speech development Movement disorder Behavior Sleep Epilepsy/EEG MRI Appearance/Dysmorphism Additional symptoms
→ Stored on server 1	→ Stored on server 2
Aims	
Genotype-phenotype analyses	
Delineation of longitudinal course	
Cooperation with Global AS Registry	
National repositories for pharmacological trials	



<https://redcap.medizin.uni-leipzig.de/redcap/surveys/?s=LFPNK8FPR7>

Hintergrund

In Zusammenarbeit mit dem Angelman e.V. haben wir am Universitären Zentrum für Seltene Erkrankungen des Universitätsklinikums Leipzig (UZSEL) ein webbasiertes AS-Online-Register (ASOR) entwickelt, um bestehende und zukünftige Informationen zu sammeln und Beobachtungen von Eltern, Familien und medizinischem Fachpersonal wissenschaftlich zu quantifizieren. Mit seinem benutzerfreundlichen Design sowie seinem übersichtlichen und mehrsprachigen Fragebogen richtet sich das Register an Familien, die bisher nicht von anderen, umfassenderen und/oder rein englischsprachigen Registern rekrutiert werden konnten. Die Daten können sowohl von Eltern/Familien als auch von medizinischem Fachpersonal eingegeben werden.

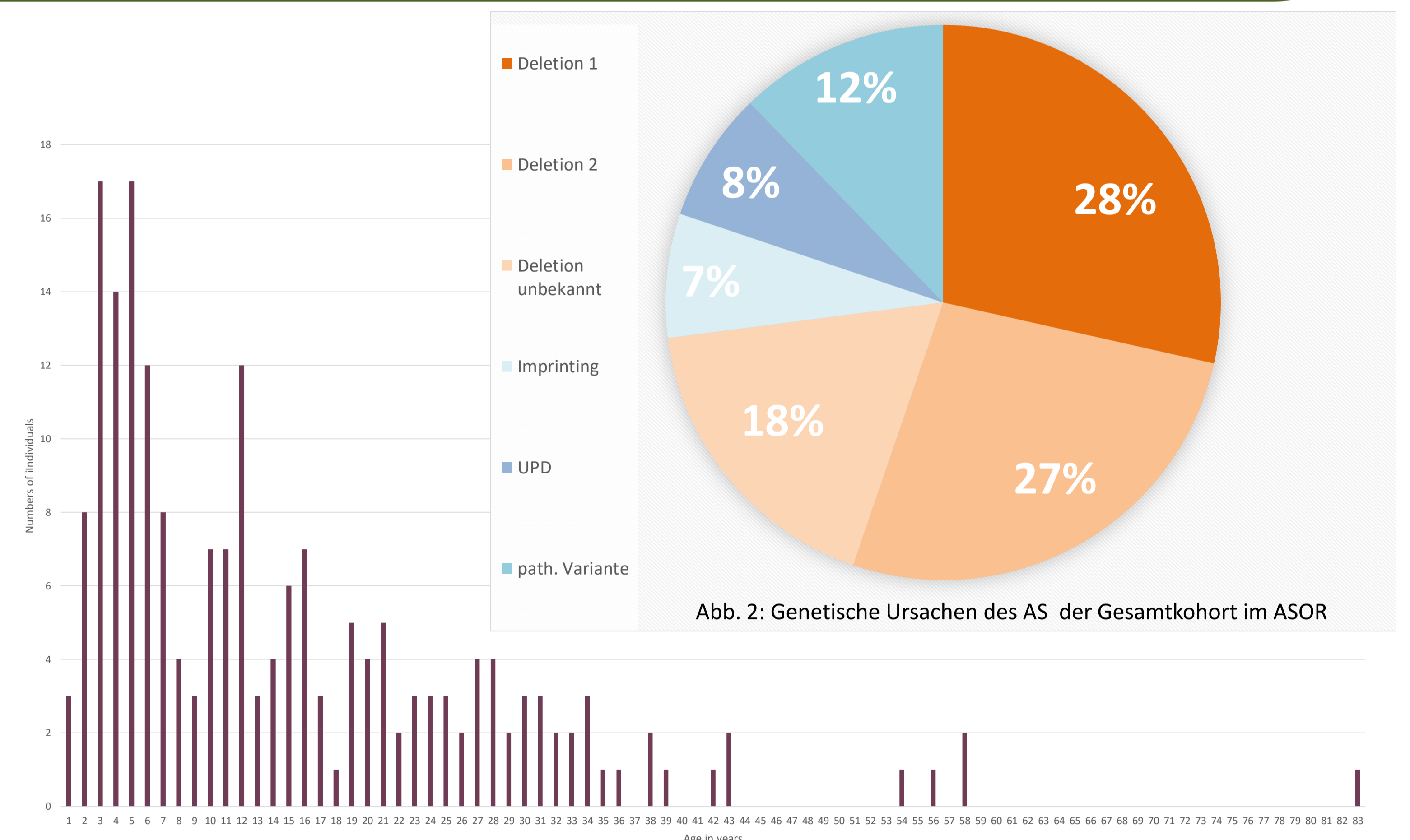


Abb. 1: Altersverteilung der Gesamtkohorte im ASOR

Abb. 2: Genetische Ursachen des AS der Gesamtkohorte im ASOR

Take Home Message

Seit dem Start im Juni 2020 wurden mehr als 400 Personen mit AS im Alter von 2 Monaten bis 83 Jahren registriert (siehe Abb. 1) und ihre klinischen und genetischen Daten im ASOR dokumentiert. Die Verteilung der genetischen Ursachen ist in Abb. 2 zu sehen. Zusätzlich zu den deutschen, türkischen, englischen, niederländischen, italienischen, dänischen und finnischen Versionen des Registers streben wir eine Übersetzung in weitere Sprachen an, um eine internationale und benutzerfreundliche Rekrutierung von AS-Personen zu ermöglichen.

Das ASOR wird umfangreiche Genotyp-Phänotyp-Korrelationen ermöglichen und den Austausch von nicht identifizierten Informationen zwischen Klinikern, Forschern und dem Globalen AS-Register erleichtern. Darüber hinaus wird das Register die Identifizierung von Personen ermöglichen, die für künftige klinische oder pharmakologische Studien aufgrund bestimmter genotypischer und/oder phänotypischer Eigenschaften geeignet sind. Dies konnte bereits erfolgreich gezeigt werden durch die aktuell anlaufende ASO-Therapiestudie am Angelman Zentrum des Universitätsklinikums Leipzig. Wir arbeiten eng zusammen mit den drei bestehenden Angelman-Zentren in Deutschland (München, Aachen und Leipzig). Das Register und die daraus resultierte Vernetzung ermöglicht gemeinsame Projekte wie unter anderem eine geplante Leitlinie zur Behandlung von Personen mit Angelman-Syndrom und führt letztendlich zu einer verbesserten Versorgung für Personen mit dieser seltenen Diagnose.