

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

[Neujahrsgrüße](#)



Das gesamte Team des FZSE wünscht allen Leser*innen sowie allen von seltenen Erkrankungen Betroffenen ein frohes und erfolgreiches neues Jahr - verbunden mit der Hoffnung auf noch mehr Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen sowie auf verbesserte Möglichkeiten in Diagnostik und Versorgung.

Ein Funken Hoffnung in der Adventszeit: Unsere Wunschsterne-Aktion

In diesem Jahr haben wir zu einer ganz besonderen Mitmach-Aktion eingeladen: Betroffene, Angehörige und Freund*innen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen konnten selbst gestaltete Wunschsterne einsenden – verziert mit Mutmach-Sprüchen, liebevollen Zeichnungen oder persönlichen Botschaften.

Gemeinsam mit unserem Paten, dem ehemaligen Skispringer Martin Schmitt, wollten wir ein sichtbares Zeichen der Hoffnung und Solidarität setzen. Seine Unterstützung hat dazu beigetragen, viele Menschen auf die Aktion aufmerksam zu machen.

Uns haben zahlreiche liebevoll gestaltete Sterne erreicht. Unter allen Einsendungen haben wir zehn Sterne ausgelost. Die Gewinner*innen durften sich über eine kleine Aufmerksamkeit freuen. Diese Präsente sollten ein Zeichen der Wertschätzung für das Engagement sein und ein Lächeln in die Adventszeit bringen.

Unsere erste Wunschsterne-Aktion hat gezeigt, wie wichtig solche Momente des Miteinanders sind. Jeder Stern, jede Botschaft und jede Zeichnung macht deutlich: Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind nicht allein. Wir danken allen, die mitgemacht haben – und natürlich auch Martin Schmitt für seine herzliche Unterstützung.

Gemeinsam lassen wir die Seltenen strahlen.



Erfolgreiche Re-Zertifizierung des FZSE

Wir freuen uns sehr, über die erfolgreiche Rezertifizierung unseres Zentrums berichten zu können. Nachdem wir im Januar 2023 erstmals zertifiziert wurden, fand im Oktober 2025 das Audit zur Rezertifizierung statt, das wir erfolgreich abschließen konnten.

Damit haben wir erneut die Zertifizierung als Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (Typ A Zentrum nach NAMSE) erhalten. Die Rezertifizierung bestätigt die hohe Qualität unserer Arbeit im A Zentrum und unser kontinuierliches Engagement für eine bestmögliche Versorgung von Patient*innen mit seltenen Erkrankungen.

Veranstachtungshinweise

FZSE - A Zentrum

In zweimonatlichem 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 22. Januar / 16:00 - 16:45 Uhr

Wichtiger Hinweis: Dieser Vortrag muss aufgrund einer akuten Erkrankung des Referenten leider ausfallen (Verschiebung auf Juli)

Vortrag 1

Donnerstag 20. März / 16:00 - 17:15 Uhr

Vortrag 1

"Orphan Drugs in der Epilepsiebehandlung - Zulassungsstatus und Wirkmechanismen"

Prof. Dr. Andreas Schulze-Bonhage (Ärztlicher Leiter, Klinik für Neurochirurgie
Abt. Prächir. Epilepsiediagnostik Universitätsklinik Freiburg, Epilepsiezentrum)

Vortrag 2

"Entwicklungen blasenbildende Autoimmundermatosen"

PD Dr. Franziska Schauer (Oberärztin, Klinik für Dermatologie und Venerologie -
amb. Derm. Universitätsklinik Freiburg, Zentrum für Fragile Haut &
Epidermolysis bullosa)

Fachsymposium zum Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen 2026

Vom Gen zum Patientenwohl? - Die Rolle der Genetik in Diagnostik und Therapie

Am **Samstag, den 7. März 2026**, lädt das FZSE anlässlich des Internationalen Tages der Seltenen Erkrankungen zu seinem Fachsymposium ein. Im Mittelpunkt steht die Frage, wie genetische Erkenntnisse Diagnostik und Therapie im Sinne der Patient*innen verbessern können.

