

Willkommen zum 4. 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 Wissenswerten aus dem Bereich der Selbsthilfeorganisationen & Stiftungen hinweisen. Wir wünschen Ihnen viel Spaß beim Lesen!

Neuigkeiten aus dem A Zentrum des FZSE

Internationaler Tag der Seltenen Erkrankungen

Zum diesjährigen Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen war es uns ein großes Anliegen nicht nur Erwachsene mit unseren Veranstaltungen zu erreichen, sondern vor allem auch Kinder & Jugendliche für dieses wichtige Thema zu sensibilisieren. Darüber hinaus war es uns wichtig, lokale Selbsthilfegruppen und Selbsthilfeorganisationen zu unterstützen und ihnen eine Plattform zu bieten. Mit unseren drei unterschiedlichen Veranstaltungen - einer Schulveranstaltung, einem Spendenlauf und einem Fachsymposium - hatten wir uns dieses Jahr also viel vorgenommen, und können nun auf zwei erfolgreiche und sehr interessante Tage zurückblicken. Wir möchten uns auf diesem Wege nochmals ganz herzlich bei allen Schüler*innen und Lehrer*innen für ihre Teilnahme und ihr großes Laufengagment bedanken. Ebenso bei den spendenden Unternehmen & Stiftungen (*Wir helfen Kindern e.V. / Charles River / Sparkasse Nördlicher Breisgau / Dr. Falk Pharma GmbH*) sowie den Unternehmen, die uns die tollen Gruppen- und Einzelpreise zur Verfügung gestellt haben (*Badparadies Schwarzwald / Freiburger Waldseilgarten / DAV Kletterzentrum Freiburg / Abenteuer im Wald Kenzingen / Steinwasenpark*).

Schulveranstaltung



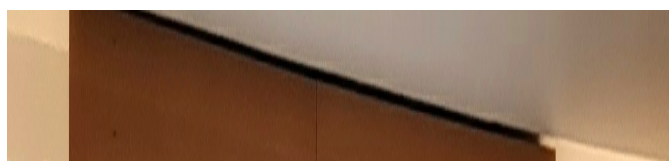
Einen ganzen Vormittag lang brachten Ärzt*innen unserer Fachzentren der Kinderklinik den teilnehmenden Schüler*innen in verschiedenen Kurzvorträgen Themen aus dem Bereich der Seltenen Erkrankungen näher und ließen sie an verschiedenen Probier- & Experimentier-Stationen selbst aktiv werden. Neben vielen anderen Stationen konnten die Schülerinnen und Schüler ihr eigenes Blut unter dem Mikroskop anschauen, den pH-Wert bei verschiedenen Produkten selbst bestimmten oder beispielsweise eine manuelle Muskelkraftmessung durchführen.

Spendenlauf



Am Nachmittag gaben die Schüler*innen dann während des Spendenlaufs ihr Bestes. 1h15min konnten sie so viele Runden sammeln wie möglich, um tolle Preise für die Klasse und sich selbst zu gewinnen und gleichzeitig für einen guten Zweck zu laufen. So haben die Schülerinnen und Schüler mit ihren Kilometern insgesamt unglaubliche **6500,- Euro** erlaufen, welche nun an drei lokale Selbsthilfegruppen und Selbsthilfeorganisationen (DGM / DIG PKU Freiburg / Förderverein Neurokinder e.V.) fließen werden.

Fachsymposium



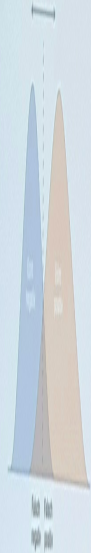
Nachdem unser Symposium in den letzten Jahren pandemiebedingt nur online stattfinden konnte, freuten wir uns umso mehr, dass wir dieses Jahr wieder alle Interessierten persönlich begrüßen konnten. Die diesjährige Veranstaltung wurde in

