

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

AG ZSE gründet gemeinnützigen Verein

Die Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE), das bundesweite Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland, hat einen wichtigen Meilenstein erreicht: Mit der Gründung der **AG ZSE e.V.** erhält die langjährige Zusammenarbeit der Zentren einen verbindlichen organisatorischen Rahmen. Der Verein stärkt die Sichtbarkeit und Handlungsfähigkeit der Zentren und schafft die Grundlage, gemeinsame Projekte und Anliegen künftig noch gezielter voranzubringen.



Die offizielle Gründung erfolgte am 12. Juni 2026 im Rahmen des Sommertreffens der AG ZSE in Würzburg. Dort wurden die Satzung verabschiedet und der Vorstand gewählt. Das FZSE war mit vier Mitarbeiter*innen vertreten. Mehr Informationen hierzu finden Sie [hier](#).

C Zentrum an der Klinik für Neurologie und Epileptologie am ZfP Südwürttemberg gegründet

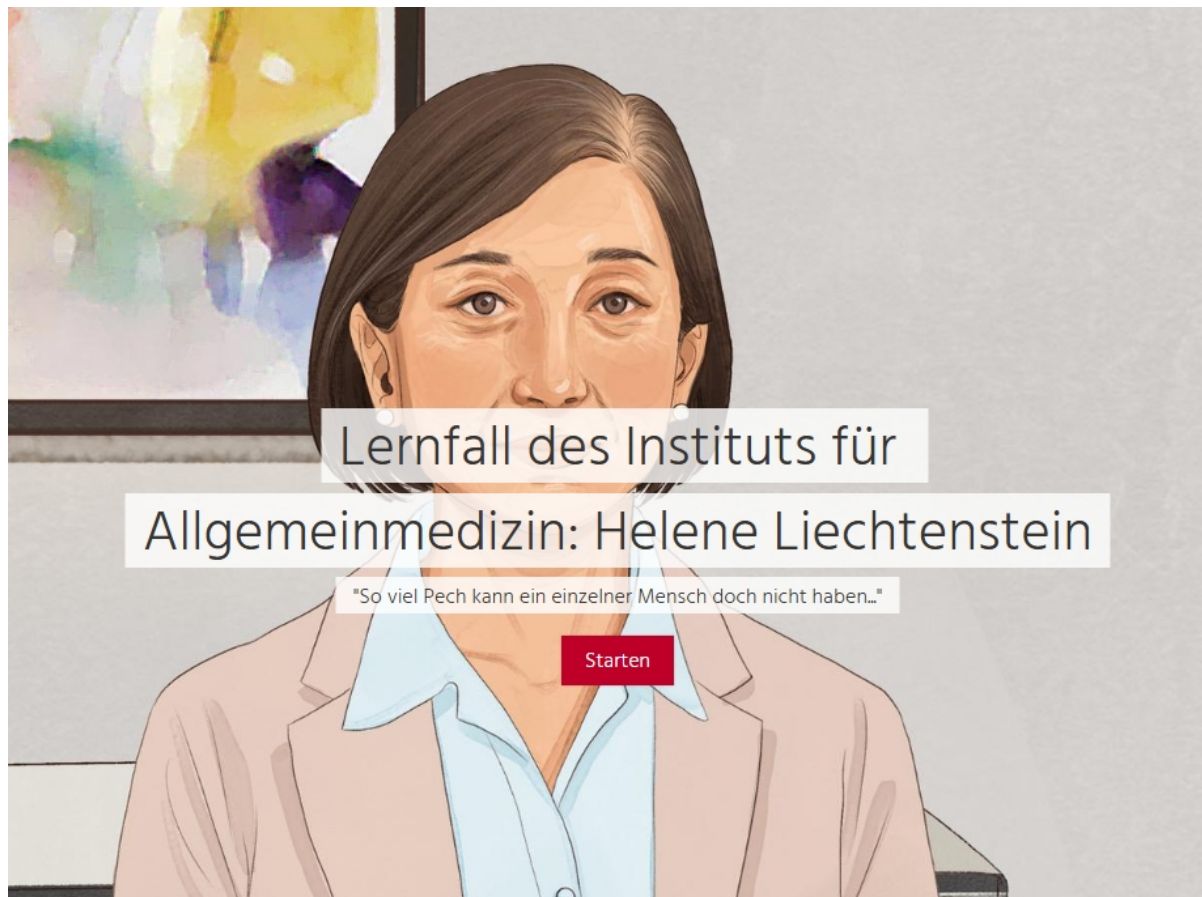
Am Epilepsiezentrum Bodensee, der Klinik für Neurologie und Epileptologie am ZfP Südwürttemberg, wurde unter der Leitung von PD Dr. Christian Tilz ein C Zentrum gegründet. Das FZSE, mit dem Epilepsiezentrum unter der Leitung von Herrn Prof. Dr. Schulze-Bonhage, und das C Zentrum haben im Juni 2026 eine entsprechende Kooperationsvereinbarung geschlossen. Ziel der Zusammenarbeit ist es, die medizinische Versorgung und Betreuung von Patient*innen mit seltenen oder komplexen Epilepsieformen weiter zu stärken. Ein besonderer Fokus liegt dabei auf Jugendlichen und jungen Erwachsenen.

