

Willkommen zum 10. Newsletter des Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE)

Mit unserem Newsletter möchten wir Sie über aktuelle Informationen und Neuigkeiten aus dem Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE) und allgemein aus dem Gebiet der Seltenen

Erkrankungen auf dem Laufenden halten, sowie auf Wissenswertes aus dem Bereich der Selbsthilfeorganisationen & Stiftungen hinweisen. Wir wünschen Ihnen viel Spaß beim Lesen!

Neujahrsgruß

das Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen blickt auf ein erlebnisreiches und erfolgreiches Jahr 2024 zurück. Zusammen mit den 14 Fachzentren (B-Zentren) des FZSE hatten wir die Möglichkeit viele Projekte weiterzuführen und mehrere neue zu initiieren.

Im Laufe des letzten Jahres wurden bundesweit und auch an unserem Standort die Vorbereitungen für das „Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei seltenen und bei onkologischen Erkrankungen“ getroffen, so dass am Universitätsklinikum Freiburg ab Januar mit dieser neuen Möglichkeit der umfassenden Diagnosefindung gestartet werden kann.

Über die Fachzentren hinaus versuchten wir auch im letzten Jahr die überregionalen Kooperationen sowie die Vernetzung mit anderen ZSEs in Baden-Württemberg und bundesweit weiter auszubauen. Wir freuen uns, dass wir dazu beitragen konnten, dass im Rahmen des Kompetenzzentrums Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg ein regelmäßiger Austausch mit den anderen ZSEs stattfinden kann. Mit Freude blicken wir auf die zukünftige Zusammenarbeit im Rahmen der neu entstandenen Kooperation mit dem C Zentrum an der Séguin-Klinik am Epilepsiezentrum Kork.

Wir legen großen Wert darauf, auch weiterhin die aktive Zusammenarbeit mit den Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen auszubauen und zu stärken, denn oft finden Patient*innen mit einer seltenen Erkrankung neben den fachspezifischen Empfehlungen und Behandlungen eine sehr wertvolle Anlauf- und Austauschstelle bei den jeweiligen Selbsthilfegruppen. 2025 werden wir im Rahmen der Schulveranstaltung erneut einen Spendenlauf organisieren um regionale Selbsthilfegruppen zu unterstützen.

An Angeboten von fachlichen und menschlichen Austauschmöglichkeiten im Bereich der seltenen Erkrankungen soll es auch im neuen Jahr nicht mangeln: Der 1. DACH Kongress für Seltene Erkrankungen im April, das 9. Rare Disease Symposium der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung im Thema: „Precision Medicine for Rare“ im Juni, die Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen im September dieses Jahres sind nur einige der vielsprechenden Ereignisse in 2025.

Im Namen des A-Zentrums bedanken wir uns ganz herzlichst bei unseren Fachzentren und unseren Kooperationspartnern für die unermüdliche Leistung in der Versorgung von Patient*innen mit seltenen Erkrankungen und für die gute Zusammenarbeit.

Wir freuen uns auf erfolgreiche Kooperationen auch im neuen Jahr und auf weitere spannende Projekte und neue Vernetzungen.

Wir wünschen Ihnen ein glückliches, gesundes und erfolgreiches Neues Jahr!

im Namen des A-Zentrums

Dr. med. Katalin Komlosi, Ärztliche Leitung FZSE

Neuigkeiten aus dem A Zentrum des FZSE

Internationaler Tag der Seltenen Erkrankungen 2025

Mit Beginn des neuen Jahres rückt der Internationale Tag der Seltenen Erkrankungen, am 28.02.2025 immer näher. Rund um diesen Tag plant das FZSE verschiedene Aktionen und Veranstaltungen.

Fachsymposium am 01.03 2025

Am Samstag, den 01.03.2025 findet ein Fachsymposium zum Thema "Zell- und Gentherapie: Chancen und Risiken" statt, das das FZSE in Kooperation mit dem Zentrum für Seltene und Angeborene Bluterkrankungen veranstaltet. Weitere Informationen zum Programm und zur Anmeldung finden Sie [hier](#).

Schulveranstaltung & Spendenlauf

Um Schüler*innen für das Thema Seltene Erkrankungen zu sensibilisieren und ihr Interesse an den Themen Medizin und Forschung zu fördern, organisiert das FZSE am Freitag, den 21.02.2025 eine Schulveranstaltung mit anschließendem Spendenlauf. Die durch den Spendenlauf generierten Spenden werden anschließend an lokale Selbsthilfegruppen und -organisationen mit Bezug zu Seltenen Erkrankungen weitergeleitet.