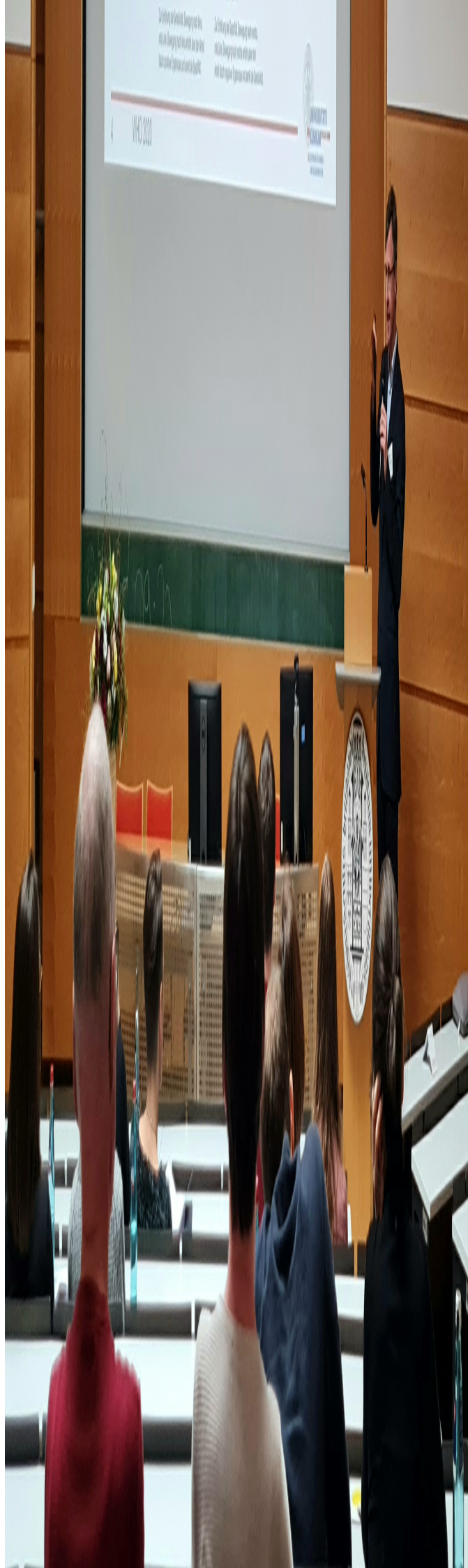
Kooperation mit dem Zentrum für Verhornungsstörungen durchgeführt. Einen ganzen Tag lang widmeten sich Fachexpert*innen vorwiegend dem Thema der seltenen Hauterkrankungen. Aber auch andere interessante Vorträge, wie z.B.

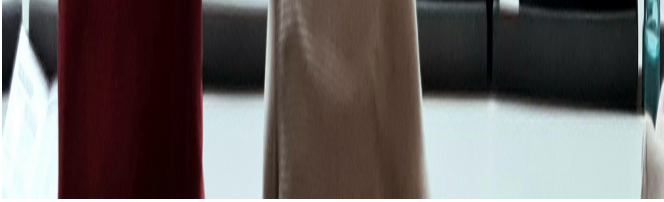
Prinzipien des Neugeborenen Screenings

Abb. 1 Messung der Leistung von Screeningtests

Seitliche Darstellung







"Entwicklungen im Neugeborenenenscreening" von Herrn Prof. Dr. Kirschner oder "Natürliche Gentherapie bei Bluterkrankungen von Frau Dr. Erlacher" waren zu hören. Erfreulich war auch, dass wir Vertreterinnen verschiedener Patientenorganisationen gewinnen konnten, die uns einen Einblick in die wichtige Selbsthilfearbeit gaben. Auch andere Selbsthilfegruppen und -organisationen hatten die Möglichkeit, sich mit einem Informationsstand an der Veranstaltung zu beteiligen.

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.

26.04.2023:

"NLRC4-associated macrophage activation syndrome successfully treated via interleukin inhibition" (Eine Teilnahme ist nur für klinikumsinterne Mitarbeiter*innen möglich)

V. Toskov (Arzt, Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie / Centrum für Chronische Immundefizienz)

17.05.2023:

"ANCA-assoziierte Vaskulitiden - Diagnostik und Therapie im Jahr 2023"

Prof. Dr. N. Venhoff (Leitender Oberarzt / Klinik für Rheumatologie und Klinische Immunologie / Zentrum für Seltene Rheumatologische Erkrankungen)

22.06.2023:

"Epilepsitherapie bei der Tuberösen Sklerose im Kindesalter"

Dr. K. A. Klotz (Oberärztin, Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen / Epilepsiezentrum)

Zentrum für Seltene Augenerkrankungen

22.04.2023:

"Freiburger Hornhauttag"

23.05.2023:

Infoveranstaltung Prävention Auge (18:00 Uhr)

14.10.2023:

Tag der offenen Tür, Klinik für Augenheilkunde

Epilepsiezentrum

19.04.2023:

"24/7 EEG-monitoring - Aufbruch in eine neue Ära"

Neuigkeiten aus den B Zentren des FZSE

Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)