Neuer Lernfall zu Seltenen Erkrankungen für die allgemeinmedizinische Weiterbildung

Gemeinsam mit dem Institut für Allgemeinmedizin hat das FZSE einen digitalen Lernfall zum Thema Seltene Erkrankungen auf der Lernplattform train-a-med entwickelt. Ziel ist es, angehende und praktizierende Allgemeinmediziner*innen für die besonderen Herausforderungen in Diagnostik und Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu sensibilisieren.

Der Lernfall vermittelt praxisnah zentrale allgemeinmedizinische Denk- und Arbeitsweisen, unterstützt bei der Einordnung komplexer Krankengeschichten und stellt wichtige Merkmale verschiedener Erkrankungen vor. Zudem werden Möglichkeiten der Selbsthilfe im Umgang mit chronischen Erkrankungen aufgezeigt.

[Hier](#) gelangen Sie direkt zum Lernfall.



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.

Donnerstag 16. Juli | 16:00 - 17:15 Uhr

Vortrag 1

"Funktionelle Charakterisierung von DNA-Varianten bei Podozytopathien im Drosophila-Modell"

Prof. Dr. Tobias Hermle (Oberarzt, Klinik für Innere Med. IV Klinische Forschung, Universitätsklinikum Freiburg | Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen)

Vortrag 2

"RASopathien im Zusammenhang mit Malignomen"

Donnerstag 17. September | 16:00 - 17:15 Uhr

Vortrag 1

"European regulations for cross-border treatment of patients with rare diseases"

Dr. Stefan Schreck (Adviser for Stakeholder Relations, Generaldirektion Gesundheit Europäische Kommission)

Vortrag 2

"Mehr als Knochen und Gelenke: die Orthopädie in der interdisziplinären Betreuung seltener Erkrankungen"

Dr. Nadine Herzig (Leitende Ärztin, Zentrum für Kinder- und Neuroorthopädie, Schön Klinik München-Harlaching)

B Zentrum für Gefäßfehlbildungen

Mittwoch 15. Juli | 17:00 - 18:00 Uhr

Fortsetzung der Fortbildungsreihe zu Gefäßanomalien für Patient*innen und Ärzt*innen

Gemeinsam mit der Fachgesellschaft DiGGefa und dem Bundesverband für Angeborene Gefäßfehlbildungen wird das Deutsche Referenznetzwerk für Gefäßanomalien die Fortbildungsreihe für Patient*innen und Ärzt*innen und weitere Interessierte fortsetzen. Als nächstes geplant ist ein online Seminar zu medikamentöser Therapie bei Gefäßanomalien sowie ein Überblick über aktuelle Medikamenten-Studien. Hierzu werden Frau Prof. Dr. Simone Hettmer (Halle) und Herr PD Dr. Friedrich Kapp einen gemeinsamen Vortrag halten, anschließend ist eine Fragerunde und eine offene Diskussion geplant. Das Seminar wird am 15. Juli von 17:00 - 18:00 Uhr stattfinden. Beantragt sind 2 Fortbildungspunkte (Bezirksärztekammer Freiburg).

Eine Anmeldung ist nicht erforderlich.

Einwahllink:

<https://uniklinik-freiburg.webex.com/uniklinik-freiburg/j.php?MTID=mac212c4dfd9432ed04780e68d6f2ad38>

C Zentrum Epilepsiezentrum Bodensee | Klinik für Neurologie und Epileptologie

Mittwoch 8. Juli | Beginn: 18:00 Uhr

Arbeitskreis für Menschen mit Intelligenzminderung und Epilepsie

Die Klinik für Neurologie und Epileptologie lädt am Mittwoch, den 8. Juli ab 18:00 Uhr, im ZfP Weisenau zum Arbeitskreis für Menschen mit Intelligenzminderung und Epilepsie ein. Weitere Informationen zum Programm sowie die Möglichkeit zur Anmeldung finden Sie [hier](#).



