

## Newsletter Klinische Studien

KJK-Studienbüro



© Faruk Pinjo

# Neu begonnene Studien an der KJK

## Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen

**PASTA (Paediatric Arteriopathy Steroid Aspirin) trial:** Hochdosierte Steroide bei Kindern mit Schlaganfall und einseitiger fokaler Arteriopathie: eine prospektive multizentrische, parallelgruppierte, zweiarmige, randomisiert kontrollierte, offene klinische Studie mit verblindeter Ergebnisbewertung, Ph. III

Schlaganfall und einseitige fokale Arteriopathie (FCA), Alter > 6 Monate - < 18 Jahre zum Zeitpunkt des Schlaganfalles, aktiv seit 11/2025

Weitere Informationen: [www.clinicaltrials.gov: NCT04873583](http://www.clinicaltrials.gov: NCT04873583)

## Pädiatrische Hämatologie und Onkologie

**NN7535-7822/FLORAL:** Eine offene, multizentrische Rollover-Studie zur Charakterisierung der langfristigen Sicherheit und Wirksamkeit von Etavopivat bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern mit Sichelzellkrankheit oder Thalassämie, die einen Behandlungsabschnitt in einer Etavopivat-Studie abgeschlossen haben, Ph. III

Sichelzellerkrankung oder Thalassämie, ab 11 Monaten, aktiv seit 18.08.2025

Weitere Informationen: [www.clinicaltrials.gov: NCT06609226](http://www.clinicaltrials.gov: NCT06609226)

*Rollover aus der Vorgängerstudie **HIBISCUS: A Study of Etavopivat in Adults and Adolescents With Sickle Cell Disease:** <https://clinicaltrials.gov/study/NCT04624659>*

**Interfant-21:** Internationales Behandlungsprotokoll für Säuglinge unter einem Jahr mit KMT2A-rearrangierter akuter lymphoblastischer Leukämie oder akuter Leukämie mit gemischtem Phänotyp, Phase III

Akute lymphoblastische Leukämie, Alter < 1 Jahr, aktiv seit 18.11.2025

Weitere Informationen: [www.clinicaltrials.gov: NCT05327894](http://www.clinicaltrials.gov: NCT05327894)

**EPIK-P4:** Eine einarmige Phase-II-Studie zur Bewertung der Wirksamkeit, Sicherheit und Pharmakokinetik von Alpelisib (BYL719) bei pädiatrischen und erwachsenen Patienten mit PIK3CA-bedingtem Überwuchsspektrum (PROS), Ph. II

PIK3CA-assoziiertes Überwuchsspektrum, Alter ab 2 Jahren, aktiv seit 11/2025

Weitere Informationen: [www.clinicaltrials.gov: NCT06997588](http://www.clinicaltrials.gov: NCT06997588)

*Nachfolgestudie zu **EPIK-P2: Study Assessing the Efficacy, Safety and PK of Alpelisib (BYL719) in Pediatric and Adult Patients With PIK3CA-related Overgrowth Spectrum:***

*<https://clinicaltrials.gov/study/NCT04589650>. **NEU:** ohne Randomisierung und höhere Startdosis*

[Link zur Homepage](#)

## Ausführlich beleuchtet

### Die HILDA Biobank an der Kinder- und Jugendklinik unterstützt die Erforschung von Krankheiten von Kindern und Jugendlichen

Die Hilda Biobank an der Kinder- und Jugendklinik wurde aufgebaut, um langfristig zur Verbesserung der medizinischen Versorgung junger Patient\*innen beizutragen. Unter dem Motto „Kinder spenden für Kinder“ werden Biomaterialien von Kindern und Jugendlichen gezielt und transparent für die Erforschung von Gesundheit und Krankheit im Kindes- und Jugendalter genutzt. Die Aufklärung und Einwilligung sind dabei jeweils dem Alter der Patient\*innen angepasst.

Die Auswahl der Forschungsprojekte orientiert sich an wichtigen medizinischen Fragestellungen in den jeweiligen Fachgebieten. Die gewonnenen Erkenntnisse sollen später allen von der jeweiligen Erkrankung betroffenen Kindern und Jugendlichen zugutekommen. Die in der Hilda Biobank Freiburg gespendeten Biomaterialien werden ausschließlich für medizinische, nicht-kommerzielle Forschung zur Verbesserung der Vorbeugung, Erkennung und Behandlung von Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter bereitgestellt.

