



UNIVERSITÄTS KLINIKUM **FREIBURG**

FZSE FREIBURG ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

NEWSLETTER

Willkommen zum 3. 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) sowie allgemein aus dem Gebiet der Seltenen

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

Neujahrsgruß

Liebe Leser*innen

Das Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen blickt auf ein erlebnisreiches und erfolgreiches Jahr 2022 zurück. Wir hatten die Möglichkeit, viele Projekte weiterzuführen und mehrere neue zu initiieren. Obwohl wir unseren zweitägigen Fachtag zum Tag der Seltenen Erkrankungen im Thema: „Versorgung seltener Erkrankungen - Eine interdisziplinäre Herausforderung“ nur online anbieten konnten, hatte dies auch seine Vorteile. Wir konnten in Kooperation mit dem Zentrum für Seltene Augenerkrankungen durch ein umfangreiches und spannendes Programm viele Zuhörer regional und bundesweit erreichen.

Auf der Basis der TRANSLATE-NAMSE Projektergebnisse wurden 2021 bundesweit durch verschiedene Kassenarten hinweg die Möglichkeit für ZSEs eröffnet, als indikationsstellendes Zentrum für SE oder als Zentrum für SE mit klinischer Genommedizin, eine umfangreiche genetische Diagnostik bei Patient*innen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung anzubieten. Im Laufe des letzten Jahres konnte das FZSE im Rahmen der Sondersversorgung dem Selektivvertrag der Krankenkassen beitreten: Vorerst als ZSE mit Indikationsstellung, nach erfolgreicher Akkreditierung unserer humangenetischen Labore hoffentlich bald auch als ZSE mit klinischer Genommedizin um dann eine Exomanalyse bei noch unklaren Diagnosen auch vor Ort zu ermöglichen.

Als ein weiterer Schritt zur Sicherung der Qualitätsanforderungen eines NAMSE Typ A Zentrums wurde Ende 2021 die Zertifizierung für Typ A Zentren eröffnet. Das NAMSE-Netz e. V. erteilte der ClarCert GmbH das Mandat zur Zertifizierung und es wurde eine Zertifizierungskommission ernannt, die anhand der Kriterien des NAMSE und des G-BA die Zertifizierungsanforderungen festlegt und Anforderungen an den Zertifizierungsprozess definiert hat. Nach monatelanger Vorbereitung und Unterstützung durch den Vorstand und die B-Zentren, konnte das A-Zentrum am 15. Dezember 2022 im Rahmen eines Zertifizierungsaudits

eine erfolgreiche Zertifizierung abschließen und sich 2023 den bisher zertifizierten 4 Referenzzentren für SE (Würzburg, Bochum, Hamburg und Tübingen) anschließen. Wir bedanken uns herzlichst für die Hilfe und Unterstützung von allen Beteiligten.

Wir sind auch stolz darauf, dass die Schwerpunkte unseres Zentrums durch den Beitritt neuer B-Zentren (Fachzentren) erweitert werden können. 2022 wurde das B-Zentrum für Verhornungsstörungen in Kooperation des Instituts für Humangenetik und der Klinik für Dermatologie und Venerologie des UKF gegründet und somit sind aktuell 13 Fachzentren (B-Zentren) im FZSE integriert.

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 und freuen uns sehr, dass wir dazu beitragen konnten, dass das Kompetenzzentrum Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg erneut eine regelmäßige Aktivität aufnehmen konnte.

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.

Im Namen des A-Zentrums bedanken wir uns ganz herzlichst bei unseren Fachzentren für die unermüdliche Leistung in der Versorgung von Patient*innen mit seltenen Erkrankungen und für die gute Zusammenarbeit mit all unseren Partner*innen. Wir freuen uns auf fruchtbare weitere Kooperationen auch im neuen Jahr und auf viele 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

Rare Disease Run 2023

Das FZSE ist Partner und Botschafter



Im Rahmen des Internationalen Tages der Seltenen Erkrankungen wird es auch in diesem Jahr wieder einen Rare Disease Run geben. Wir sind stolz und glücklich, dass wir hier als Partner und Botschafter die Initiatoren des Laufs, die [Syngap Elternhilfe e.V.](#), unterstützen können, um diesem wichtigen Event Aufmerksamkeit zu verschaffen. Der Rare Disease Run ist eine **virtuelle Laufwoche** vom **28.02.2023 - 05.03.2023**, die es aufgrund des Formats auch Betroffenen und Angehörigen ermöglicht an dem Event teilzunehmen.