Im B Zentrum für Genetische Nierenerkrankungen hat Prof. Dr. Wolfgang Kühn die Leitung an **Prof. Dr. Tobias Hermle** übergeben. Prof. Kühn bleibt dem B Zentrum jedoch weiterhin als stellvertretender Leiter mit seiner langjährigen Expertise erhalten. Parallel dazu erfolgte in der Nephrologie die Übergabe des Lehrstuhls von Prof. Dr. Gerd Walz an seinen Nachfolger **Prof. Dr. Jan Halbritter**. Mit einem ausgewiesenen Nephrogenetiker als neuem Lehrstuhlinhaber sollen genetische Nierenerkrankungen künftig einen besonderen Schwerpunkt in Forschung und Versorgung der Medizinischen Klinik IV bilden.

Im Zuge einer Neuausrichtung wird das bisherige B Zentrum für Genetische Nierenerkrankungen in **B Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen** umbenannt. Seltene Nierenerkrankungen umfassen ein breites Spektrum

genetisch bedingter ebenso wie erworbener Krankheitsbilder, die unter anderem durch immunologische, vaskuläre, metabolische, toxische oder infektiöse Prozesse verursacht werden können. Die Vielfalt an komplexen Erkrankungen stellt in der nephrologischen Versorgung eine erhebliche diagnostische und therapeutische Herausforderung dar. Dieser soll mit der erweiterten Ausrichtung des B Zentrums begegnet werden, das künftig neben genetischen Erkrankungen zusätzlich auch andere seltene Nierenerkrankungen verstärkt in den Fokus rückt.

Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen

Masterclass "Die Geheimnisse granulomatöser Erkrankungen entschlüsseln"

Im Mai 2026 fand in Freiburg, unter der Leitung von Prof. Dr. Daiana Stolz und PD Dr. Björn C. Frye, die Masterclass "Die Geheimnisse granulomatöser Erkrankungen entschlüsseln" statt. Im Mittelpunkt der Veranstaltung standen die Differentialdiagnostik granulomatöser Erkrankungen, moderne diagnostische Verfahren sowie unterschiedliche therapeutische Ansätze. Darüber hinaus wurden die Mechanismen der Granulombildung, mögliche Ursachen granulomatöser Reaktionen und die Bedeutung einer interdisziplinären Zusammenarbeit bei der Ursachenfindung diskutiert. Durch den fachübergreifenden Austausch konnten die Teilnehmenden wertvolle Erkenntnisse gewinnen und Erfahrungen aus verschiedenen granulomatösen Erkrankungen auf ihre klinische Praxis übertragen.

Centrum für Chronische Immundefizienz

Schüler*innen entdecken die Welt der Immunologie am CCI

Am 11. Juni 2026 öffnete das Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) erneut seine Türen für interessierte Oberstufenschüler*innen aus der Region. Die jährliche Schulveranstaltung "Unser Immunsystem" vermittelt seit 2012 aktuelles Wissen aus Forschung und Medizin und ergänzt damit den Biologieunterricht um praxisnahe Einblicke in die Immunologie.

In Vorträgen und Fragerunden erklärten Ärzt*innen und Wissenschaftler*innen des Universitätsklinikums Freiburg, wie das Immunsystem funktioniert, welche Folgen angeborene Immundefekte haben können und welche modernen Therapieansätze heute zur Verfügung stehen. Themen wie Knochenmarkstransplantation, Genom-Editierung sowie Prävention von HIV und anderen sexuell übertragbaren Erkrankungen verdeutlichten den Schüler*innen die enge Verbindung zwischen Grundlagenforschung und klinischer Anwendung.



*Rund 150 Schüler*innen verfolgten die Vorträge der CCI-Schulveranstaltung "Unser Immunsystem" im Hörsaal der Frauenklinik des UKF.*

Die Veranstaltung verfolgt das Ziel wissenschaftliche Erkenntnisse verständlich zu vermitteln, das Interesse an den Lebenswissenschaften zu fördern und jungen Menschen Einblicke in medizinische und wissenschaftliche Berufsfelder zu geben. Die lebhaften Diskussionen und zahlreichen Fragen der Teilnehmenden zeigten erneut das große Interesse an immunologischen und medizinischen Themen.

Unterstützt wurde die Veranstaltung von PROimmun e.V., der in der Pause Brezeln, Obst und Wasser für die Schüler*innen bereitstellte.

Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter

13. Europäische Konferenz für Seltene Erkrankungen und Orphan-Arzneimittel (ECDRD 2026)

Vom 3. - 4. Juni 2026 fand in Prag die 13. Europäische Konferenz für Seltene Erkrankungen und Orphan-Arzneimittel (ECDRD 2026) statt. Unter dem Motto „Rare Diseases in a Changing and Competitive Europe“ brachte die von EURORDIS organisierte Veranstaltung Patient*innen, politische Entscheidungsträger*innen, Ärzt*innen, Forscher*innen sowie Vertreter*innen der Industrie zusammen.

Die zentrale Botschaft der Konferenz war eindeutig: Europa braucht umgehend einen koordinierten und umfassenden Aktionsplan für Seltene Erkrankungen. Nur durch gemeinsames europäisches Handeln können Forschung, Diagnostik und Versorgung nachhaltig verbessert und Innovationen schneller bei den Betroffenen ankommen.



Mit dabei war auch Prof. Dr. Janbernd Kirschner aus dem B Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter. In der Session „Früherkennung & Neugeborenencreening: Machbarkeit, Kosten und Gerechtigkeit“ stellte er Ergebnisse aus dem europäischen Forschungsprojekt Screen4Care vor. Dabei zeigte er auf, dass ein genetisches Neugeborenencreening sowohl technisch machbar als auch auf größere Bevölkerungsgruppen übertragbar ist.

Die Konferenz verdeutlichte einmal mehr die Bedeutung einer frühzeitigen Diagnose und einer engen europäischen Zusammenarbeit, um die Lebensqualität von Menschen mit Seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verbessern.

Zentrum für Verhornungsstörungen für Diagnostik und Forschung

Grenzüberschreitende Fallbesprechungen im Bereich seltener Genodermatosen

Seit 2012 finden grenzübergreifende Symposien unter dem Titel "Genodermatosennachmittage" zwischen Experten aus Freiburg (Klinik für Dermatologie und Venerologie und Institut für Humangenetik), Basel, Zürich, Bern und Dijon statt. Im Rahmen dieser Treffen werden interessante Fallbeispiele sowie aktuelle Entwicklungen in Diagnostik und Forschung auf dem Gebiet der Genodermatosen vorgestellt und diskutiert. Zu den regelmäßigen Teilnehmenden aus Freiburg gehörte auch Hr. Prof. Rudolf Happle.

Nach einer pandemiebedingten Unterbrechung wurden die Treffen 2025 wieder aufgenommen und finden seither unterstützt von der Schweizerischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (SGDV) und dem Schweizer Netzwerk RareSkinCH halbjährlich in Basel statt. Beteiligt sind aktuell Humangenetiker*innen und Dermatolog*innen aus Freiburg, Zürich, Basel, Bern und Lausanne. Ziel dieses interdisziplinären und länderübergreifenden Austauschs ist die gemeinsame Diskussion ungelöster, sowie besonders lehrreicher, bereits aufgeklärter Fälle. Darüber hinaus stehen neue diagnostische Möglichkeiten, Forschungsprojekte und klinische Studien im Fokus. Die besprochenen Themen umfassen unter anderem Verhornungsstörungen, syndromale Genodermatosen, Mosaikerkrankungen der Haut, vaskuläre Malformationen sowie blasenbildende Hauterkrankungen.



Aktuelle Studien aus den B Zentren des FZSE

Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen

Das Studienzentrum der Klinik für Pneumologie engagiert sich weiterhin intensiv in der Erforschung seltener Lungenerkrankungen. Derzeit werden drei klinische Studien beziehungsweise Programme für Patientinnen und Patienten mit idiopathischer pulmonaler Fibrose (IPF) und Bronchiektasen durchgeführt.

- im Bereich der idiopathischen pulmonalen Fibrose läuft die Phase-IIb-Studie **ASPIRE (VP-C21-011)**. Untersucht wird der Wirkstoff **Buloibutid** bei Patientinnen und Patienten mit leichter bis moderater Einschränkung der Lungenfunktion. Die Studiendauer beträgt 52 Wochen. Sponsor der Studie ist das Unternehmen Vicore Pharma.
- Ergänzend steht Betroffenen mit IPF oder progredienter pulmonaler Fibrose (PPF) im Rahmen eines **Compassionate Use Programs** ein vorzeitiger Zugang zum Wirkstoff **Nerandomilast** zur Verfügung. Die europäische Zulassung wird für Herbst 2026 erwartet. Das Programm wird von Boehringer Ingelheim Pharma unterstützt.

- Für Patientinnen und Patienten mit **Bronchiektasen** wird die prospektive, randomisierte Phase-III-Studie **BI 1397-0014** durchgeführt. Dabei werden Wirksamkeit und Verträglichkeit des Wirkstoffs **BI 1291583** untersucht. Die Studiendauer kann bis zu 76 Wochen betragen. Sponsor der Studie ist ebenfalls Boehringer Ingelheim Pharma.