Die Hilda Biobank ist Teil des Zentrums für Biobanking des Universitätsklinikums Freiburg (FREEZE) und in die Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie (Klinik IV) der Kinder- und Jugendklinik eingebunden. Engagierte Mitarbeiter\*innen kümmern sich um Probeneingang, Weiterverarbeitung, Asservierung und Versand, die Dokumentation, die Bearbeitung von Forschungsanfragen, die Einwerbung von Drittmitteln sowie um Einwilligungs- und Qualitätsmanagement. Unterstützt wird die Hilda Biobank durch das FREEZE Core Team und den Förderverein für krebskranke Kinder e.V.

Seit dem Start im Jahr 2019 wurden bereits über 40.000 Proben asserviert. Hierbei handelt es sich um Flüssigproben und Gewebe von Patientinnen der Kinder- und Jugendklinik und anderer Kliniken des Universitätsklinikums Freiburg. Zudem werden zahlreiche Bioproben von Studienteilnehmerinnen nationaler und internationaler Studiengruppen und Patientenregister treuhänderisch in der Hilda Biobank verwahrt.

Bei den Proben handelt es sich überwiegend um Biomaterialien, die ursprünglich zu diagnostischen Zwecken gewonnen wurden und nach Abschluss der Untersuchungen nicht mehr benötigt werden. Dieses Restmaterial ist für die medizinische Forschung äußerst wertvoll und wird durch die strukturierte Sammlung in der Hilda Biobank nutzbar gemacht. Insbesondere die Erforschung seltener Erkrankungen ist nur durch das Sammeln von Patientenproben über längere Zeiträume möglich.

Bislang wurden mehr als 50 Forschungsprojekte durch Proben der Hilda Biobank unterstützt. Dazu gehören unter anderem Projekte zur Erforschung seltener Erkrankungen des blutbildenden Systems, von Krankheiten des Immunsystems, der Augen oder Nieren sowie von Long COVID bei Kindern.

Das Hilda Team nimmt Anfragen zur Asservierung von Proben, zum Aufbau von Kohorten oder zur Bereitstellung asservierter Proben für Forschungsprojekte jederzeit gerne entgegen.

Kontakt: [kjk.hilda-biobank@uniklinik-freiburg.de](mailto:kjk.hilda-biobank@uniklinik-freiburg.de)

Weitere Informationen: <https://www.uniklinik-freiburg.de/kinderklinik/forschung-und-klinische-studien/hilda-biobank-freiburg.html>



## **SCREEN4CARE: Shortening the path to rare disease diagnosis by using newborn genetic screening and digital technologies**

### **Das SCREEN4CARE-Projekt: Pilotierung eines genetischen Neugeborenen-Screenings**

Eine Erkrankung gilt in Europa als selten, wenn höchstens 5 von 10.000 Menschen betroffen sind. Insgesamt leben in der EU schätzungsweise rund 30 Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung. Von derzeit 6.172 bekannten Seltenen Erkrankungen sind 72 % genetisch bedingt, und 70 % manifestieren sich bereits im Kindesalter. Für viele Betroffene beginnt damit eine lange und belastende diagnostische Odyssee, die sowohl die medizinische Versorgung als auch Therapieentscheidungen und die Familienplanung erheblich erschwert.

Genau hier setzt das europäische Forschungsprojekt Screen4Care an. Screen4Care ist ein auf fünf Jahre angelegtes EU-Konsortium, das 2021 im Rahmen der Innovative Medicines Initiative 2 (IMI2) gestartet wurde. Ziel des Projekts ist es, durch innovative genetische Screeningmethoden und digitale Technologien den Weg zu einer frühzeitigen Diagnose bei Seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verkürzen. Weitere Informationen: <https://screen4care.eu/de>  
Ein zentraler Baustein des Projekts ist Arbeitspaket 3 unter der Leitung von Prof. Jan Kirschner. Dieses Arbeitspaket widmet sich der klinischen Erprobung und Evaluation eines genetischen Neugeborenen-Screenings, welches das etablierte, überwiegend metabolische, Neugeborenen-Screening sinnvoll ergänzen soll. Für Screen4Care wurde ein Panel von rund 250 behandelbaren genetischen Erkrankungen definiert ([TREAT-Panel; Publikation: PMID 40375093](#)). Das genetische Screening wird derzeit in Deutschland, Italien und Frankreich pilotiert, mit dem Ziel, insgesamt 18.000 Neugeborene einzuschließen. Für Säuglinge, die früh Symptome entwickeln, deren Panel-Screening jedoch unauffällig bleibt, bietet Screen4Care zusätzlich eine Trio-Whole-Genome-Sequenzierung auf Forschungsbasis an. Damit sollen Erkrankungen identifiziert werden, die durch das Panel nicht erfasst werden, sowie neue genetische Ursachen aufgeklärt werden.

