

Willkommen zum 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!

Neuigkeiten aus dem A Zentrum des FZSE

Ein besonderer Tag für Seltene Erkrankungen

am **21. Februar** war es soweit: Gemeinsam mit Schülerinnen und Schülern der Jahrgangsstufen 10 bis 13 haben wir vom *Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen* anlässlich des Internationalen Tages der Seltenen Erkrankungen eine besondere Veranstaltung organisiert. Unser Ziel war es, junge Menschen für das Thema Seltene Erkrankungen zu sensibilisieren und ihr Interesse an Medizin und Forschung zu wecken. Besonders wichtig war uns dabei, dass die gesamte Veranstaltung **inklusiv gestaltet** wurde, sodass alle Teilnehmenden die Möglichkeit hatten, sich aktiv einzubringen und neue Erfahrungen zu sammeln.





In einer interaktiven Erlebniswelt konnten die Schülerinnen und Schüler einen ganzen Vormittag lang an verschiedenen Stationen spannende Experimente durchführen und Seltene Erkrankungen aus einer neuen Perspektive erleben. Mit einer Spezialbrille konnten sie beispielsweise Sehbehinderungen nachempfinden, während eine Smartwatch demonstrierte, wie epileptische Anfälle erkannt und ein Notruf ausgelöst wird. Besonders fasziniert waren viele davon, ihr eigenes Blut unter dem Mikroskop zu betrachten. Viele Schüler*innen interessierten sich auch für die Entschlüsselung des Erbmateri als bei der Diagnosefindung für seltene Erkrankungen. Anhand von Fallbeispielen konnten Schüler*innen und Lehrer*innen im Team die ursächliche genetische Diagnose bei rätselhaften Fällen mit initial unklarer Diagnose herausfinden, sowie wichtige Informationen über die Erkrankung, die Vererbung und vor allem über Vorsorge- und Therapiemaßnahmen bei diesen oft gar nicht so seltenen Erkrankungen erfahren.

Ein Schüler brachte den Eindruck des Tages treffend auf den Punkt:
"Man weiß theoretisch, dass es Menschen mit solchen Herausforderungen gibt, aber wenn man es selbst erlebt, bekommt man ein ganz neues Verständnis dafür."



Ein weiteres Highlight des Tages war unser Spendenlauf. Mit beeindruckendem Einsatz liefen die Teilnehmenden insgesamt **776 Runden**, was **310 Kilometern** entspricht – und das für den guten Zweck! Dank dieser großartigen Leistung konnten **7.600 Euro** gesammelt werden, die nun an **acht lokale Selbsthilfegruppen** gehen.

Besonders gefreut hat uns der Besuch unseres Zentrumspaten, Skisprunglegende **Martin Schmitt**, der die Aktion tatkräftig unterstützte und mit seiner Präsenz ein wichtiges Zeichen für Inklusion und Solidarität setzte.

Wir danken allen, die diesen Tag zu einem vollen Erfolg gemacht haben – den engagierten Schülerinnen und Schülern, den Lehrkräften, unseren Helferinnen und Helfern sowie den großzügigen Spenderinnen und Spendern und unterstützenden Firmen. Gemeinsam haben wir gezeigt, dass Einsatz für Seltene Erkrankungen nicht nur wichtig, sondern auch inspirierend sein kann!

Fachsymposium: Zell- und Gentherapie: Chancen und Risiken



Am 01. März wurde das Fachsymposium „Zell- und Gentherapie: Chancen und Risiken“ vom **FZSE** in **Kooperation mit dem B Zentrum für Angeborene und Erworbene Blutkrankheiten** ausgerichtet. Expertinnen und Experten aus Medizin und Forschung diskutierten gemeinsam mit Betroffenen sowie mit Vertreter*innen von Selbsthilfegruppen über die neuesten Entwicklungen in der

Therapie Seltener Erkrankungen. Mehr dazu unter der Rubrik "Neuigkeiten aus den B Zentren".

Veranstaltungshinweise

FZSE - A Zentrum

In 2-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.

