

15. Auflage (Aprilausgabe)

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

Fachsymposium zum Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen

Anlässlich des Internationalen Tages der Seltenen Erkrankungen veranstaltete das FZSE am 7. März ein Fachsymposium zum Thema „Vom Gen zum Patient*innenwohl? – Die Rolle der Genetik in Diagnostik und Therapie“. In den Vorträgen wurden aktuelle genetische Diagnose- und Therapieansätze vorgestellt und zugleich ethisch eingeordnet. Besonders eindrucksvoll waren die Beiträge von Betroffenen, die ihren persönlichen Weg zur Diagnose und ihr Leben danach schilderten.

In der anschließenden Round-Table-Diskussion standen unter anderem die Möglichkeiten und Grenzen der genetischen Diagnostik im Fokus: Eine eindeutige Klärung gelingt bislang nur bei etwa einem Drittel der Fälle. Expert*innen betonten daher die Bedeutung nationaler und internationaler Vernetzung, die Wichtigkeit von Datenbanken für seltene Erkrankungen sowie einer transparenten Kommunikation über „Varianten unklarer Signifikanz“.

Auch die Notwendigkeit einer umfassenden Aufklärung vor genetischen Untersuchungen wurde hervorgehoben. Neben den bahnbrechenden Fortschritten der letzten Jahrzehnte in der Gentherapie, wurden zudem auch die hohen Hürden in der Gentherapie thematisiert. Diskutiert wurde, ob universitäre Zentren künftig eine stärkere Rolle bei der Entwicklung individueller Therapien übernehmen könnten, um Kosten zu senken und den Zugang innerhalb der EU zu verbessern.

Neben dem wissenschaftlichen Programm bot das Symposium Raum für Austausch und Vernetzung. Selbsthilfegruppen präsentierten ihre Arbeit an Informationsständen.

Insgesamt war das Symposium eine gelungene Veranstaltung in offener und engagierter Atmosphäre.



Plenum: Vortrag Prof. Dr. Tobias Feuchtinger (Ärztlicher Direktor, Kinder- und Jugendklinik (KJK IV))



*(Alle Sprecher*innen von links nach rechts: Dr. K. Komlosi; Prof. Dr. J. Kirschner, Dr. M. Schmidts, Prof. Dr. T. Cathomen, L. Doll, PD Dr. J. Boldt, Prof. Dr. T. Feuchtinger, Dr. S. Rademacher, Dr. L. Meurer)*

Veranstungshinweise

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.

Donnerstag 21. Mai | 16:00 - 17:15 Uhr

Vortrag 1

"Bedeutung und Grenzen genetischer Diagnostik bei seltenen pädiatrischen Erkrankungen"

Dr. Miriam Schmidts (Fachärztin, Kinder- und Jugendklinik KJK I Ärztlicher Dienst, Universitätsklinikum Freiburg / Zentrum für Skelettentwicklungsstörungen)

Vortrag 2

"Die Behandlung der Pierre Robin Sequenz bei Säuglingen - Erfolg durch interdisziplinäre und professionelle Zusammenarbeit"

Prof. Dr. Britta Jung (Ärztliche Direktorin, Klinik für Kieferorthopädie, Universitätsklinikum Freiburg / Freiburger Interdisziplinäres Zentrum für Kraniofaziale Anomalien)

Donnerstag 16. Juli | 16:00 - 17:15 Uhr

Vortrag 1

"Funktionelle Charakterisierung von DNA-Varianten bei Podozytopathien im Drosophila-Modell"

Prof. Dr. Tobias Hermle (Oberarzt, Klinik für Innere Med. IV Klinische Forschung, Universitätsklinikum Freiburg / Zentrum für Genetische Nierenerkrankungen)

Vortrag 2

"RASopathien im Zusammenhang mit Malignomen"

Prof. Dr. Peter Martin (Chefarzt Séguin-Klinik, Epilepsiezentrum Kork)

Zentrum für Gefäßfehlbildungen

Mittwoch 15. April | 17:00 - 18:00 Uhr

Thema

"Angeborene Gefäßanomalien - Klassifikation und genetische Grundlagen"

Referenten: Prof. Dr. Martin Zenker (Magdeburg) & PD Dr. Friedrich Kapp (Freiburg)

Anerkennung: 2 Fortbildungspunkte (Bezirksärztekammer Freiburg)

Einwahllink: Bitte [hier](#) klicken.