In Deutschland findet die Rekrutierung aktuell an mehreren universitären und nicht-universitären Zentren statt, darunter Universitätsmedizin Göttingen, Charité, Schwarzwald-Baar-Klinikum Villingen-Schwenningen und Städtisches Klinikum Karlsruhe. Informationsmaterialien und Rekrutierungshilfen sind verfügbar unter:

<https://linktr.ee/screen4care>

Begleitend werden innerhalb des Projekts Präferenzstudien in der Bevölkerung durchgeführt sowie die Erfahrungen der teilnehmenden Familien systematisch erhoben. Gemeinsam mit weiteren Forschungsinitiativen ([Publikation: PMID 40357684](#)) trägt Screen4Care dazu bei, Chancen und Herausforderungen eines genetischen Neugeborenen-Screenings besser zu verstehen.

Ansprechpartnerinnen an der KJK: Dr. Kathrin Freyler (Projektkoordination) und Dr. Johanna Engel (Ärztin)



## **Assessing the physical activity of parents of children suffering from cancer: a cross-sectional study**

### **Untersuchung der körperlichen Aktivität von Eltern krebskranker Kinder: eine Querschnittsstudie**

*BMC Public Health: 2025 Nov 17;25:3969. doi: 10.1186/s12889-025-25455-5*

*Carolyn Ohnmacht, Charlotte M. Niemeyer, Antonia Pahl, Albert Gollhofer & Alexander Puzik*

Diese Querschnittsstudie mit Eltern (N=40) krebskranker Kinder wurde zur Evaluation des Bewegungsverhaltens der Eltern durchgeführt. Ziel war es zu verstehen, wie sich die körperliche Aktivität und das Sitzverhalten der Eltern während der Therapie ihres Kindes verändern und welche Unterstützung sie sich wünschen. Eltern krebskranker



Kinder verbringen sehr viel Zeit im Krankenhaus, stehen unter hoher Belastung und spielen gleichzeitig eine wichtige Rolle als Vorbilder für ihre Kinder.

Die Untersuchung zeigt eines ausdrücklich, die Krebserkrankung eines Kindes beeinflusst das Leben der Eltern deutlich. Vor der Diagnose waren die meisten Eltern ausreichend aktiv. Während der Behandlung nimmt ihr Aktivitätsniveau jedoch erheblich ab – besonders während stationärer Klinikaufenthalte. Hier sinkt die körperliche Aktivität im Vergleich zum vorherigen Niveau um 82% ab und gerade einmal 5% der Eltern können die Bewegungsempfehlungen der WHO noch umsetzen. Gleichzeitig kommt es zu einer Verdopplung von täglichen Sitzzeiten. Im Krankenhaus verbringen Eltern über zehn Stunden täglich im Sitzen. Zu Hause verbessert sich die Situation etwas, erreicht aber meist nicht das ursprüngliche Niveau.

Weitere Folgen des besonderen Zustands sind spürbar, u.a. berichten 45% der Eltern über neue körperliche Beschwerden wie Rücken-, Kopf-, Schulter und Magenschmerzen seit Behandlungsbeginn des Kindes. Gleichzeitig ist der Wunsch nach Unterstützung groß, über 90% der Eltern wünschen sich Bewegungs- oder Sportangebote direkt in der Klinik, v.a., wenn dafür ein geeigneter Raum zur Verfügung steht.

Zusammengefasst bewegen sich Eltern krebskranker Kinder deutlich weniger, sitzen mehr und fast die Hälfte entwickeln körperliche Beschwerden. Der Bedarf an gezielten Bewegungsangeboten ist eindeutig. Die Studie zeigt erstmals, wie wichtig es ist, nicht nur die erkrankten Kinder, sondern auch ihre Eltern sporttherapeutisch zu begleiten, die Familie ganzheitlich zu stärken, eine aktive Vorbildfunktion zu ermöglichen und langfristige Belastungen vorzubeugen. Basierend auf diesem Wissen, integriert die Sporttherapie der KJK neben dem erkrankten Kind auch Eltern und Geschwister, um die gesamte Familie wirksam und nachhaltig zu unterstützen.

