

## **Willkommen zum 12. 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**

### **Jahresbericht 2024 veröffentlicht**

Das Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen hat seinen Jahresbericht 2024 veröffentlicht. Der Bericht informiert über zentrale Entwicklungen, Projekte und Aktivitäten des vergangenen Jahres und gibt Einblicke in unsere Arbeit für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

Sie finden den vollständigen Bericht ab sofort auf unserer [Homepage](#).

### **FZSE auf dem 1. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen in Innsbruck**

Vom 4. bis 5. April 2025 fand in Innsbruck der erste DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen statt – eine länderübergreifende Fachveranstaltung für Deutschland, Österreich und die Schweiz. Das FZSE war durch seine ärztliche Leiterin Dr. Katalin Komlosi sowie die ärztliche Lotsin Dr. Leonora Houet vertreten.

Veranstalter war das Forum Seltene Krankheiten in enger Zusammenarbeit mit der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und gemeinsam mit den österreichischen und Schweizer Gesellschaften für Humangenetik (ÖGH, SGMG), den ZSE in Deutschland, der Nationalen Koordination für seltene Krankheiten der Schweiz (kosek) sowie den Betroffenenverbänden in Deutschland, Österreich und der Schweiz (ACHSE, Pro Rare, ProRaris).



Ziel des Kongresses war es, die Aktivitäten im Bereich Seltener Erkrankungen in der DACH-Region stärker zu vernetzen, bestehende Versorgungsstrukturen zu beleuchten und neue Impulse für eine zukunftsorientierte Zusammenarbeit zu setzen. Mehr als 100 Teilnehmende aus den Bereichen Medizin, Forschung,

Humangenetik sowie Patientenvertreterinnen und -vertreter vernetzten sich, diskutieren und waren bereit, voneinander zu lernen.

Das vielseitige Programm umfasste Themenblöcke zu wissenschaftlich-diagnostischen Fragestellungen, bestehenden Netzwerkstrukturen sowie zukünftigen Entwicklungen. Dr. Komlosi und Dr. Houet nutzten die Gelegenheit zum intensiven fachlichen Austausch mit Kolleginnen und Kollegen aus dem gesamten deutschsprachigen Raum – ein wichtiger Beitrag zur Stärkung der grenzüberschreitenden Zusammenarbeit.

Wir blicken zurück auf zwei Tage voller inspirierender Diskussionen, fruchtbarer Gespräche und wertvoller Anregungen für unsere weitere Arbeit.

## **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 17.07.2025 / 16:00 - 17:15 Uhr**

#### Vortrag 1

*"ERCC6L2-related disease: a bone marrow failure disorder with high risk of clonal evolution"*

Referent: Dr. Luca Vinci (Arzt, Kinder- & Jugendklinik KJK IV - Klinische Forschung, Universitätsklinikum Freiburg / Zentrum für Angeborene und Erworbene Blutkrankheiten)

#### Vortrag 2

*"Allheilmittel Gentherapie? Chancen und Grenzen bei Muskelerkrankungen"*

Referentin: PD Dr. Astrid Pechmann (Oberärztin, Kinder- & Jugendklinik KJK II - Ärztlicher Dienst, Universitätsklinikum Freiburg / Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter)

### **Donnerstag 18.09.2025 / 16:00 - 17:15 Uhr**

#### Vortrag

*"Transition bei Seltenen Krankheiten"*

Referent: Dr. Andreas Wörner (u.a. Leitender Arzt Pädiatrische Rheumatologie, Koordinator Zentrum für Seltene Erkrankungen Basel / Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB))

### **Zentrum für Angeborene und Erworbene Blutkrankheiten**

**On the verge to malignancy: Cytopenia and beyond International Symposium on Bone Marrow Failure, Predisposition, MDS and MPD in the Young, 18 - 20. September, 2025, Berlin, Deutschland**

Die European Working Groups of Myelodysplastic Syndromes in Childhood and Severe Aplastic Anemia (EWOG-MDS, EWOG-SAA) sind Konsortien nationaler Arbeitsgruppen von Medizinern und Forschern aus 20 europäischen Ländern, die sich der Diagnose und Behandlung junger Menschen mit erworbenem und

vererbtem Knochenmarkversagen, Prädispositionssyndromen, MDS und der juvenilen myelomonozytären Leukämie (JMML) bei jungen Menschen widmen. EWOG-MDS und EWOG-SAA organisieren alle 2 Jahre ein Internationales Symposium, um neuste Entwicklungen mit renommierten Experten auf diesem Gebiet zu diskutieren. Das kommende 11. Internationale Symposium der EWOG-MDS/SAA findet vom 18. bis 20. September 2025 in Berlin, Deutschland, statt. Wir freuen uns über Ihr Interesse und möchten Sie persönlich in Berlin willkommen zu heißen.