Mit einer Teilnahme unterstützen Sie mehr als 20 verschiedene Selbsthilfevereine für Seltene Erkrankungen und können zusätzlich noch eine freiwillige Spende leisten. Mehr Informationen zum Lauf und zur Anmeldung finden Sie [hier...](#)

Internationaler Tag der Seltenen Erkrankungen 2023

Auch in diesem Jahr plant das FZSE wieder verschiedene Aktionen und Veranstaltungen rund um den Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen am 28.02.2023. Neben dem jährlich stattfindenden Fachsymposium, welches in diesem Jahr in Kooperation mit dem Zentrum für Verhornungsstörungen organisiert und ausgerichtet wird, ist ein Spendenlauf mit Schulklassen sowie eine Malaktion mit Inklusiven Kindergärten und Grundschulen im Raum Freiburg geplant.

04.03.2023

Schulveranstaltung mit anschließendem Spendenlauf

05.03.2023

Fachsymposium mit Bilderausstellung der Malaktion

Weitere Informationen rund um unsere Veranstaltungen und Aktionen finden Sie [hier...](#) Die Planungen sind derzeit noch in vollem Gange und werden regelmäßig aktualisiert.

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.

26.01.2023:

"Automatisierte Extraktion von ICD10 und ORPHANET aus den Arztbriefen in der Klinik für Augenheilkunde mittels künstlicher Intelligenz"

Apl. Prof. Dr. D. Böhringer (Oberarzt, Klinik für Augenheilkunde / Zentrum für Seltene Augenerkrankungen)

23.02.2023:

"Genetik der Palmoplantaren Keratodermien"

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

19.03.2023:

"Die Von Hippel-Lindau Erkrankung"

Prof. Dr. E. Neumann-Haefelin (Oberärztin, Klinik für Innere Medizin IV / Zentrum für Genetische Nierenerkrankungen)

ZSE Tübingen

[FAKSE - Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen](#)

25.01.2023:

"CFTR-Modulatoren: positive Effekte und neue Herausforderungen"

Dr. U. Graepler-Mainka, PD Dr. med. I. Tsiflikas, Dr. H. Isijanov

Neuigkeiten aus den B Zentren des FZSE

Zentrum für Chronische Immundefizienz (CCI)

Erfolgreiche Förderanträge bei der DFG und dem BMBF

Im November und Dezember 2022 wurden gleich zwei große Förderanträge mit Beteiligung des CCI bewilligt.

Zum einen der neue [SFB/Transregio PILOT](#) unter der Leitung von Prof. Dr. **Philipp Henneke**. Das Team von Wissenschaftler*innen aus acht Einrichtungen in ganz Deutschland, darunter die LMU München und die Uniklinik RWTH Aachen, wird sich unter anderem mit der Frage beschäftigen, wie sich Immunzellen während der Schwangerschaft entwickeln und welche Auswirkungen die Geburt auf das Immunsystem des Neugeborenen hat. Das Forschungsziel von PILOT ist es, zu verstehen, wie die vorprogrammierte Entwicklung des Immunsystems mit äußeren Reizen rund um die Geburt interagiert. Zu diesem Zweck werden sich die einzelnen Projekte insbesondere auf "Grenzgewebe" wie Darm, Lunge, Haut, Gehirn und Plazenta konzentrieren. Das Konsortium wird mit rund 12 Millionen Euro für einen Zeitraum von zunächst vier Jahren ab Januar 2023 gefördert.