Ansprechpartner an der KJK: Carolin Ohnmacht, Dr. Alexander Puzik

Weitere Informationen: <https://link.springer.com/epdf>

---

## Veröffentlichung von Studienergebnissen unter Beteiligung der KJK

### **Impact of Delivery Mode on Neonatal Outcomes in Extremely Preterm Infants Born at 22 + 0 to 25 + 6 Weeks of Gestation.**

Filiz Markfeld-Erol, Martin Kuntz, Valeria Laufs, Susanne Tippmann, Ingolf Juhasz-Böss, Annette Hasenburg and Joscha Steetskamp.

Medicina 2025, 61(10), 1880; <https://doi.org/10.3390/medicina61101880>

[Link zum Artikel: https://www.mdpi.com/1648-9144/61/10/1880](https://www.mdpi.com/1648-9144/61/10/1880)

### **Prospective Whole-Genome Sequencing to Identify Bacterial Transmission and Its Modifiers in Neonates**

Timmy Nguyen, Fabian Bürkin, Stefany Ayala-Montaña, Iván Acevedo Monterrosa, Daniel Jonas, Daniel Klotz, Hans Fuchs, Martin Kuntz, Christian Schneider, Martin Wolkewitz, Tjibbe Donker, Sandra Reuter, Tim Götting, Philipp Henneke

JAMA Netw Open Published Online: November 21, 2025 2025;8;(11):e2541409. doi:10.1001/jamanetworkopen.2025.41409

[Link zum Artikel: https://jamanetwork.com/journals/jamanetworkopen/fullarticle/2841748](https://jamanetwork.com/journals/jamanetworkopen/fullarticle/2841748)

### **Thrombospondin-1 inhibits alternative complement pathway activation in antineutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis.**

Swagata Konwar, Sophie Schroda, Manuel Rogg, Jessika Kleindienst, Eva L Decker, Martin Pohl, Barbara Zieger, Jens Panse, Hong Wang, Robert Grosse, Christoph Schell, Sabine Vidal, Xiaobo Liu, Christian Gorzelanny, Todor Tschongov, Karsten Häffner.

J Clin Invest. 2025 May 8;135(13):e180062. doi: 10.1172/JCI180062. eCollection 2025 Jul 1.

[Link zum Artikel: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40338657/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40338657/)

### **Data-driven consideration of genetic disorders for global genomic newborn screening programs**

Thomas Minten, Sarah Bick, Sophia Adelson, Nils Gehlenborg, Laura M Amendola, François Boemer, Alison J Coffey, Nicolas Encina, Alessandra Ferlini, Janbernd Kirschner, Bianca E Russell, Laurent Servais, Kristen L Sund, Ryan J Taft, Petros Tsipouras, Hana Zouk; ICoNS Gene List Contributors; David Bick; International Consortium on Newborn Sequencing (ICoNS); Robert C Green, Nina B Gold.

Genet Med. 2025 Jul;27(7):101443. doi: 10.1016/j.gim.2025.101443. Epub 2025 May 9.

[Link zum Artikel: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40357684/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40357684/)

[Ausführlich s. oben](#)

### **Safety and efficacy of apitegromab in nonambulatory type 2 or type 3 spinal muscular atrophy (SAPPHIRE): a phase 3, double-blind, randomised, placebo-controlled trial**

Thomas O Crawford, Laurent Servais, Eugenio Mercuri, Heike Kölbel, Nancy Kuntz, Richard S Finkel, Jena Krueger, Kaitlin Batley, Sally Dunaway Young, Jing L Marantz, Guochen Song, Bert Yao, Guolin Zhao, Jose Rossello, Giridhar S Tiruchera, Elena Stacy Mazzone, Russell J Butterfield, Marta Gomez Garcia de la Banda, Andreea M Seferian, Valeria A Sansone, Liesbeth De Waele, W Ludo van der Pol, Claude Cances, Astrid Pechmann, Basil T Darras; SAPPHIRE Study Group.

Lancet Neurol. 2025 Sep;24(9):727-739. doi: 10.1016/S1474-4422(25)00225-X.

[Link zum Artikel: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40818473/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40818473/)

### **Reducing the Time-to-Antibiotic by Adapting a Standard of Procedure for the Treatment of Pediatric Cancer Patients Presenting with Febrile Neutropenia-A Comparative Analysis of Two Patient Cohorts.**

Malvestiti S, Strahm B, Flotho C, Hufnagel M, Feuchtinger T, Puzik A. Cancers (Basel).

