



UNIVERSITÄTS KLINIKUM **FREIBURG**

FZSE FREIBURG ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

NEWSLETTER

Willkommen zum 2. 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 Seltene

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

FZSE - Patenschaft





"Ausdauer bedeutet weiterzumachen, wenn es schwierig ist"

Seit Anfang August ist der international erfolgreiche Triathlet Nils Frommhold Pate des Freiburg Zentrums für Seltene Erkrankungen. Der 36-jährige wird sich künftig, gemeinsam mit dem FZSE, in der Öffentlichkeit dafür einsetzen, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen, sowie die Forschung und neue Behandlungsmöglichkeiten, verstärkt wahrgenommen werden. Mehr dazu lesen sie [hier](#).

Veranstaltungshinweise

FZSE - A Zentrum

In monatlichem Turnus veranstaltet das A Zentrum des FZSE seine Vortragsreihe **FZSE - Fortbildung und Forschung**. Die Fortbildung richtet sich vorwiegend an medizinisches und wissenschaftliches Fachpersonal.

20.10.2022:

"Genetik der Verhornungsstörungen"

Prof. Dr. Dr. J. Fischer (Ärztliche Direktorin, Institut für Humangenetik / Zentrum für Verhornungsstörungen)

23.11.2022:

"Pharmakologische Therapie der Achondroplasie"

PD Dr. E. Lausch (Sektionsleiter, Klinik für Allg. Kinder- und Jugendmedizin Sektion Päd. Genetik / Zentrum für Skelettentwicklungsstörungen)

15.12.2022:

"COVID 19 und Primäre Immundefizienzen (PID)"

Prof. Dr. K. Warnatz (Oberarzt, Klinik für Rheumatologie, Sektion Immundefizienz / Centrum für Chronische Immundefizienz)

Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)

06. - 08.10.2022:

International Symposium - From Paradigms to Paradoxes in Immunity an Immunopathology (PPI) / [mehr](#)

29.10.2022:

Patiententag: NFkB- und CTLA4-assoziierte Immundefekte / [mehr](#)

25.11.2022:

Schulveranstaltung: Unser Immunsystem / [mehr](#)

Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen

In regelmäßigen Abständen (jeweils an einem Mittwoch von 17:30 - 19:00 Uhr) veranstaltet die Klinik für Pneumologie das [PneumoCurriculum](#) mit dem Motto „Aufgeschlossen sein für Neues und von der Interdisziplinarität profitieren“. In kurzen, prägnanten Webinaren wird eine große Palette an pneumologischen Themen – von Covid-19 und obstruktiven Atemwegserkrankungen bis zur Sarkoidose und pulmonalen Hypertonie - präsentiert und diskutiert.

28.09.2022:

"Komplexe Infekte der Lunge"

26.10.2022:

"Schweres Asthma bronchiale - welche Behandlung für wen?"

09.11.2022:

"Mukoviszidose - neue Medikamente, neue Hoffnung?"

Epilepsiezentrum



25. - 26. November 2022 Freiburg

"Meeting European Taskforce Childhood Epilepsy Surgery"

Das Epilepsiezentrum Freiburg in Kooperation mit der Epilepsieklinik für Kinder und Jugendliche des Epilepsiezentrums Kork richten am 25.-26. November 2022 das Meeting der U-Task (European Taskforce for Childhood Epilepsy Surgery) aus. Dieses Meeting findet zweimal pro Jahr statt, ausgerichtet wird es von wechselnden Epilepsiezentren in Europa. Es handelt sich dabei um ein Meeting, auf dem Kasuistiken komplexer Epilepsien unter europäischen Experten diskutiert werden.

Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis bullosa

23./24.03.2023 (tbc) Freiburg

ERN Training Workshops

funded by the European Joint Programme on Rare Disease (EJP RD)

"Epidermolysis bullosa: from genes to translation into therapies"

Workshopleitung & Organisation: Prof. Dr. C. Has

Mehr Infos und Updates finden Sie [hier](#)

Neuigkeiten aus den B Zentren des FZSE

Zentrum für Chronische Immundefizienz (CCI)

Behandlung von angeborenen Immundefekten des JAK/STAT Signalweges mit JAK-Inhibitoren: eine retrospektive Multicenter Studie

Angeborene Immundefekte sind seltene Erkrankungen, die oft mit einer Anfälligkeit für schwere Infektionskrankheiten verbunden sind. Ein fehlreguliertes Immunsystem kann aber auch zu vermehrten und schweren Autoimmunphänomenen führen. Besonders häufig findet sich diese Symptomkonstellation bei Erkrankungen, die mit einer Überaktivierung („gain of function“, GOF) des JAK/STAT Signalweges verbunden sind (z.B. STAT1-GOF oder STAT3-GOF). JAK-Inhibitoren (JAKinibs) sind pharmakologische Wirkstoffe aus der Klasse sog. „small molecules“, die die Aktivität des JAK/STAT Signalweges drosseln können. Gemeinsam mit den Immundefektzentren Paris und Sevilla koordiniert das CCI Freiburg aktuell eine retrospektive Multicenter Beobachtungsstudie, um die Wirksamkeit von JAKinib bei JAK/STAT Immundefekten besser zu verstehen. [Mehr...](#)

Nachbericht

1. ALPS-Webinar der ALPS-Selbsthilfegruppe für Betroffene und Angehörige

Am 16. Juli 2022 organisierte die Gruppe als Kick-Off Veranstaltung das 1. ALPS-Webinar. In dieser stellte sich die Selbsthilfegruppe ausführlich vor und es fand ein lebhafter und sehr spannender Austausch zu fachlichen und organisatorischen Themen statt. Von fachlicher Seite führten Dr. A. Rensing-Ehl, Dr. M. E. Maccari und Prof. Dr. S. Ehl aus dem CCI in die Grundlagen des Immunsystems, die Ursachen und Folgen von ALPS sowie die Therapiemöglichkeiten und Prognose der Erkrankung ein und standen anschließend für Fragen zur Verfügung. Für uns als versorgendes Fachzentrum ist es sehr wertvoll, dass es nun eine weitere aktive Gruppe im Bereich der angeborenen Immundefekte gibt, an die wir betroffene Patient*innen und Angehörige verweisen können. Dafür wollen wir uns als CCI ganz herzlich bei den Initiatorinnen der Gruppe, Claudia Schürz und Jeannette Steinbach, bedanken.

Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen

Neue Therapieoptionen für Patienten mit schwerer pulmonaler Hypertonie bei fibrosierenden Lungenerkrankungen

Erstmalig ergibt sich berechtigte Hoffnung auf eine zugelassene Therapie bei schwerer pulmonaler Hypertonie im Rahmen von interstitiellen Lungenerkrankungen (ILD-PH). Die Ergebnisse zu inhalativem Treprostinil aus der INCREASE-Studie zeigten eine signifikante Verbesserung der Belastbarkeit und eine Steigerung der Gehstrecke im 6-Minuten-Gehtest bei Patienten mit schwerer ILD-PH. Treprostinil ist ein stabiles Prostazyklin-Analogon mit direkter vasodilatativer Wirkung auf das pulmonale und systemische arterielle Gefäßbett. Zudem hemmt es die Thrombozytenaggregation. Die Klinik für Pneumologie wird als Studienzentrum an der multizentrischen INS1009-211-Studie (NCT05176951) teilnehmen, die die Sicherheit und Verträglichkeit von inhalativem Treprostinil untersucht. Infrage kommenden Patient*innen wird in diesem Rahmen erstmalig in Deutschland ermöglicht, inhalatives Treprostinil als Therapie der ILD-PH zu erhalten.

