



Deutsche Version (siehe unten)

Version française (ci-dessous)

Lay Summary

Project title	Resolving diagnostic deadlocks in Systemic Inflammatory Autoimmune Diseases (SAID)
Main applicant	Prof. Dr. Klaus Eyer Assistant Professor, Institute of Pharmaceutical Sciences, D-CHAB Vladimir-Prelog-Weg 1-5/10 8093 Zurich – Switzerland
Consortium	Dr. Irina Giurgea Associate Professor, Pediatric genetic diseases, Hôpital Trousseau 26, avenue du Dr Netter 75012 Paris – France
Short Summary	Systemic autoinflammatory diseases (SAIDs) are rare, highly dynamic, and heterogeneous conditions of short, violent episodes of immune over-activation. This project aims to develop a novel analytic approach to overcome the diagnostic challenges in SAIDs. By doing so, we aim to not only accelerate the diagnosis but also to allow for personalized patient interventions.
Background	SAIDs are characterized by long dormant periods with no or only minor clinical symptoms, interrupted by short flashes of inflammation. These flashes can lead to lasting tissue damage and loss of function. However, despite considerable scientific advances, the diagnosis of around 70% of SAIDs remains exceptionally challenging because of the absence of objective diagnostic criteria. Therefore, the diagnosis is usually only established with significant delay.
Goal	This project aims to develop a novel approach to accelerate the diagnosis, to shed light into the underlying pathways and to personalize patient interventions.
Significance	An accelerated, timely, and correct diagnosis is crucial to avoid unnecessary invasive investigations and inadequate treatment decisions in SAID patients, benefiting clinicians, patients, and society.

**Deutsch**

Projekttitlel	Auflösen von diagnostischen Blockaden bei systemischen entzündlichen Autoimmunkrankheiten (SAID)
Hauptgesuchsteller	Prof. Dr. Klaus Eyer Assistenzprofessor, Institut für Pharmazeutische Wissenschaften, D-CHAB Vladimir-Prelog-Weg 1-5/10 8093 Zürich – Schweiz
Konsortium	Dr. Irina Giurgea Associate Professor, Pediatric genetic diseases, Hôpital Trousseau 26, avenue du Dr Netter 75012 Paris – Frankreich
Kurzzusammenfassung	Systemische autoinflammatorische Erkrankungen (SAIDs) ist ein Sammelbegriff für seltene und hochdynamische Überreaktionen des Immunsystems. In diesem Projekt soll ein neuartiger Ansatz zur Diagnose von SAIDs entwickelt und angewandt werden. Diese Methode soll die Zeit bis zur korrekten Diagnose erheblich verkürzen und eine personalisierte Therapie ermöglichen.
Hintergrund	Typisch für SAIDs sind längere Ruhephasen mit nur geringen oder sogar ohne klinischen Symptomen, welche durch kurze, aber heftige Entzündungsschübe unterbrochen werden. Diese Schübe können zu dauerhaften Gewebeschäden und Funktionseinbussen führen. Trotz erheblicher wissenschaftlicher Fortschritte ist die Diagnose bei etwa 70% der erkrankten Kinder nach wie vor ausserordentlich schwierig, da es keine objektiven klinischen Diagnosekriterien gibt und die korrekte Diagnose deshalb erst mit jahrelanger Verzögerung gestellt wird.
Ziel	Im Rahmen dieses Projekts soll ein neuartiger Ansatz entwickelt werden, welcher die Zeit bis zur korrekten Diagnosestellung erheblich verkürzt. Dieser Ansatz soll auch neue Einsichten in die Mechanismen hinter den Entzündungsschüben ergeben und schlussendlich personalisierte Patienteninterventionen ermöglichen.
Bedeutung	Eine beschleunigte, rechtzeitige und korrekte Diagnose und personalisierte Therapie trägt zur Vermeidung unnötiger Untersuchungen und erfolgloser Behandlungen bei SAID-Patienten/innen bei.

**Français**

Titre du projet	Résolution des blocages diagnostiques dans les maladies auto-immunes inflammatoires systémiques (SAID)
Requérant principal	Prof. Dr. Klaus Eyer Professeur assistant, Institut des sciences pharmacologiques, D-CHAB Vladimir-Prelog-Weg 1-5/10 8093 Zürich – Suisse
Consortium	Dr. Irina Giurgea Professeure associée, maladies génétiques pédiatriques, Hôpital Trousseau 26, avenue du Dr Netter 75012 Paris – France
Résumé	Les maladies systémiques auto-inflammatoires (SAIDs) sont un groupe de surréactions rares et hautement dynamiques du système immunitaire. Dans ce projet, un nouveau principe pour le diagnostic des SAIDs devrait être mis au point. Cette méthode devrait largement raccourcir le temps nécessaire au diagnostic correct et permettre une thérapie personnalisée.
Contexte	De longues phases de repos avec peu ou pas de signes cliniques interrompues par des poussées inflammatoires courtes mais aiguës sont typiques pour les SAIDs. Ces poussées peuvent conduire à des dommages permanents des tissus et de leur fonction. Malgré les grands progrès de la science, le diagnostic reste pour environ 70% des enfants difficile car il n'existe pas de critères cliniques de diagnostic objectifs, et le diagnostic ne peut être établi qu'avec un retard de plusieurs années.
But	Un nouveau principe devrait être mis au point dans le cadre de ce projet permettant de raccourcir de manière importante le temps nécessaire à l'établissement d'un diagnostic correct. Ce principe devrait également aider à comprendre les mécanismes des poussées inflammatoires et finalement permettre d'intervenir de façon personnalisée sur le patient.
Importance	Un diagnostic accéléré, fait à temps et correct et une thérapie personnalisée contribuent à éviter des examens inutiles et un traitement infructueux chez les patients atteints de SAID.