2025 Oct 10;17(20):3280. doi: 10.3390/cancers17203280. PMID: 41154338 Free PMC article.

[Link zum Artikel: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41154338/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41154338/)

### **Infantile myofibromatosis and capillary malformation of the skin due to PDGFRB mosaicism**

Luise Pudig, Silke Lassmann, Sebastian Jacob, Marina Nastainczyk-Wulf, Anja Haak, Martin Werner, Friedrich G Kapp, Simone Hettmer.

Mol Cell Pediatr. 2025 Jul 9;12(1):10. doi: 10.1186/s40348-025-00197-x.

[Link zum Artikel: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40632343/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40632343/)

## Assessing the physical activity of parents of children suffering from cancer: a cross-sectional study.

Carolin Ohnmacht, Charlotte M. Niemeyer, Antonia Pahl, Albert Gollhofer and Alexander Puzik.

BMC Public Health (2025) 25:3969 <https://doi.org/10.1186/s12889-025-25455-5>

[Link zum Artikel: https://link.springer.com/epdf](https://link.springer.com/epdf)

[Ausführlich s. oben](#)

## Hematopoietic stem cell transplantation for purine nucleoside phosphorylase deficiency: an EBMT-IEWP retrospective study.

Herrmann US, Felber M, Worth AJ, Haskologlu S, Dogu F, Lewis VA, Strahm B, Groll AH, Gennery AR, Hauck F, Wynn R, Coussons M, Meyts I, Lindemans CA, Bordon Cueto de Braem MV, Bredius RG, Kühl JS, Völler M, Zirngibl F, Zaidman I, Laberko A, Zeilhofer U, Hauri-Hohl MM, Lankester AC, Ikinciogullari A, Guilcher GMT, Hackenberg A, Yeşilipek MA, Davies EG, Hershfield M, Parikh SH, Gilbert P, Bettoni da Cunha Riehm C, Albert MH, Schulz AS, Honig M, Neven B, Güngör T.

Blood. 2025 Sep 22:blood.2025029640. doi: 10.1182/blood.2025029640. Online ahead of print. PMID: 40983033

[Link zum Artikel: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40983033/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40983033/)

## Übersicht der nächsten Fortbildungen für Studienmitarbeiter am Zentrum Klinische Studien (ZKS)

Grundlagen- und Aufbaukurs (früher „Prüferkurs“)	16.12.2025 (Grundlagenkurs)
	17.12.2025 (Aufbaukurs)
	10.02.2026 (Grundlagenkurs)
	10.03.2026 (Grundlagenkurs)
	11.03.2025 (Aufbaukurs)
Auffrischkurs CTR/MDR/IVDR (früher „GCP-Refresher“)	08.12.2025
	20.01.2026
	24.02.2026
	17.03.2026
Grundlagen- und Aufbauergänzungskurs Medizinprodukterecht	
Professionelle Studienleitung	03.12.2026
Förderung Klinischer Studien – Der Weg zum erfolgreichen Antrag	29.06.-01.07.2026 (3-tägige Präsenzveranstaltung am ZKS Freiburg)
	10.12.2025, 14:00 -18:00 Uhr (Präsenzveranstaltung am ZKS Freiburg)
Studienkoordinatorenkurs	