Mit freundlichen Grüßen,

Prof. Dr. Charlotte Niemeyer, PD Dr. Brigitte Strahm, Prof. Dr. Miriam Erlacher, PD Dr. Ayami Yoshimi

Anmeldung und weitere Informationen finden Sie [hier](#).



## **Neuigkeiten aus den B Zentren des FZSE**

### **Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)**

#### **Rückblick auf den zweiten Patiententag zum Hyper-IgE-Syndrom in Freiburg**

Am 04. und 05. April 2025 fand am Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) des Universitätsklinikums Freiburg der zweite deutschsprachige Patiententag zum Hyper-IgE-Syndrom (HIES) statt. Nach dem großen Erfolg des ersten Treffens im Jahr 2024 kamen erneut Betroffene, Angehörige, Ärzt\*innen und Wissenschaftler\*innen zusammen, um sich auszutauschen und weiterzubilden. Eröffnet wurde die Veranstaltung mit einer Präsentation des Vereins PROimmun e.V., der den Patiententag auch finanziell maßgeblich

unterstützte. Ebenfalls mit dabei war die dsai e.V., die sich mit einem Vortrag und einem Informationsstand präsentierte.

Das Programm am Freitag bot neben Vorträgen zu sozialmedizinischen Hilfen, Forschungsbeteiligung und dem Thema Selbsthilfe auch Raum für persönliche Begegnungen und den Austausch untereinander. Der Samstag stand ganz im Zeichen der medizinischen Aspekte des HIES – von Lungen- und Atemwegsmanagement über Gefäßanomalien bis hin zur Knochendichte. Besonders positiv hervorgehoben wurde die aktive Beteiligung von Patient\*innen, etwa bei der Initiative zur Gründung einer Selbsthilfegruppe. Das abwechslungsreiche Programm, die offene Atmosphäre und der interdisziplinäre Austausch trugen maßgeblich zum Erfolg der Veranstaltung bei. Zum Abschluss wurde ein gemeinsames Mittagessen mit anschließender Stadtführung durch Freiburg angeboten. Der Patiententag bot nicht nur fachlichen Input, sondern auch die Möglichkeit, neue Kontakte zu knüpfen und sich gegenseitig zu stärken. Wir danken allen Mitwirkenden und Teilnehmenden für ihr Engagement!

Das Programm und die Präsentationen des Patiententages finden Sie [hier](#)



**Bild:** Prof. Dr. Bodo Gribbacher (rechts) & Prof. Dr. Ulrich Baumann beantworten Fragen der Patient\*innen zum Hyper-IgE-Syndrom.

#### **Kontakt**

UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG  
Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)  
Breisacher Str. 115  
79106 Freiburg  
[www.uniklinik-freiburg.de/cci](http://www.uniklinik-freiburg.de/cci)  
[bodo.gribbacher@uniklinik-freiburg.de](mailto:bodo.gribbacher@uniklinik-freiburg.de)

## **Aktuelle Studien aus den B Zentren**

### **Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis bullosa**

#### **D346BC00001 LAVENDER**

A Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, Phase III Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Anifrolumab in Adults with Chronic and/or Subacute Cutaneous Lupus Erythematosus who are Refractory and/or Intolerant to Antimalarial Therapy

**EU CT Number / 2023-503692-24-00**

## **Wissenswertes aus dem Bereich der Selbsthilfe & Stiftungen**

### **Nävus Netzwerk Deutschland e.V.**

#### **Ein Zeichen für Sichtbarkeit: CMN im NDR-Fernsehen**

NANÉE – Speakerin, Singer-Songwriterin & Vorstandsmitglied des Nävus Netzwerk Deutschland e.V. – war am 15.06.2025 in der NDR-Sendung „DAS! – VEREINT im Norden“ zu sehen. Sie sprach über ihr Leben mit CMN (Congenital melanocytic Naevus) und warum es so wichtig ist, mehr Bewusstsein für diese seltene Pigmentstörung zu schaffen – auch in medizinischen Fachkreisen. Dank der Sendung erreichte das Thema CMN 600.000 Zuschauer\*innen. Jetzt in der [ARD Mediathek](#).