Die Veranstaltung richtet sich an **Fachexpert*innen**, aber ebenso an **Betroffene und Angehörige**. Neben medizinischen und wissenschaftlichen Perspektiven werden auch ethische Fragestellungen beleuchtet.

Zudem präsentieren sich verschiedene Selbsthilfegruppen und -organisationen sowie Pharmaunternehmen an Informationsständen und bieten Raum für Austausch und Vernetzung.

Alle Informationen zu Programm, Referent*innen und Anmeldung folgen in Kürze [hier](#). Wir freuen uns auf einen bereichernden Austausch und zahlreiche Teilnehmende.

Neuigkeiten aus den B Zentren des FZSE

Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)



Joint Meeting 2025

Im Rahmen unseres DFG-geförderten Partnerschaftsprogramms, unterstützt von der Medizinischen Fakultät und dem Exzellenzcluster CIBSS, fand am 27.–28. November 2025 das zweite gemeinsame Treffen des Centrums für Chronische Immundefizienz (CCI) mit dem Institut Imagine aus Paris im Zentrum für Translationale Zellforschung (ZTZ) in Freiburg statt.

Nach dem erfolgreichen Auftakt des ersten Treffens in Paris im vergangenen Jahr setzte die Veranstaltung den lebendigen wissenschaftlichen Austausch fort und bot Raum für intensive Diskussionen zu seltenen genetischen Erkrankungen in den Bereichen der Immunologie, Neurologie, Nephrologie und Gentherapie.

Ein zentrales Ziel des Treffens war es, bestehende Kontakte zu festigen und neue Verbindungen zu knüpfen, um gemeinsame Forschungsvorhaben zu etablieren.

Wir freuen uns über die engagierte Teilnahme und die inspirierende Atmosphäre, die dieses Treffen erneut zu einem besonderen Highlight gemacht haben.

Aktuelles aus dem Bereich der Forschung

Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen

Indikation "Idiopatische pulmonale Fibrose"

ASPIRE (VP-C21-011)

- frühe prospektive Phase IIb-Studie für BeEtröffene mit einer IPF mit leichter bis moderater lungenfunktioneller Einschränkung
- Wirkstoff: Buloibutid
- Dauer: 52 Wochen
- Sponsor: Vicore

Compassionate Use Program Nerandomilast

- Vorzeitiger Zugang zu Nerandomilast für Patient*innen mit einer idiopathischen pulmonalen Fibrose oder einer progredienten pulmonalen Fibrose (PPF)
- die Zulassung in Europa wird für den Herbst 2026 erwartet
- Sponsor: Boehringer Ingelheim

Indikation "Bronchiektasen"

BI1397-0014

- Prospektive randomisierte Phase III-Studie zur Wirksamkeit und Verträglichkeit von BI 1291583
- Wirkstoff: BI 1291583
- Dauer: bis 76 Wochen
- Sponsor Boehringer Ingelheim

Ansprechpartner*innen:

Prof. Daiana Stolz: daiana.stolz@uniklinik-freiburg.de

Prof. Kateryna Gashynoca: kateryna.gashinova@uniklinik-freiburg.de

Zentrum für Angeborene und Erworbene Blutkrankheiten

Pädiatrische Hämatologie und Onkologie: NN7535-7822/FLORAL

Eine offene, multizentrische Rollover-Studie zur Charakterisierung der langfristigen Sicherheit und Wirksamkeit von Etavopivat bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern mit Sichelzellerkrankung oder Thalassämie, die einen Behandlungsabschnitt in einer Etavopivat-Studie abgeschlossen haben, Ph. III. Etavopivat ist ein oraler, selektiver Aktivator der erythrozytären Pyruvatkinase (PKR), der darauf abzielt, die physiologischen Eigenschaften der roten Blutkörperchen bei Sichelzellerkrankung zu verbessern. Die Aktivierung von PKR führt zu einer Erhöhung des ATP-Gehalts und einer Senkung von 2,3-Diphosphoglycerat, was die Affinität von Hämoglobin für Sauerstoff erhöht und die Polymerisation von Sichelhämoglobin sowie das Sickling reduziert.