Multizentrische, doppelblinde, placebokontrollierte, randomisierte Entzugsstudie mit Tadekinig alfa (r-hIL-18BP) bei Patienten mit IL-18-gesteuerten monogenen autoinflammatorischen Erkrankungen

NLR4 ist eine Komponente des Inflammasoms, eines Proteinkomplexes, der Entzündungsreaktionen kontrolliert. Patienten mit Mutationen im Gen für NLR4 zeigen schwere entzündliche Erkrankungen, die durch eine exzessive Bildung von Interleukin-18 gekennzeichnet sind. In Tadekinig alfa Studie werden weltweit insgesamt 10 Patienten mit XIAP oder NLR4 Mutation mit dem IL-18 Bindungsprotein behandelt. Am CCI der Uniklinik Freiburg wurde jetzt die 10. und letzte Patientin in die Studie aufgenommen mit der Hoffnung, dem betroffenen Säugling eine wirksame Therapie für diese potentiell lebensbedrohliche Erkrankung anbieten zu können. [Mehr...](#)

Zentrum für Angeborene und Erworbene Blutkrankheiten

S1-Leitlinie Thalassämien

Im Januar 2023 wurde die S1-Leitlinie Thalassämien aktualisiert. Die Leitlinie dient der Anleitung und Unterstützung betreuender Ärzt*innen bei der Behandlung von Patient*innen mit Thalassämien auf der Basis des aktuellen klinischen und wissenschaftlichen Kenntnisstandes. Darüber hinaus soll sie Grundlagen für rationale und effiziente Diagnostik und Therapie von Thalassämien vermitteln. Die Leitlinie richtet sich an Kinder-Hämato-/Onkolog*innen und Kinderärzt*innen und dient zur Information für Kinder-Kardiolog*innen und Kinder-Endokrinolog*innen und Kinder-Radiolog*innen.

Mitglieder der Expertengruppe 2023 aus Freiburg: Prof. Dr. Charlotte Niemeyer, Dr. Alexander Puzik
[Mehr...](#)

Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter

GrowDMD - Erwachsenwerden mit Duchenne Muskeldystrophie

Unter diesem Titel führt ein internationales Konsortium unter Leitung von PD Dr. Thorsten Langer, Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen, seit Juni 2022 eine vergleichende Studie von Patientenerfahrungen und Versorgungssystemen durch. Fokus ist dabei die Transition, also der Übergang von der pädiatrischen zur Erwachsenen-zentrierten Gesundheitsversorgung. Projektpartner sind die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke, CanChild/McMaster University und Muscular Dystrophy Canada, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta und Parent Project APS, Italien. Über 3 Jahre werden Erfahrungen von Patienten mit DMD in unterschiedlichen Kontexten und Gesundheitssystemen analysiert. Patienten und Betreuer*innen nehmen daran als Forschungspartner in allen Phasen und auf allen Ebenen des Projekts teil. Auf diese Weise wird sichergestellt, dass die Forschung für Patienten und Betreuer*innen so relevant und nützlich wie möglich ist. Ziel ist es, Barrieren und Erfolgsfaktoren zur Transition für Patienten mit DMD zu identifizieren. Daraus werden Empfehlungen zur Verbesserung der Qualität abgeleitet. Diese Empfehlungen sollen so formuliert sein, dass sie auf andere Länder und Patient*innen mit anderen seltenen Erkrankungen übertragen werden können. Mehr Informationen finden Sie auch [hier](#).

Bei Fragen können Sie sich gerne an zkj-growdmd@uniklinik-freiburg.de wenden.

Aktuelle Publikationen aus den B Zentren des FZSE

Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)

- *Revisiting autoimmune lymphoproliferative syndrome caused by Fas ligand mutations* ([PubMed](#))
- *Editorial: Updates on the pathogenesis of common variable immunodeficiency (CVID)* ([PubMed](#))
- *Clinical genome editing to treat sickle cell disease-A brief update* ([PubMed](#))
- *Lymphoid stromal cells - potential implications for the pathogenesis of CVID* ([PubMed](#))
- *Sequencing the B Cell Receptor Repertoires of Antibody-Deficient Individuals With and Without Infection Susceptibility* ([Pubmed](#))
- *Prospective Newborn Screening for SCID in Germany: A First Analysis by the Pediatric Immunology Working Group (API)* ([PubMed](#))

