# European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD) - „Transnationale Forschungsprojekte zur Beschleunigung der Diagnose und/oder zur Erforschung des Krankheitsverlaufs und der Mechanismen seltener Erkrankungen"

Im Rahmen des European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD) erhält das Projekt „EJPRD2019-33 PredACTINg“ eine Förderung von 1,2 Mio EUR ausgerichtet für 3 Jahre*.* Die Koordination dieses Projektes übernimmt Frau PD Dr. med. Nataliya Di Donato vom Institut für Klinische Genetik in Dresden.

„PredACTINg“ beschäftigt sich mit einem der wichtigsten Proteine der menschlichen Zelle, dem Aktin. Mutationen in den Genen *ACTB* und *ACTG1* (kodierend für beta- und gammaIsoformen des zytoskelettalen Aktins) verursachen ein breites Spektrum an seltenen Erkrankungen, sog. nichtmuskuläre Aktinopathien, die vor allem das zentrale Nervensystem, aber auch viele andere Organe betreffen. Die zugrundeliegenden zellulären Mechanismen sind bisher jedoch noch nicht bekannt.

Im Rahmen des Projektes arbeiten fünf Forschungsgruppen aus vier europäischen Ländern mit herausragender Expertise zusammen und wollen eine substantielle Überarbeitung der aktuellen Managementstrategien ermöglichen, eine Grundlage für zukünftige klinische Studien schaffen und breit anwendbare funktionelle Assays liefern, die zur Verbesserung der Genotyp-Phänotyp-Korrelationen beitragen.

Projektpartner:

Institut für Klinische Genetik, TU Dresden; PI und Projektkoordinatorin PD Dr. med. Nataliya
Di Donato

Institut für Biophysikalische Chemie, MHH Hannover; Leiter Prof. Dietmar J. Manstein

Department of Development and Stem Cells, IGBMC, CERBM, Illkirch, Strasbourg, France;
PI Dr. Anne-Cécile Reymann

PhysioLab, Department of Biology, University of Florence, Florence, Italy; PI Dr. Pasquale Bianco

Department of Biophysics and Radiation Biology, Semmelweis University, Budapest, Hungary; Director and PI Prof. Miklos S.Z. Kellermayer

## Zur Projektausschreibung

Insgesamt wurden im European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD 2019) 217 Anträge eingereicht, von denen 52 detailliert als Vollantrag vorgelegt wurden. 22 Projekte wurden gefördert. Ziel des Förderprogrammes ist es, Wissenschaftler\*innen aus verschiedenen Ländern eine effektive Zusammenarbeit in einem gemeinsamen interdisziplinären Forschungsprojekt zu ermöglichen. Dabei steht der Austausch von Fachwissen mit einem klaren translationalen Forschungsansatz im Vordergrund. Übergeordnetes Ziel dieser Projektförderung ist es, die Diagnose seltener Erkrankungen zu beschleunigen und den Krankheitsverlauf sowie die Mechanismen seltener Krankheiten zu untersuchen und besser zu verstehen.

## Zur Projektkoordinatorin

Frau PD Dr. med. Di Donato ist Fachärztin für Humangenetik und leitet die Forschungsgruppe „Geistige Entwicklungsstörung und Hirnfehlbildung“ am Institut für Klinische Genetik, TU Dresden.

KONTAKT:
PD Dr. med. Nataliya Di Donato
Institut für Klinische Genetik
nataliya.didonato@ukdd.de
0351 – 458 5137