Sichelzellerkrankung oder Thalassämie, ab 11 Monaten, aktiv seit 18.08.2025
Weitere Informationen finden Sie [hier](#).

Rollover aus der Vorgängerstudie

[HIBISCUS: A Study of Etavopivat in Adults and Adolescents With Sickle Cell Disease](#)

Wissenswertes aus dem Bereich der Selbsthilfe & Stiftungen

PRO RETINA

Selbstverteidigungskurs der Regionalgruppe Lörrach / Südschwarzwald

Am 8. November 2025 erlebte unsere Regionalgruppe Lörrach/Südschwarzwald einen besonderen Tag: Beim Selbstverteidigungskurs für blinde und sehbehinderte Menschen zeigten Juan und Christian mit viel Herz und Humor, wie Stärke und Selbstvertrauen wachsen können. Gemeinsam lernten, lachten und genossen wir einen Tag voller Energie, Mut und Gemeinschaft. Den ausführlichen Artikel finden Sie [hier](#).

Sarkoidose Selbsthilfe Freiburg / Südbaden

Wer wird sind!

Seit 20 Jahren treffen sich Betroffene aus Südbaden zum gemeinsamen Austausch; 2026 feiern wir unser Jubiläum. Sarkoidose ist eine seltene, oft die Lunge betreffende Erkrankung. Die Uniklinik Freiburg bietet dazu einen wichtigen Schwerpunkt und ihre Expert*innen besuchen uns jährlich für einen Arzt-Patienten-Dialog. Wir sind Teil der Sarkoidose-Selbsthilfe, die online Studien, Fachinfos und die Broschüre „Sarkoidose und Arbeit“ bereithält. Fünf Treffen in Freiburg und fünf Online-Termine finden jährlich statt, eine Anmeldung ist erforderlich. Unsere Gruppe wächst kontinuierlich weiter.

Eva Luise und Horst Köhler Stiftung

Save the date: 10. Rare Disease Symposium "Breaking Boundaries"

Seltene Erkrankungen kennen keine Grenzen - dennoch stehen Versorgung, Forschung und Betroffene oft vor Barrieren. Am **Freitag, 17. April 2026** lädt die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung nach Berlin ein, um zu diskutieren, wie Wissen vernetzt und Barrieren für Menschen mit Seltenen Erkrankungen abgebaut werden können. Merken Sie sich den Termin vor! Die Anmeldung startet in Kürze ([hier](#)).



Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM)

Forschungspreis-Ausschreibung

Der Ulrich-Brodeßer-FSHD-Preis dient der Förderung der Forschung auf dem Gebiet der Fazio-Skapulo-Humeralen-Muskeldystrophie und wird beispielsweise für herausragende Publikationen aus den beiden zurückliegenden Jahren, für ein erfolversprechendes Forschungsprojekt oder für einen Forschungsaufenthalt in einem ausgewiesenen Labor verliehen. Bewerbungen werden bis 31. Mai 2026 entgegengenommen. Nähere Infos finden Sie [hier](#).

Neuer DGM-Flyer erschienen: Genetische Testung bei ALS - eine Entscheidungshilfe

Sie selbst oder ein Familienmitglied lebt mit Amyotropher Lateralsklerose (ALS)? Sie stehen vor der Frage, ob Sie sich auf eine genetische Anlage für ALS testen lassen möchten? Die neu aufgelegte Broschüre der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke kann Ihnen eine Hilfe bei der Entscheidung sein. Bestellung [hier](#) oder in Papierform. Gerne können Sie sich auch telefonisch (+49 7665 94470) oder über info@dgm.org an die DGM wenden.