Donnerstag 15.05.2025 / 16 - 17:15 Uhr

Vortrag 1

"Möglichkeiten der PID bei seltenen genetischen Erkrankungen"

Referentin: PD Dr. med. Ulla T. Schultheiß (Institut für Genetische Epidemiologie und Klinik für Innere Medizin IV - Nephrologie und Allgemeinmedizin, Universitätsklinikum Freiburg / SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg GmbH)

Vortrag 2

"Drug repurposing von SGLT2-Inhibitoren: Behandlung der Tubulopathie bei Fanconi-Bickel-Syndrom"

Referentin: Prof. Dr. Sarah Grünert (Oberärztin, Kinder- & Jugendklinik KJK I - Stoffwechsellabor ÄD / Universitätsklinikum Freiburg / Zentrum für Angeborene Stoffwechselerkrankungen)

Centrum für Chronische Immundefizienz (CC)

Patiententag: Das Hyper-IgE Syndrom

04./05. April 2025

Univeristätsklinikum Freiburg

Zentrum für Translationale Zellforschung, Seminarraum EG

Breisacher Str. 115

79106 Freiburg

Schulveranstaltung: Unser Immunsystem

06. Juni 2025

Universitätsklinikum Freiburg

Hörsaal Klinik für Frauenheilkunde

Hugstetter Str. 55

79106 Freiburg

Infos zur Anmeldung und zum Programm

Neuigkeiten aus den B Zentren des FZSE

Zentrum für Angeborene und Erworbene Blutkrankheiten

Fachsymposium: Zell- und Gentherapie: Chancen und Risiken

Am 01. März wurde das Fachsymposium „Zell- und Gentherapie: Chancen und Risiken“ ausgerichtet. In zahlreichen Vorträgen wurden verschiedene Gentherapiemöglichkeiten vorgestellt – sowohl ihre Chancen als auch ihre Risiken und auch aktuelle alternative Behandlungsmöglichkeiten geschildert. Unter anderem ging es um moderne Behandlungsoptionen für seltene Blutkrankheiten sowie innovative Therapieansätze für Muskelerkrankungen. Ein besonderes Highlight war das bewegende Interview mit einer betroffenen Familie, deren Tochter im Jahr 2016 zunächst die Diagnose *einer akuten myeloischen Leukämie (AML)* erhielt, die mit konservativer Chemotherapie behandelt wurde. Aber bereits ein Jahr später musste die Diagnose einer *akuten lymphatischen Leukämie (ALL) mit Philadelphia-Chromosom* gestellt werden und es folgte eine allogene Knochenmarktransplantation. Nach einem erneuten Rückfall 2021 wurde eine CAR-T-Zell-Therapie mit *Tisagenlecleucel* (Kymriah®) durchgeführt – mit großem Erfolg: Seit vier Jahren ist kein Rezidiv aufgetreten. Ihre Geschichte zeigt eindrucksvoll, welches Potenzial diese neuen Therapieformen haben. Den feierlichen Abschluss der Veranstaltung bildete die Übergabe der Spendenbescheinigungen an acht lokale Selbsthilfegruppen. Die Spendengelder stammten aus dem Spendenlauf mit Schüler*innen – ein starkes Zeichen der Solidarität und Unterstützung für Betroffene. Das Symposium machte deutlich: Zell- und Gentherapien sind kein Zukunftstraum mehr, sondern eine echte Chance – begleitet von Herausforderungen, aber auch von großer Hoffnung.

Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis Bullosa

Spenden durch "Ein Herz für Kinder"

Frau Prof. Dr. Cristina Has konnte mit Käthe, einer 5-jährigen EB-Patientin der Klinik für Dermatologie, und ihrer Familie durch einen gemeinsamen Auftritt bei „Ein Herz für Kinder“ Spenden für den Ausbau/die Sanierung eines geeigneten Behandlungsraums für die Tagesklinik für EB-Patient*innen einwerben.

Anschubfinanzierung für Studie

Frau Johanna Zandanell, Assistenzärztin der Klinik für Dermatologie und Venerologie hat von der Forschungskommission der Medizinischen Fakultät eine Anschubfinanzierung für ihre Studie zu Read-through Therapien für Epidermolysis bullosa erhalten.

Durchführung einer Studie von Johanna Hermann

Frau Johanna Hermann führt im Rahmen ihrer Masterarbeit die Studie "Kostenanalyse der nicht-stationären Behandlung von seltenen Hauterkrankungen im Krankenhaus – am Beispiel der Epidermolysis bullosa" durch.

Wissenswertes aus dem Bereich der Selbsthilfe & Stiftungen

Sklerodermie Selbsthilfegruppe in Freiburg

Die Regionalgruppe Freiburg zählt ca. 30 Mitglieder und trifft sich 4x im Jahr. Bei Kaffee, Kuchen, guten Gesprächen und bester Stimmung werden viele nützliche, aufbauende, ernste und emotionale Themen besprochen. Alle Betroffenen sind herzlich eingeladen! Bei Interesse und Fragen melden Sie sich gerne unter freiburg@sklerodermie-sh.de. Alle wichtigen Informationen finden

Sie [hier](#).