Neuigkeiten aus den B Zentren des FZSE

Zentrum für Gefäßfehlbildungen

Neue Fortbildungsreihe zu Gefäßanomalien für Patient*innen und Ärzt*innen

Gemeinsam mit der Fachgesellschaft DiGGefa und dem Bundesverband für Angeborene Gefäßfehlbildungen wird das Deutsche Referenznetzwerk für Gefäßanomalien eine Fortbildungsreihe für Patient:innen, Ärzt:innen und weitere Interessierte veranstalten. Geplant sind online Seminare zu zentralen Themen, nach zwei Kurzvorträgen ist eine anschließende Fragerunde und offene Diskussion geplant. Das erste Seminar wird am 15. April stattfinden.

Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis bullosa

Epidermolysis Bullosa im Europäischen Parlament: Expert*innenaustausch stärkt Sichtbarkeit seltener Hauterkrankungen

Beim ersten parlamentarischen Austausch zu Epidermolysis Bullosa im Europäischen Parlament wurde die Bedeutung seltener Hauterkrankungen auf europäischer Ebene eindrücklich hervorgehoben. Die Veranstaltung, organisiert von DEBRA International, war geprägt von breiter politischer Unterstützung sowie hochrangiger Beteiligung und setzte ein klares Zeichen für einen gerechten Zugang zu zugelassenen Therapien.

Die Diskussion stärkt die Sichtbarkeit seltener dermatologischer Erkrankungen innerhalb europäischer Public-Health-Strategien und unterstreicht deren Relevanz für die gesundheitliche Versorgung.

Prof. Dr. Cristina Has vertrat dabei das Zentrum und brachte ihre ausgewiesene Expertise in den internationalen Austausch ein.

Tag der Seltenen Erkrankungen in Hannover

Zum diesjährigen Tag der seltenen Erkrankungen fand am 27. Februar 2026 in Hannover die 5. Praxis-Werkstatt zu Epidermolysis bullosa statt. Die Veranstaltung wurde von der Adservior gemeinnützige GmbH organisiert und brachte Betroffene, Angehörige sowie medizinische Fachkräfte zusammen, um aktuelle Entwicklungen zu diskutieren und Erfahrungen im Umgang mit der Erkrankung auszutauschen.

Das Programm umfasste Fachvorträge, interaktive Workshops sowie intensive Diskussionsrunden. Thematisch reichte das Spektrum von neuen therapeutischen Ansätzen einschließlich Gentherapie über zahnmedizinische Aspekte bis hin zu praxisrelevanten Themen wie Wundversorgung, Ernährung und psychosoziale Unterstützung. Prof. Dr. Cristina Has war als Referentin beteiligt und brachte ihre Expertise zu aktuellen Entwicklungen in der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Epidermolysis bullosa ein. Neben den fachlichen Inhalten stand insbesondere der interdisziplinäre Austausch im Vordergrund. Die Veranstaltung bot eine wertvolle Plattform zur Vernetzung und zur gemeinsamen Weiterentwicklung von Versorgungsstrategien für diese seltene dermatologische Erkrankung.

Zentrum für Verhornungsstörungen für Diagnostik und Forschung

GfH-Jahrestagung 2026

Vom 04. - 06. März fand die 36. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. in Kooperation mit den österreichischen und Schweizer Gesellschaften für Humangenetik (ÖGH, SGMG) statt.

Die GfH-Jahrestagung ist eine der wichtigsten Veranstaltungen im Bereich der Humangenetik im deutschsprachigen Raum. Sie bietet die Möglichkeit, sich über aktuelle Forschungsergebnisse, klinische Entwicklungen, Therapien und technologische Fortschritte im Bereich der Genetik und Genomik auszutauschen.