Ansprechpartner*innen:

- Professor Daiana Stolz: daiana.stolz@uniklinik-freiburg.de
- Professor Kateryna Gashynova: kateryna.gashynova@uniklinik-freiburg.de
- PD Dr. Björn C. Frye: bjoern.christian.frye@uniklinik-freiburg.de

Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter**Phase 3-Studie zu Antisense-Oligonukleotid bei Kindern mit genetischer Epilepsie**

Die Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen nimmt an einer Phase 3-Studie für Kinder und Jugendliche mit Dravet-Syndrom teil. Das Dravet-Syndrom ist eine schwere epileptische Enzephalopathie, die durch pathogene Varianten in einem Natriumkanal-Gen (*SCN1A*) verursacht wird. Im Rahmen der Studie wird untersucht, ob ein intrathekal verabreichtes Antisense-Oligonukleotid hilft, größere motorische Anfälle zu verringern. Darüber hinaus werden Effekte auf die psychomotorische Entwicklung (einschließlich Verhalten) bewertet. Teilnehmen können Patient*innen im Alter von 2 bis 17 Jahren. Alle relevanten Informationen finden Sie auch auf der [Webseite](#) der Studie.

Wissenswertes aus dem Bereich der Selbsthilfe & Stiftungen**SYNGAP Elternhilfe**

Rückblick: SYNGAP 1 Awareness Day am 21. Juni 2026

Am 21. Juni fand weltweit der SYNGAP1 Awareness Day statt. Unter dem spritzigen Motto Splash4Syngap machte das Syngap Global Network mit der deutschen Syngap Elternhilfe e.V. auf das seltene SYNGAP1-Syndrom aufmerksam. Mit kreativen Wasser-Aktionen in den sozialen Medien - von Pool-Splashes bis zu Wasserbomben - setzten Familien, Betroffene und Unterstützer ein Zeichen für mehr Sichtbarkeit, Forschung und Vernetzung. Mehr Informationen finden Sie [hier](#).



Aufruf: Unterstützung des SYNGAP1-Register

Um den natürlichen Verlauf der seltenen SYNGAP1-Enzephalopathie besser zu verstehen und therapeutische Ansätze zu evaluieren, ist eine valide Datenbasis essenziell. Das SYNGAP1-Patientenregister PATRE ist Teil des EU-geförderten [EURAS-Projekts](#). Bitte weisen Sie betroffene Familien auf diese wichtige Initiative hin.

Informationen & PATRE Anmeldung: www.syngap.eu oder [Get Involved | EURAS](#)

Aufruf: CFC und Costello-Syndrom (PATRAS-Register)

Für das EU-Projekt [EURAS](#) sucht die OVGU Magdeburg Patientendaten, um Therapien für neurologische Entwicklungsstörungen bei RASopathien zu erforschen. Bitte weisen Sie Familien mit CFC- oder Costello-Syndrom auf das PATRAS-Register hin, um die Datenbasis für diese seltenen Erkrankungen zu stärken. Weitere Infos finden Sie [hier](#) und auf dem [Flyer](#).

Eva Luise und Horst Köhler Stiftung (ELHKS)



19. Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen: Bis 12. Juli bewerben

Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung vergibt gemeinsam mit ACHSE e.V. erneut den mit 50.000 Euro dotierten Forschungspreis für Seltene Erkrankungen. Gesucht werden innovative, patientenorientierte Projekte aus Grundlagen- und translationaler Forschung. Bewerbungen sind bis zum 12. Juli 2026 möglich. Mehr Informationen finden Sie [hier](#).

NAKOS

Tag der Selbsthilfe 2026: Gemeinsam sichtbar werden

Am 16. September findet bundesweit der Tag der Selbsthilfe statt. Unter dem Motto **#GemeinsamStark** rufen die NAKOS und die Deutsche Arbeitsgemeinschaft Selbsthilfegruppen (DAG SHG) Selbsthilfeaktive, Gruppen und Organisationen dazu auf, sich mit eigenen Aktionen zu beteiligen.

Ziel des Aktionstags ist es, das vielfältige Engagement der gemeinschaftlichen Selbsthilfe sichtbar zu machen und ihre wichtige Rolle für Betroffene und Angehörige hervorzuheben.

Ob Informationsstand, Gruppentreffen, Workshop oder Online-Veranstaltung – alle Interessierten sind eingeladen, den Aktionstag aktiv mitzugestalten.

Weitere Informationen sowie Materialien zur Beteiligung finden Sie auf der [Website](#) der NAKOS.



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.