[Mehr...](#)

Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter

Neugeborenen-Screening auf 5q-assoziierte Spinale Muskelatrophie

Die Spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine autosomal-rezessive Muskelerkrankung, die mit einer Häufigkeit von etwa 1:7.000 auftritt. Bei schwer betroffenen Patienten treten erste Symptome bereits innerhalb der ersten sechs Lebensmonate auf und ohne Behandlung versterben die Kinder innerhalb der ersten Lebensjahre aufgrund einer Ateminsuffizienz. In den letzten Jahren wurden drei neue Medikamente zur Behandlung der SMA zugelassen. Da ein Therapiebeginn vor Auftreten erster Symptome besonders vielversprechend ist, wird seit kurzem im Rahmen des Screenings bei allen Neugeborenen ein genetischer Test auf SMA durchgeführt. [Mehr...](#)

Wissenswertes aus dem Bereich der Selbsthilfe & Stiftungen

Eva Luise & Horst Köhler Stiftung



Studie: Seltene Erkrankungen in der Pandemie

Wie ist es Menschen mit Seltenen Erkrankungen während der Corona-Pandemie ergangen? Welche zusätzlichen Herausforderungen mussten und müssen Betroffene noch immer stemmen?

Diesen Fragen gehen das Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf gemeinsam mit der Allianz für Chronische Seltene Erkrankungen nach.

Das von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung ausgeschriebene und geförderte Projekt soll Versorgungslücken aufdecken, und Hinweise für die Verbesserung der Versorgung und der psychosozialen Situation der Betroffenen identifizieren.

Die Online-Befragung läuft noch bis zum 31.10.2022.

Alle wichtigen Informationen und den Link zur Online-Befragung finden Sie [hier...](#)

SEKiS

Online Fachtagung: 22.11.2022

Wie wirken Veränderungen und Krisen auf Menschen und Gesellschaft? Wie können sich ständig wandelnde Herausforderungen angenommen und ein guter Umgang mit Ihnen gestaltet werden?

Im Einführungsvortrag mit Stefanie Voss stellen wir die Frage, was "VUCA" bedeutet und wie das Wissen darüber, die eigenen Einstellungen und die künftige Arbeit verändern kann. VUCA ist ein Kunstwort und bezieht sich auf die Begriffe Unbeständigkeit, Unsicherheit, Komplexität und Mehrdeutigkeit. In einem der vier interaktiven Workshops können Sie sich im Anschluss mit dem Thema Ihrer Wahl intensiv befassen. Abschließend besteht die Möglichkeit sich über die Workshops auszutauschen. Weitere Informationen und Anmeldeinformationen finden Sie [hier...](#)

Selbsthilfegruppe Sarkoidose Freiburg

Für einen Informationsaustausch von Betroffenen organisiert die Selbsthilfegruppe Sarkoidose Freiburg regelmäßige Gruppentreffen. Diese finden entweder im Selbsthilfezentrum Freiburg statt, oder im Winter auch Online (ein entsprechender Einladungslink wird nach der Anmeldung versandt). Das nächste Treffen der Gruppe, welche sowohl für Patienten als auch für Angehörige offen ist, wird am 22.10. um 14 Uhr stattfinden. Weitere Informationen zur Gruppe sowie Kontaktdaten finden Sie [hier...](#)

Sehr empfehlenswert ist die Sarkoidose App (apple store)

Huntington-Gruppe Freiburg

Die Huntington-Gruppe für Patienten und Angehörige trifft sich das nächste Mal am 19.11.22 um 14:30 Uhr, Ort bitte bei Frau Schenck-Kaiser erfragen.

Der nächste Stammtisch für junge Anlageträger*innen der Huntington Krankheit findet am 21.11.22 um 19:00 Uhr statt, Ort bitte bei Frau Schenck-Kaiser erfragen.

Kontaktdaten von Frau Katrin Schenck-Kaiser finden Sie [hier...](#)

BRCA-Gruppentreffen Freiburg

Die Freiburger BRCA-Gruppentreffen können bei Regina Wodtke erfragt werden. Alle wichtigen Informationen, sowie die Kontaktadresse von Wodtke finden Sie [hier...](#)

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

Folgen Sie dem Universitätsklinikum Freiburg auch auf seinen Social-Media-Kanälen



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.