C Zentrum an der Séguin-Klinik in Kehl-Kork

An der Séguin-Klinik für Menschen mit schwerer geistiger Behinderung in Kehl-Kork wurde durch Prof. Dr. Peter Martin ein C Zentrum gegründet. Das FZSE und das C Zentrum haben Ende 2024 eine Kooperationsvereinbarung abgeschlossen, um die medizinische Versorgung und Betreuung von Patient*innen mit einer seltenen Erkrankung, insbesondere von Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit intellektuellen Entwicklungsstörungen im Rahmen von genetischen Syndromen, zu verbessern. Ein besonderer Fokus liegt auf der Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin, wo die Zusammenarbeit dazu beitragen soll, diesen Übergang für die Patient*innen und deren Familien zu erleichtern.

Veranstaltungshinweise

FZSE - A Zentrum

In monatlichem Turnus veranstaltet das A Zentrum des FZSE seine Vortragsreihe [FZSE - Fortbildung und Forschung](#). Die Anmeldung zu den Fortbildungsveranstaltungen ist unter vorgenanntem Link möglich. Die Fortbildung richtet sich vorwiegend an medizinisches und wissenschaftliches Fachpersonal.

23.01.2025

Vortrag 1

"Update zu systemischer Sklerose"

Dr. Ilona Jandova (Funktionsoberärztin, Klinik für Rheumatologie und Klinische Immunologie / Zentrum für Seltene Rheumatologische Erkrankungen)

Vortrag 2

"Bronchoskopische Diagnostik bei Sarkoidose"

Charlott Terschluse / Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen

20.03.2025

"Neue Therapien für seltene genetische Hauterkrankungen"

Prof. Dr. Cristina Has (Oberärztin, Klinik für Dermatologie und Venerologie / Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis bullosa)

Fachsymposium zum Internationalen Tag der Seltene Erkrankungen

01.03.2025 / 10:00 - 15:00 Uhr

"Zell - und Gentherapie: Chancen und Risiken"

- Key Note Speaker: Prof. Dr. T. Feuchtinger / Prof. Dr. J. Kirschner
- Interessensgemeinschaft Sichelzellerkrankheit & Thalassämie e.V.
- u.v.a.

Weitere Informationen zum Programm und zur Anmeldung finden Sie [hier](#).

Neuigkeiten aus den B Zentren des FZSE

Zentrum für Gefäßfehlbildungen

NARRATIVE: Vaskuläre Anomalien: Dokumentation des natürlichen Krankheitsverlaufs und Erfassung von Lebensqualität und Therapieerfolg durch Patient*inneneingabe

(Natural history, quality of life and patient-reported outcomes in vascular anomalies)

Projektleiter: Dr. med. Friedrich Kapp

Vaskuläre Anomalien (VA) sind eine heterogene Gruppe seltener/ sehr seltener (1/10.000 - 1/1.000.000) Gefäßfehlbildungen, die meist im Kindes- oder Jugendalter auftreten. Sie führen in vielen Fällen zu einer signifikanten Verminderung der Lebensqualität und können auch lebensbedrohlich verlaufen. Das Ziel des Forschungskonsortiums NARRATIVE ist es, den natürlichen Verlauf und das Risiko eines schlechten klinischen Verlaufs von vaskulären Anomalien zu verstehen und den Effekt gängiger und neuer Therapien zu dokumentieren, um dadurch die Versorgung Betroffener zu verbessern. Hierfür wird ein bestehendes EU- weites Register erweitert. Außerdem wird unter Koordination des Standorts Freiburg eine App zur Selbsteingabe für Patient*innen entwickelt. Am Standort Freiburg werden darüber hinaus genetische Varianten mit unklarer Signifikanz, die in Patient*innen gefunden wurden, im Zebrafischmodell

charakterisiert. Dadurch lässt sich herausfinden, ob sie ursächlich für die Gefäßfehlbildung sind. Die Arbeit von NARRATIVE wird wesentlich zur Verbesserung der Diagnose und Behandlung aller Gruppen vaskulärer Anomalien beitragen, indem Unterschiede und Gemeinsamkeiten verschiedener Untergruppen berücksichtigt werden.

Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis bullosa

Teilnahme bei "ein Herz für Kinder"

Am 07.12.2024 nahm Prof. Dr. Cristina Has bei der TV-Spendengala „ein Herz für Kinder“ teil. „Ein Herz für Kinder“ ist eine international tätige Kinderhilfsorganisation, die weltweit Kinder in Not unterstützt. Der Verein fördert unter anderem medizinische Forschungsprojekte und Operationen, baut Schulen, Kitas und Kinderkliniken, hilft Kindern in Kriegs- und Katastrophengebieten und unterstützt benachteiligte Familien in Deutschland. Außerdem setzt sich „Ein Herz für Kinder“ seit zwei Jahren verstärkt für Chancengerechtigkeit ein und fördert deswegen nationale Bildungsprojekte. Außerdem wurde hierfür durch das ZDF ein Videodreh mit Prof. Dr. Cristina Has durchgeführt.

Teilnahme ERN-Skin Meeting in Paris am 24. & 25.10.2024

Wie gewohnt war dieses Meeting ein bedeutender Austausch mit den verschiedenen Zentren. Zu den Teilnehmerinnen gehörten u.a. Frau Prof. Dr. Cristina Has sowie Vertreter*innen aus dem Institut für Humangenetik.

Genodermatosenmeeting 20.11.2024

Das Meeting der deutschen und schweizerischen Arbeitsgruppen für Genodermatosen und der Happle Mosaic Society brachte Expert:innen auf dem Gebiet der genetischen Hauterkrankungen und des Mosaizismus zusammen. Nach der Begrüßung durch Prof. Dr. Dr. Kilian Eyerich und Prof. Dr. Cristina Has wurden klinische Fallbeispiele zu Genodermatosen präsentiert. Experten wie Rudolf Happle, L. Bruckner-Tudermann, Antonio Torrelo und Pierre Vabres diskutierten aktuelle Herausforderungen in Diagnose und Behandlung dieser genetischen Hauterkrankungen. Im Anschluss blickte Antonio Torrelo (Madrid) auf vier Jahrzehnten Forschung zum Thema Mosaizismus in der Haut zurück und betonte die Fortschritte, die in der Erkennung und Behandlung von Hauterkrankungen durch genetische Mosaik erzielt wurden. Pierre Vabres (London, Dijon) präsentierte aktuelle Entwicklungen im Bereich des Hautmosaizismus und berichtete über neue Erkenntnisse und Technologien, die die Diagnose und das Verständnis dieser Erkrankungen vorantreiben. Insgesamt nahmen 20 Expert:innen an dem Meeting teil.

ERN-Skin Förderung

Unser Zentrum wird vom **European Reference Network on Rare Skin Disorders (ERN Skin)** mit einer Förderung in Höhe von 60.000 € unterstützt. Diese Mittel fließen unter anderem in die Entwicklung von Leitlinien, klinische Forschungsprojekte und Lehraktivitäten.

Wissenswertes aus dem Bereich der Selbsthilfe & Stiftungen

Eva Luise und Horst Köhler Stiftung (ELHKS)

Save the date: 9. Rare Disease Symposium der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung

"Precision Medicine for Rare" - was vor wenigen Jahren noch wie eine Zukunftsvision schien, wird zunehmend Realität. Am Freitag, 20. Juni 2025, lädt die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung ein, in Berlin über die Chancen und Herausforderungen der Präzisionsmedizin bei Seltene Erkrankungen zu diskutieren. Merken Sie sich den Termin vor! Weitere Informationen folgen in Kürze über die [Webseite](#) oder den [Newsletter](#) der Stiftung.

SYNGAP Elternhilfe e.V.

RARE DISEASE RUN 2025 - Europas größter Lauf für Seltene Erkrankungen

Der Rare Disease Run, Europas größter Lauf für seltene Krankheiten, geht dieses Jahr unter der Schirmherrschaft von Eva Luise Köhler in die nächste Runde. Initiiert von der Syngap Elternhilfe e.V., wird die virtuelle Laufwoche von 33 Vereinen organisiert, um damit auf die seltenen Erkrankungen und die Arbeit der Selbsthilfegruppen aufmerksam zu machen. Jeder, der teilnehmen möchte, findet Infos und die Anmeldung [hier](#).

Patientenregister für RASopathien

EURAS ist ein von der EU finanziertes Projekt zur Entwicklung von Therapien für neurologische und entwicklungsbedingte Störungen bei CFC-, Costello und Noonan-Syndrom. In diesem Rahmen rekrutiert die Syngap Elternhilfe e.V. Patienten für ein Patientenregister, um die Erforschung dieser Seltene Erkrankungen voranzutreiben.

Mehr Informationen hier Sie [hier](#). Den [Flyer](#) zum Patientenregister gibt es zum Download.