MEDIZIN 2026

Halle liebe Mitwirkende,

SEKiS e.V. und LAG KISS laden Sie herzlich ein, uns auf der MEDIZIN 2026 zu besuchen. Erfahren Sie aus erster Hand, wie Selbsthilfe in Baden-Württemberg Menschen unterstützt, Vernetzung ermöglicht und einen wichtigen Beitrag zur Gesundheitsversorgung leistet. Nutzen Sie die Gelegenheit, sich direkt mit unseren Expert*innen auszutauschen, spannende Informationen zu erhalten und praxisnahe Einblicke in die Arbeit der Selbsthilfe zu gewinnen. Wir freuen uns auf Ihren Besuch an unserem Stand!

Alle wichtigen Informationen - zum Beispiel, in welcher Halle sich der Stand befindet, welche Kontaktstellen vertreten sind und wie Sie Freikarten (SEKiS-Messe-Ticket-Code) erhalten - finden Sie [hier](#).

[Syngap Elternhilfe e.V.](#)

Laufen für Seltene Erkrankungen: RARE DISEASE RUN 2026

Der RARE DISEASE RUN, Europas größter Lauf für Seltene Erkrankungen, geht 2026 in die fünfte Runde. Unter der Schirmherrschaft von Eva Luise Köhler engagieren sich 44 Vereine mit über 12.000 Mitgliedern für mehr Sichtbarkeit und die Arbeit der Selbsthilfegruppen. Erstmals ist auch ein Verein aus Spanien dabei. Infos & Anmeldung finden Sie [hier](https://www.rarediseasesrun.net).



5. RARE DISEASES RUN

LAUF FÜR DIE SELTENEN ERKRANKUNGEN!

(23. FEBRUAR BIS 1. MÄRZ 2026)

Gemeinsam für mehr Sichtbarkeit!

Der Rare Diseases Run verbindet Menschen, die sich für Seltene Erkrankungen stark machen. Laufe, walke oder rolle für 44 Vereine und Selbsthilfegruppen aus dem Bereich der Seltenen Erkrankungen! Mit deiner Teilnahme unterstützt du ihre Arbeit und jeder Kilometer zählt. Setz ein Zeichen und teile dein Erlebnis mit unserem Hashtag #runforrare.

JETZT ANMELDEN UND MITLAUFEN:
[WWW.RAREDISASESRUN.NET](https://www.rarediseasesrun.net)



Vereine

- Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.
- PKD Familiäre Zystennieren e.V.
- Syngap Elternhilfe e.V.
- Refsum Deutschland e.V.
- Ehlers-Danlos Organisation e.V.
- DupMECP2-Lasst uns MDS heilen
- CRPS Netzwerk gemeinsam stark e.V.
- Möbius Syndrom Deutschland e.V.
- Mastozystose Selbsthilfe Netzwerk e.V.
- Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
- Österreichische Gesellschaft für Gaucher-Erkrankungen
- Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.
- Förderverein zur Erforschung und Behandlung von HSP50 e.V.

Selbsthilfegruppen

- Arbeitskreis Cornelia de Lange Syndrom e.V.
- Hypophosphatasie Deutschland e.V.
- Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
- Friedreich-Ataxie Förderverein e.V.
- Angelman e.V. Deutschland
- ZNM-Zusammen Stark! e.V.
- Alpha1 Deutschland e.V.
- BSCM e.V.
- Dup15q e.V.
- STXBPI e.V.
- Fett-SOS e.V.
- Xia-Gibbs e.V.
- mpn Netzwerk
- FOP e.V.
- Undine Syndrom e.V.
- Dravet-Syndrom e.V.
- SCN2A Germany e.V.
- Sp-minus-Syndrom e.V.
- CDKL5 Deutschland e.V.

Erkrankungen

Wird diese Nachricht nicht richtig dargestellt, klicken Sie bitte [hier](https://www.rarediseasesrun.net).

0761 270-77034
fzse.koordination@uniklinik-freiburg.de

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