Nävus Netzwerk Deutschland e.V.

Gemeinsam positiv leben mit angeborenen Muttermalen (CMN)

CMN (Congenital melanocytic Naevi) sind angeborene braune oder schwarze Muttermale. Doch egal ob Kind oder Erwachsene*r: Du bist einzigartig - und CMN ist nur ein Teil davon!

Wir vom Nävus Netzwerk Deutschland e.V. begleiten dich mit Wissen, Austausch und einer starken Gemeinschaft für ein selbstbewusstes Leben. Mehr Informationen findest du [hier](#)



PRO RETINA Deutschland e.V.

Regionalgruppe Lörrach/Südschwarzwald

Jeden 1. Montag im Monat, 18-20 Uhr in der Volkshochschule Lörrach. Wir tauschen Erfahrungen aus, geben Tipps weiter, stellen Kontakte zu anderen Betroffenen her, lernen Hilfsmittel kennen und laden Referenten ein.

PRO RETINA Sprechstunde Freiburg

Jeden 2. Freitag im Monat, 15-17 Uhr in der Augenklinik Freiburg - Anmeldung erforderlich. Beratung zu Alltag, Freizeit, Arbeit, Mobilität & Hilfsmitteln. Kontakt: Anita Eckelt / Tel.: 07621 550189 / WhatsApp: 0176 31426399 / anita.eckelt@pro-retina.de / sprechstunde-freiburg@pro-retina.de / www.pro-retina.de

3. Internationale SCN2A/SCN8A - Konferenz

16th - 17th May 2025

3rd SCN2A & SCN8A
scientific conference & family gathering

scientific lead: Walid Fazeli (Bonn/Germany) and
Elena Gardella (Dianalund/Denmark)

 Kranz Parkhotel in Siegburg/Bonn - Germany
Easily accessible by train from Frankfurt (FRA) or Cologne/Bonn (CGN) airport
Please book your rooms in advance as they are limited
Booking code: EU conference
Booking under: info@kranzparkhotel.de

FOR PROFESSIONALS AND FAMILIES

 registration for participants
registration open until 04.05.2025
<https://lets-meet.org/reg/b7f4598e20ab473313>

BROUGHT TO YOU BY:

 universitäts
klinikumbonn

 FILADELFIA

 SCN2A
ITALIA
FAMIGLIE IN RETE

 SCN8A
ITALIA

 Germania e.V.

 Chan
Zuckerberg
Initiative

www.scn2a.de www.scn8a.eu www.scn2a-italia.it

Diese findet vom 16. bis 17. Mai 2025 in Siegburg/Bonn statt. Gemeinsam organisiert von Priv.-Doz. Dr. Walid Fazeli, SCN2A Germany, SCN2A Italy und SCN8A, wird die Veranstaltung neueste Forschungsergebnisse zu SCN2A- und SCN8A-bedingten Erkrankungen präsentieren. Der interdisziplinäre Austausch zwischen Wissenschaftlern und betroffenen Familien steht im Mittelpunkt, um Synergien zu schaffen und die Forschung voranzutreiben.

Mehr Informationen zum Verein finden Sie [hier](#).

IEB e.V. DEBRA Deutschland

Kunstauktion im Colombi Hotel

Am 10.10.2025 lädt IEB e.V. DEBRA Deutschland zur exklusiven Kunstauktion ins Colombi Hotel Freiburg. Ein stilvoller Abend, an dem hochkarätige zeitgenössische Kunst versteigert wird – zugunsten der Betroffenen der Schmetterlingskrankheit, einer schweren genetischen Erkrankung, bei der sich

die Haut ablöst. Unter der Leitung der renommierten Fundraiserin Saskia de Vries kommen Werke bedeutender Künstler zur Versteigerung.

MCT8 Forschung Foundation

MCT8 Forschung e.V. hat eine Umfrage durchgeführt, die von den Patienten initiiert, patientenberichtet und patientenrelevant ist. Die Ergebnisse werden auf der diesjährigen „Knowledge Society and 21st Century Humanism Konferenz“ präsentiert. Wichtigste Patientenziele waren Steigerung der Lebensqualität und neurokognitive Entwicklung.

Eva Luise & Horst Köhler Stiftung (ELHKS)

Jetzt anmelden: 9. Rare Disease Symposium der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung

"Precision Medicine for Rare" - was vor wenigen Jahren noch wie eine Zukunftsvision erschien, wird zunehmend Realität. Am Freitag, den 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. Erfahren Sie mehr sichern Sie sich Ihren [Platz](#).

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.