Zentrum für Seltene Augenerkrankungen

- *PAX Expression Patterns in the Adult Human limbal Stem Cell Niche* ([PubMed](#))
- *Current practice in the treatment of epithelial and melanocytic tumors with Interferon-alpha 2b: a survey among tertiary eye centers in Germany* ([PubMed](#))
- *Management of Belantamab Mafodotin-Associated Keratopathy With Rigid Gas-Permeable Corneal Contact Lenses* ([PubMed](#))
- *Transcriptional Profiling Identifies Prognostic Gene Signatures for Conjunctival Extranodal Marginal Zone Lymphoma* ([PubMed](#))

Zentrum für Gefäßfehlbildungen

- *Complex Lymphatic Anomalies: Report on a Patient Registry Using the Latest Diagnostikc Guidelines* ([PubMed](#))
- *Comprehensive Analyses of Coagulation Parameters in Patients with Vascular Anomalies* ([PubMed](#))

Epilepsiezentrum

- *Focal Cortex Stimulation with a Novel Implantable Device and Antiseizure Outcomes in 2 prospective multicenter single-arm trials* (Veröffentlichung: 03.04.2023)

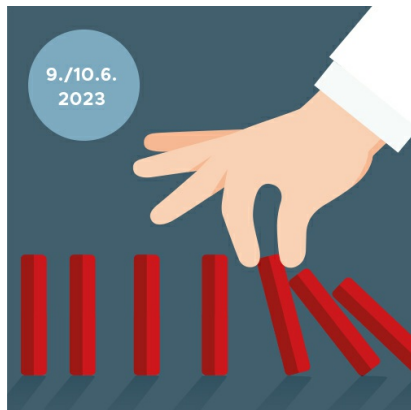
Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis Bullosa

- *ABCB5+ mesenchymal stromal cells facilitate complete and durable wound closure in recessive dystrophic epidermolysis bullosa.* ([PubMed](#))
- *COL7A1 Editing via RNA Trans-Splicing in RDEB-Derived Skin Equivalents.* ([PubMed](#))
- *Primate liver tissue substrate in indirect immunofluorescence diagnostics for patients with dermatitis herpetiformis and celiac disease.* ([PubMed](#))
- *A homozygous p.Leu813Pro gain-of-function NLRP1 variant causes phenotypes of different severity in two siblings.* ([PubMed](#))
- *Epidemiology of inherited epidermolysis bullosa in Germany.* ([PubMed](#))
- *Efficacy and safety of Oleogel-S10 (birch triterpenes) for epidermolysis bullosa: results from the phase III randomized double-blind phase of the EASE study.* ([PubMed](#))
- *Use of complementary and alternative medicine in patients with autoimmune bullous dermatoses: a cohort study analysis of a rare disease group.* ([PubMed](#))
- *IL-17A immune pattern across genetic acantholytic and blistering disorders.* ([PubMed](#))
- *Lipoid proteinosis: Novel ECM1 pathogenic variants and intrafamilial variability in four unrelated Arab families.* ([PubMed](#))

- *Mutational Spectrum of the ABCA12 Gene and Genotype-Phenotype Correlation in a Cohort of 64 Patients with Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis.* (MDPI)

Wissenswertes aus dem Bereich der Selbsthilfe & Stiftungen

Eva Luise und Horst Köhler Stiftung (ELHKS)



7. Rare Disease Symposium

Frühzeitig erkennen und behandeln - Die Rolle der Prävention bei Seltenen Erkrankungen.

Früh erkennen, um bestmöglich (be)handeln zu können - für die Seltenen Erkrankungen gilt dieser Anspruch in besonderem Maße. Moderne Verfahren ermöglichen mittlerweile eine schnelle und effiziente Diagnostik und legen das Fundament einer personalisierten

Präzisionsmedizin. Dies wirft jedoch gleichzeitig grundsätzliche gesellschaftliche Fragen auf. Denn Prävention hat viele Facetten und ist keineswegs eine reine Sache des Gesundheitswesens.

Diesem Thema widmet sich das 7. Rare Disease Symposium der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung. So werden Möglichkeiten und Grenzen der Prävention im Bereich der Seltenen Erkrankungen aus medizinischer, ethischer und gesellschaftlicher Perspektive beleuchtet und gemeinsam überlegt, welche Strukturen sich als erfolgreich erwiesen haben und wo ein Umdenken und Umlenken geboten ist.

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

Syngap Elternhilfe e.V.

Erfolgreicher Rare Disease Run 2023 - Eine Initiative der Syngap Elternhilfe e.V.