Zum anderen eine zweite Förderperiode des „[German genetic multi-organ Auto-Immunity Network](#)“ (GAIN) unter der Leitung von Prof. Dr. **Bodo Grimbacher**. Die Ärzt*innen und Wissenschaftler*innen aus Freiburg, München, Hannover und neuerdings auch Dresden erforschen in zehn Teilprojekten Ursachen und Therapien von Autoimmunkrankheiten, die mehrere Organe betreffen. Derartige Krankheiten sind extrem selten, weshalb es oft lange dauert, bis Patient*innen die richtige Diagnose erhalten. Bei GAIN widmen sich fünf Forschungsteams jeweils einer bekannten genetischen Ursache für Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen, um die zugrundeliegende Fehlsteuerung zu entschlüsseln. Ein weiteres Team klärt die mögliche epigenetische Regulation, die zum Ausbruch der Multi-Organ-Autoimmunität führt. Die Förderung umfasst zusätzliche 2,5 Millionen Euro für drei Jahre.

Zentrum für Gefäßfehlbildungen

SIPA-SOS - Sirolimus in Patients with Segmental Overgrowth Syndromes, Phase II, EudracCT: 2015-005416-15

Diese multizentrische, nationale Studie prüft die Effektivität und Sicherheit von Sirolimus in der Behandlung von Patienten ab 3 Jahren mit im MRT ausmessbaren Überwuchersyndromen, z.B. im Rahmen von Gefäßfehlbildungen, unabhängig von der Genetik der Erkrankung. Sirolimus ist ein mTOR-Inhibitor der u.a. in der Transplantationsmedizin als Immunsuppressivum jedoch auch zunehmend bei Patienten mit Gefäßfehlbildungen eingesetzt wird. Die SIPA-SOS-Studie wird durch die DFG gefördert, die Prüfmedikation von der Firma Pfizer gestellt. Beginn der Rekrutierung war Ende Oktober 2021, bereits nach einem Jahr, im Oktober 2022, konnte das Rekrutierungsziel von 18 Patient*innen an zwei Zentren (München und Freiburg) erreicht werden. Sponsor dieser Studie ist das Universitätsklinikum Freiburg. Ausführlichere Informationen zur Studie finden Sie [hier...](#)

Ansprechpartner am ZKJ: Dr. Friedrich Kapp

Weitere Informationen: www.drks.de: DRKS00010085.

Zentrum für Verhornungsstörungen

Pathogene Varianten im SPTLC1-Gen sind ursächlich für Morbus Flegel (Hyperkeratosis lenticularis perstans)

Im Jahr 1958 beschrieb der deutsche Dermatologe Heinz Flegel als erster eine neue, seltene Hautkrankheit, die klinisch durch multiple, asymptomatische, hyperkeratotische, rötlich-braune flache Papeln an den Streckseiten der Extremitäten charakterisiert ist, insbesondere an den unteren Extremitäten und Fußrücken. Das Krankheitsbild wird als Hyperkeratosis lenticularis perstans (HLP) oder M. Flegel bezeichnet. Typischerweise treten die Hauterscheinungen erstmalig im vierten bis fünften Lebensjahrzehnt auf. Die Ätiologie der HLP war bisher nicht gänzlich geklärt. Eine genetische Ursache wurde schon seit längerer Zeit vermutet, allerdings konnten bisher keine Genvarianten der Entstehung der HLP zugeordnet werden. Um die genetische Ursache der HLP zu klären, analysierten wir retrospektiv EDTA-Blut, Hautbiopsien sowie Formalin-fixiertes Paraffin-eingebettetes (FFPE)-Gewebe von fünf Patienten mittels Next-Generation-Sequencing (NGS). Bei allen Patienten konnten wir unterschiedliche seltene, heterozygote Keimbahnvarianten im Gen SPTLC1 identifizieren (*). Interessanterweise handelte es sich bei diesen loss-of-function Varianten entweder um kleine Deletionen oder Spleiß-Varianten. Tatsächlich zeigten Immunfluoreszenzfärbungen von Hautschnitten eine reduzierte SPTLC1-Färbung bei HLP-Patienten. Zusätzlich fanden sich Hinweise auf einen second hit in betroffenen Läsionen in Form eines LOH (loss of heterozygosity). Basierend auf unseren Ergebnissen kommen wir zu dem Schluss, dass pathogenen Keimbahnvarianten im SPTLC1-Gen in Kombination mit einer LOH in läsionaler Haut für die Entstehung der HLP verantwortlich sind. Dabei kommt es wahrscheinlich zu einer Verringerung des SPTLC1-Proteins, welches ein Schlüsselenzym der Sphingolipid-Biosynthese ist, und dadurch zu einer Störung des Sphingolipid-Signalwegs. Durch die Aufklärung der genetischen Ursache der HLP ist somit auch der Weg für neue therapeutische Ansätze für diese seltene Hautkrankheit geebnet. (*Article in press, Br J Dermatol*) [Mehr...](#)