MCT8 Forschung e.V.

Entwicklung eines Management Informations Systems

Basierend auf der Forschungsarbeit von Dominika Schiebl entwickelt der MCT8 Forschung e.V. mit der Fabrik19 AG ein Management Information System, das zum internationalen Standard für Seltene Erkrankungen werden soll und Community-Apps mit stets aktuellen, mehrsprachigen und zielgruppen-gerechten Informationen zu der spezifischen Erkrankung für alle Stakeholder bereitstellt. Mehr Informa-tionen finden Sie [hier](#).

Geschwisterbefragung von Kindern mit MCT8-Mangel

MCT8 Forschung e.V. unterstützt Vincent Spruck, ein betroffenes Geschwisterkind, das im Rahmen von „Jugend Forscht Junior“ Experten und Geschwister von Kindern mit MCT8-Mangel befragt, zum Thema: „MCT8-Mangel und wie erleben es Geschwister: Von Kindern für Kinder“. Das Projekt ist bahnbrechend, denn Geschwister standen bisher kaum im Fokus der Forschung. Mehr Informationen finden Sie [hier](#).



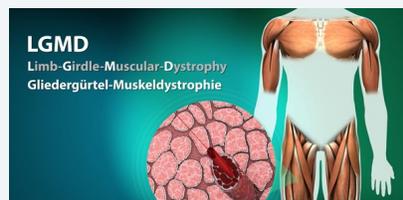
MCT8 Forschung e.V.



DGM - Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

Neues Erklärvideo der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. veröffentlicht

In der Reihe der DGM-Erklärvideos ist nun der Kurzfilm zur Muskelerkrankung LGMD (Gliedergürtel-Muskeldystrophie) erschienen. Das Krankheitsbild, Vererbungsformen sowie die Beratung, Diagnostik und Therapiemaßnahmen werden darin erläutert. Hinweise auf soziale Aspekte und Hilfsmittel, die die Lebensqualität verbessern, runden den zehnminütigen Clip ab. Zum [Link](#).



DGM schreibt ihre Forschungspreise für 2025 aus

Um die wissenschaftliche Arbeit rund um neuromuskuläre Erkrankungen zu würdigen und weiter voranzubringen, vergibt die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. mehrere Forschungspreise. Bewerbungen für die vier Auszeichnungen, die im kommenden Jahr verliehen werden, können Forschende bis einschließlich 31. Dezember 2024 einreichen. Mehr

Informationen finden Sie [hier](#).

BAG Selbsthilfe

Global Disability Summit 2025

Gemeinsam für die Rechte von Menschen mit Behinderungen

Am 2. und 3. April 2025 wird Berlin zum Schauplatz einer internationalen Bewegung: Der Global Disability Summit 2025 bringt *Expertinnen, Organisationen und Entscheidungsträgerinnen* aus aller Welt zusammen, um die Rechte und Inklusion von Menschen mit Behinderungen zu stärken. Gastgeber sind Deutschland, Jordanien und die International Disability Alliance (IDA), federführend organisiert vom BMZ.

Warum teilnehmen?

Der GDS 2025 bietet eine Plattform für den Austausch bewährter Praktiken, neue Partnerschaften und politische Zusagen. Im Fokus stehen:

- Abbau von Barrieren in Bildung, Arbeit und Gesundheit
- Stärkung der Rechte durch konkrete Verpflichtungen
- Entwicklung eines Abschlussdokuments mit wegweisenden Maßnahmen

„Nichts über uns ohne uns“ – Die Rolle der BAG SELBSTHILFE

Menschen mit Behinderungen gestalten den Prozess aktiv mit. Dank der BAG SELBSTHILFE und einer eigens eingerichteten Koordinierungsstelle ist die deutsche Zivilgesellschaft eng eingebunden.

Der GDS 2025 ist Ihre Chance, Teil einer globalen Bewegung für Inklusion zu werden. Jetzt mehr erfahren:

- [Global Disability Summit](#)
- [Europäischer Regionalgipfel](#)
- [BAG SELBSTHILFE](#)

Wird diese Nachricht nicht richtig dargestellt, klicken Sie bitte [hier](#).

Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen / Universitätsklinikum Freiburg
Susanne Hammes
Hugstetter Str. 55
79106 Freiburg
Deutschland

0761 270-77034
susanne.hammes@uniklinik-freiburg.de

Wenn Sie diese E-Mail (an: {EMAIL}) nicht mehr empfangen möchten, können Sie diese [hier](#) kostenlos abbestellen.