### **ACHSE e.V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen)**

**NAKSE 18. und 19. September 2025**

# NAKSE

**Gemeinsam Fortschritt erreichen**

**18. und 19. September 2025**  
Holiday Inn Berlin Airport Conference Centre  
sowie online auf [achse.live](https://achse.live)



## **SEKiS Baden-Württemberg**

### **Jahresbericht 2024**

Unser Jahresbericht 2024 ist da! Wir freuen uns sehr, Ihnen unseren Jahresbericht 2024 präsentieren zu dürfen! Schauen Sie mit uns, wie bunt und vielseitig sich das vergangene SEKiS-Jahr gestaltete.

Wir erweiterten z. B. mit dem Projekt „sichtbar“ den Rahmen unserer Öffentlichkeitsarbeit. Durch das Projekt „collab“ brachten wir die interne, digitale Vernetzung und Kommunikation voran. Den Höhepunkt in unserem Jahreskalender stellte im Oktober die Fachtagung „Mutig in die Zukunft“ dar. Hier schafften wir Raum für die zukünftigen Themen der Selbsthilfe. Mit diesem [Link](#) finden Sie die kurzweilige Übersicht unseres Tuns. In diesem Sinne vielen Dank für die gute Zusammenarbeit! Wir stehen für künftigen Aufgaben und erneute Begegnungen bereit. Wir wünschen Ihnen viel Spaß beim Lesen!

## **Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e.V.**

**Gemeinsam stark gegen kindliches Glaukom**

# GLAUKOM-

# Kindertag



SA, 04.10.2025  
von 10:00 bis 17:00 Uhr

Betty-Hirsch-Schulzentrum, Am Kräherwald 271,  
70193 Stuttgart



Der Glaukom-Kindertag ist ein Tag voller Austausch und Information. Ob bei einer Tasse Kaffee oder spannenden Aktivitäten für Kinder – hier können sich Familien kennenlernen, Ängste abbauen und neue Perspektiven gewinnen. Eltern profitieren zudem von Vorträgen zu medizinischen und alltagspraktischen Themen. Kindliches Glaukom ist eine seltene Augenerkrankung, die unbehandelt zur Erblindung führen kann.

## **PPP2 Familien**

### **Das Houge-Janssens-Syndrom**

Das Houge-Janssens-Syndrom wurde 2015 erstmals beschrieben. Nach aktuellem Forschungsstand sind darunter 4 Gendefekte zusammengefasst (siehe Übersicht unten). Symptome sind geringer Muskeltonus, Macrocephalie und geistige/motorische/sprachliche Entwicklungsverzögerung. 2023 wurde die Selbsthilfegruppe „PPP2-Familien“ gegründet. Auf unserer [Homepage](#) finden betroffene Familien, Ärzte und Therapeuten Infos und Unterstützung.



PPP2R5D / PPP2R1A / PPP2CA / PPP2R5C

**Formen des „Houge–Janssens–Syndrom“**

Form	Betroffenes Gen	In Chromosom
HIS 1 (Jordans Syndrom)	PPP2R5D	6
HIS 2	PPP2R1A	19
HIS 3	PPP2CA	5
HIS 4	PPP2R5C	14

**Eva Luise und Horst Köhler Stiftung (ELHKS)**

**18. Eva Luise Köhler Forschungspreis ausgeschrieben**

Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung vergibt erneut den mit 50.000 € dotierten Forschungspreis für Seltene Erkrankungen. Gesucht werden innovative, patientenorientierte Forschungsprojekte sowohl aus der Grundlagenforschung als auch der translationalen Forschung zu Seltene Erkrankungen. Bewerbungen sind ab sofort bis zum 7. September 2025 möglich.

Mehr Infos finden Sie [hier](#).



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](mailto:susanne.hammes@uniklinik-freiburg.de)

Wenn Sie diese E-Mail (an: {EMAIL}) nicht mehr empfangen möchten, können Sie diese [hier](#) kostenlos abbestellen.