Wissenswertes aus dem Bereich der Selbsthilfe & Stiftungen

[Syngap Elternhilfe e.V.](#)

Patienten engagieren sich für Seltene Erkrankungen

Patientenorganisationen wie die SYNGAP Elternhilfe e.V. und die Alström Initiative engagieren sich gemeinsam. Ihre Themen sind u.a. Inklusion, frühere und mehr Diagnosen, Zusammenarbeit mit Medizinern und Unterstützung der Forschung. Die Alström Initiative hat eine Petition für verbesserte Diagnostik gestartet. Dabei wird sie unterstützt von der SYNGAP Elternhilfe e.V. Der Verein kümmert sich nicht nur um Kinder mit SYNGAP1 Syndrom. 2023 zum Tag der Seltenen Erkrankungen veranstaltet er zum 2. Mal den Rare Disease Run, eine virtuelle Laufwoche bei der 20 Vereine (auch durch das Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen) unterstützt werden. [Mehr...](#)

[BAG SELBSTHILFE e.V.](#)

Projekt: Teilhabe 4.0 schult Unternehmen und öffentliche Verwaltungen zu digitaler Barrierefreiheit

Menschen mit Beeinträchtigungen begegnen im Alltag vielen Barrieren. Damit sie am öffentlichen und am Arbeitsleben uneingeschränkt teilhaben können, hat die BAG SELBSTHILFE e.V., gemeinsam mit dem Kompetenzzentrum Barrierefreiheit Volmarstein und in Kooperation mit der TU Dortmund, das Projekt Teilhabe 4.0 initiiert. Ziel des Projekts ist es, digitale Barrierefreiheit in das Bewusstsein von Unternehmen und öffentlichen Verwaltungen zu bringen.

Das Projekt informiert, stellt Fachinformationen sowie Leitfäden für verschiedenste Arbeitsbereiche zur Verfügung und bietet Schulungen für Unternehmen und öffentliche Verwaltungen für die Umsetzung von Barrierefreiheit an. Mit dem quartalsweise erscheinenden Newsletter informiert die BAG SELBSTHILFE zu Themenschwerpunkten rund um die Barrierefreiheit. In der aktuellen Ausgabe wird "Die Toolbox - ein Werkzeugkasten für eine barrierefreie digitale Arbeitswelt" vorgestellt.

Das Projekt wird durch das Bundesministerium für Arbeit und Soziales aus Mitteln der Ausgleichsfonds gefördert. Mehr Informationen zu dem Projekt finden Sie [hier...](#)

Liebe Engagierte, Fördernde, Unterstützende und Interessierte

Laut unserer Umfrage ist es uns gelungen, eine Vielzahl an engagierten Menschen, wie Sie es sind, zusammenzubringen. Unsere Fachreferent*innen boten Ihnen frische und fundierte Anstösse. Sie regten zum Nachdenken, zur Selbstreflektion, zum Innehalten und Austausch an und gaben Ihnen Inspiration mit auf den Weg. Sie konnten in Bewegung kommen, die App "Meeting Me" kennen lernen und von Ihrem Schreibtisch aus, nach Stuttgart kommen! Sie wissen was VUCA bedeutet und können, auf jeden Fall theoretisch, mit diesen Herausforderungen umgehen! Doch schauen Sie selbst, in unserem "[Aftermovie](#)" bekommen Sie in aller Kürze einen inhaltlichen als auch atmosphärischen Eindruck vom Abschluss unseres Projektes "Dranbleiben - Selbsthilfe updaten!"

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.