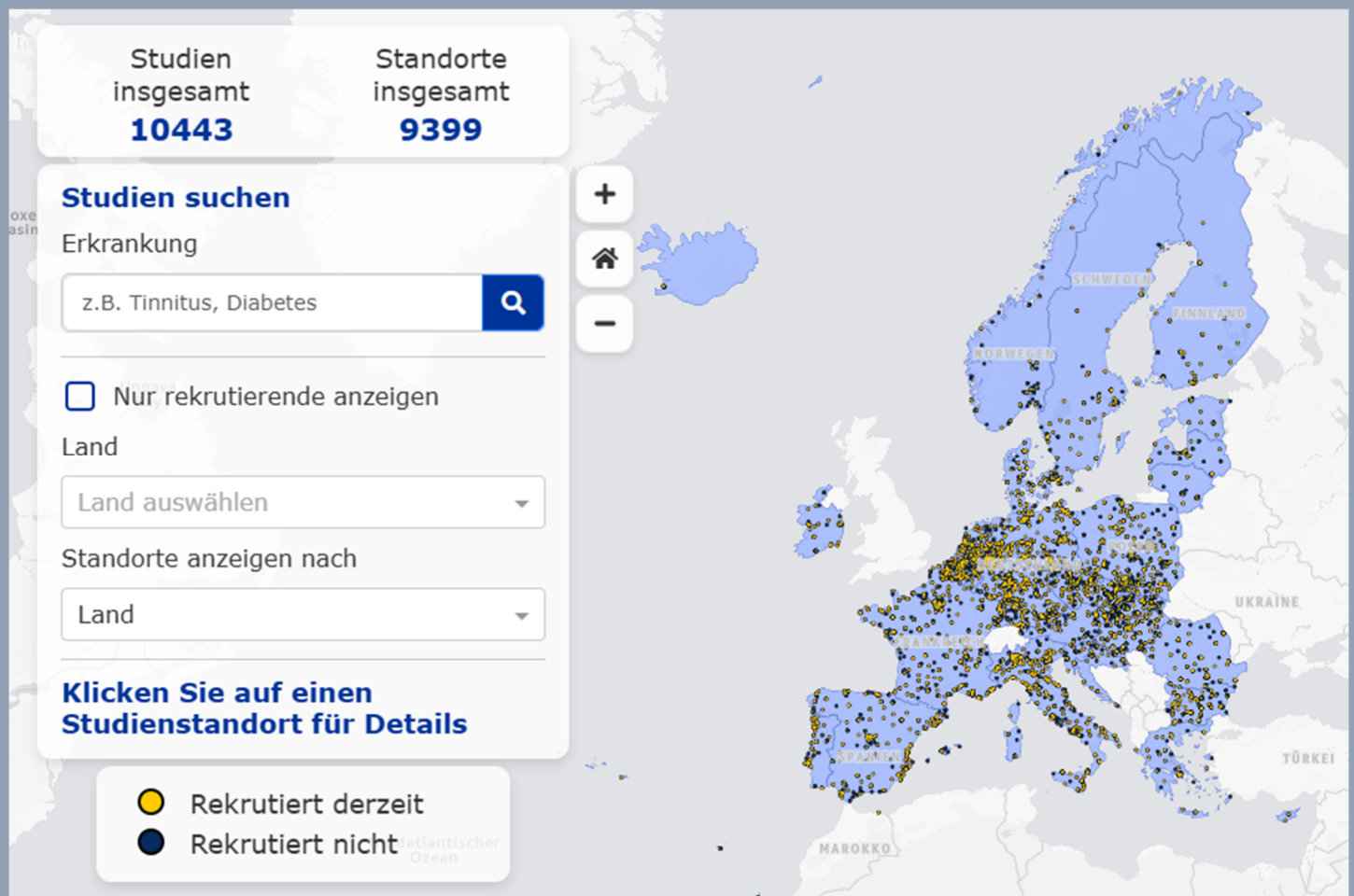
04.05. -08.05.2026, 9:00 – 13:30 Uhr  
(Webinar)

Weitere Informationen unter: <https://www.uniklinik-freiburg.de/zks/fortbildungen.html>

## Kurz berichtet

Ein sehr gutes neues Tool zur **europäischen Studiensuche** bietet die EMA-Webseite:

<https://euclinicaltrials.eu/search-for-clinical-trials/trial-map/?lang=de>



Mit diesem Logo kennzeichnen wir Beiträge, die wir als besonders interessant für Lehrkrankenhäuser und niedergelassene Ärzte erachten.



## Platzierung des Newsletters

Intranet KJK:

<http://intranet.ukl.uni-freiburg.de/organisation-einrichtungen/departments/zkj/mitarbeiter-infos/studienbüro/>

Internet:

<https://www.uniklinik-freiburg.de/kinderklinik/forschung-und-klinische-studien/klinische-studien-und-register/aktuelles.html>

## Übersicht der laufenden Klinischen Studien am ZKJ

Intranet KJK:

<http://intranet.ukl.uni-freiburg.de/organisation-einrichtungen/departments/zkj/mitarbeiter-infos/studienbüro/>

Internet:

<https://www.uniklinik-freiburg.de/kinderklinik/forschung-und-klinische-studien/klinische-studien-und-register/uebersicht-klinische-studien.html>

---

***Das Team des Studienbüros steht für Rückfragen gerne zur Verfügung !***

**kjk.studien@uniklinik-freiburg.de**

Redaktion: Susanne Grüninger

Ausführliche Beiträge:

Dr. Kathrin Freyler, Dr. Ursula Kern, Peter Nöllke, Carolin Ohnmacht, Dr. Alexander Puzik

---



---

Falls Sie den Newsletter abbestellen möchten, antworten Sie bitte auf diese Mail mit dem Betreff „ABMELDUNG“.