Fast 3000 Teilnehmer sind in der Woche vom 28. Februar bis zum 05. März für den Rare Diseases Run gestartet. Damit war der diesjährige Lauf die größte Laufveranstaltung für die seltenen Erkrankungen in Europa. Vielerorts wurden dabei kleine lokale Laufevents veranstaltet. Insgesamt wurden mit den Startgeldern und Spendenpaketen insgesamt



32.000 Euro an Spenden für die Vereine erlaufen. Jede der begünstigten 20 Organisationen hat somit einen Betrag von 1.600 Euro für ihre Vereinsarbeit erhalten. Sehr wichtig waren auch etliche große und kleine Beiträge zum Lauf und den seltenen Erkrankungen, die in Presse, Radio und sozialen Medien erschienen sind und damit einen großen Beitrag zur Awareness geleistet haben. Einen herzlichen Dank geht dabei an alle Teilnehmer und Spender. Vergessen darf man auch nicht unseren Schirmherren Erich Irlstorfer aus dem deutschen Bundestag und alle Athleten und Prominente, die die Veranstaltung mit kleinen und großen Beiträgen unterstützt haben. Nächstes Jahr wird das Datum für die Veranstaltung sehr besonders sein, da 2024 ein Schaltjahr sein wird. Damit wird der RARE DISEASES RUN 2024 in der Woche zum 29. Februar 2024 stattfinden. Wir freuen uns auf Euch, wenn es wieder heißt "Run for Rare".

(Marcos Mengual Hinojosa – Syngap Elternhilfe e.V.)

Forschungspreise der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke 2023 verliehen

Jedes Jahr vergibt die DGM mehrere Forschungspreise, um die wissenschaftl. Auseinandersetzung mit den seltenen neuromuskulären Erkrankungen zu würdigen und weiter voran zu bringen. Am 23. März 2023 fand die Preisübergabe im Rahmen des DGM-Kongresses in Essen statt.



Die Preisträger*innen 2023 im Überblick - Herzlichen Glückwunsch!

Duchenne-Erb-Preis 2023

Die nationale Auszeichnung dotiert mit 10.000 Euro ging an Prof. Brunhilde Wirth (Köln). Den internationalen Duchenne-Erb-Preis erhielt: Prof. Carsten Bönnemann (NIH Bethesda, US).

Felix-Jerusalem-Preis der DGM

1. Preis (7.500 Euro): Dr. Miriam Fichtner (Berlin) / *Forschung im Bereich der Immunopathogenese von Myasthenia Gravis*
2. Preis (5.000 Euro): Dr. Justus Marquetand (Tübingen) / *Arbeiten zur Magnetomyographie (MMG) bei neuromuskulären Erkrankungen*
3. Preis (2.500 Euro): Dr. Jana Zang (Hamburg-Eppendorf) / *Projekt „CHILDYS-RD“ und den daraus resultierenden Publikationen*

Junior-Preis der DGM

Der Preis - dotiert mit 2.500 Euro - ging an: Florian Ingelfinger (Zürich) / *Studien zur Erforschung der neuromuskulären Erkrankung Myasthenia Gravis*

Myostis-Nachwuchs-Forschungspreis der DGM

Dotiert mit 3.000 Euro ging dieser Preis an: Manuel Graf (Berlin) / *Studie und Publikation „SIGLEC1 enables straightforward assessment of type I interferon activity in idiopathic inflammatory myopathies“*

Wir helfen Kindern e.V.

Wir helfen Kindern e.V. unterstützt benachteiligte Kinder und Jugendliche

Der Verein Wir helfen Kindern e.V. aus Freiburg, der zum Technologiedienstleister und Elektrogroßhandel Alexander Bürkle gehört, unterstützt bereits seit 1998 benachteiligte Kinder und Jugendliche. Gefördert werden u.a. Jugendhilfeeinrichtungen, Schulen, Vereine, Beratungsstellen und Kliniken. Eine Einzelfallhilfe ist nicht möglich. Besondere Aufmerksamkeit gilt den Förderschwerpunkten Kinderkrebshilfe, Gewalt und Missbrauch an Kindern, Leben in Armut, Bildung und Integration. Der Verein finanziert seine Projekte aus Spenden. Im Jahr 2022 konnten so 74 Projekte im Gesamtwert von 170.000 Euro gefördert werden. Mehr Informationen finden Sie auch auf unserer [Webseite](#) oder auf unseren Social Media Kanälen ([facebook](#) & [instagram](#)).

Kontakt Geschäftsstelle: Daniela Wack (E-Mail: d.wack@whk-online.de)

[Betterplace.org](https://www.betterplace.org)

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.