Neben den rasanten technischen Entwicklungen steht die Humangenetik vor einer Phase beschleunigter klinischer Translation: Sie prägt Diagnostik, Therapieentscheidungen und zunehmend auch Präventionsstrategien, quer durch alle medizinischen Disziplinen. Ein Schwerpunkt des Kongresses war die Diagnostik seltener Erkrankungen mittels Next-Generation Sequencing und auch zunehmend mittels Third-Generation Sequencing (Long-Read Sequencing), und ergänzender Multi-Omics-Ansätze. Ein weiterer Themenschwerpunkt war die Anwendung polygener Risikoscores (PRS) für komplexe Erkrankungen und deren klinische Einsatzszenarien sowie die Rolle von PRS in der Präventionsmedizin, von individualisierten Screening-Protokollen

bis hin zu integrierten Risikomodellen mit Umwelt- und Lebensstilfaktoren. Im Rahmen des Kongresses fand auch ein zentraler Workshop, organisiert von genomDE (der Nationalen Strategie für Genommedizin) und dem Deutschen Netzwerk für Genommedizin (GHGA), zum nationalen Projekt Modellvorhaben Genomsequenzierung für Patienten mit onkologischen Erkrankungen, Verdacht auf seltene Erkrankungen oder erbliche Tumordispositionssyndrome statt. Mit dem genomDE Modellvorhaben werden durch den Plattformträger am BfArM bundesweit koordinierte Strukturen für die Genommedizin in Deutschland aufgebaut, um Genomsequenzierung qualitätsgesichert und patientenorientiert in Gesundheitsversorgung und Forschung zu integrieren. Über 10.000 Patient*innen, darunter etwa 4.500 mit V.a. eine seltene Erkrankung, konnten bisher in das Modellvorhaben eingeschlossen werden. Die Leistungen im Modellvorhaben konnten mit den Krankenkassen abgerechnet werden und es gibt erste Diagnosen und Therapieempfehlungen. Bis 2029 sollen mehr als 100.000 Patient*innen eingeschlossen werden, um die Vorteile durch Genommedizin für Betroffene mit Krebserkrankungen und Seltenen Erkrankungen zu ermöglichen und zu erfassen. (Mehr dazu [hier](#)).

Mit dem Titel: „10.000 Genomes and Counting: Experiences, Interfaces and Perspectives from the genomDE Model Project“ erfolgten Berichte über die ersten Erkenntnisse und Erfahrungen aus dem genomDE-Modellvorhaben, sowie eine Vorstellung der deutschen Genomdateninfrastruktur und deren Schnittstellen. Der Workshop wurde unter anderem von Jan Eufinger (GHGA/DKFZ) und Andreas Till (genomDE/BfArM) geleitet.



(Bildquelle: <https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/newsroom/prof-gudrun-rappold-erhaelt-ehrenmedaille-der-deutschen-gesellschaft-fuer-humangenetik/>)

Mit der Ehrenmedaille der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik wurde Prof. Dr. Gudrun Rappold, Seniorprofessorin der Medizinischen Fakultät Heidelberg und ehemalige Direktorin der Abteilung Molekulare Humangenetik am Institut für Humangenetik der Universität Heidelberg, ausgezeichnet. Die Gesellschaft würdigt damit die bedeutenden Beiträge von Prof. Rappold zur molekulargenetischen Forschung sowie ihr langjähriges Engagement für die Förderung des wissenschaftlichen Nachwuchses und für Chancengleichheit in der Wissenschaft. Neben ihren Forschungsarbeiten wurde ihre Rolle als Mentorin für zahlreiche Nachwuchswissenschaftlerinnen und -wissenschaftler sowie ihr Einsatz für eine offene und chancengerechte Wissenschaftskultur hervorgehoben.

Aktuelle Publikationen aus den B Zentren des FZSE

Zentrum für Fragile Haut und Epidermolysis bullosa

Start der FOSTeR-Studie

Unsere Klinik beteiligt sich an einer neuen Beobachtungsstudie zu Epidermolysis bullosa: Die FOSTeR-Studie wurde gestartet und nimmt derzeit Patient*innen in mehreren europäischen Zentren auf. Ziel dieser längerfristigen, nicht interventionellen Studie ist es, die Inzidenz von Hauttumoren bei Menschen mit dystrophischer oder junctionaler Epidermolysis bullosa zu untersuchen, die mit dem topischen Gel Filsuvez behandelt werden, im Vergleich zu üblichen Versorgungswegen ohne Filsuvez-Anwendung. Die Studie verfolgt die teilnehmenden Patient*innen bis zu fünf Jahre und soll

wichtige Daten zur Sicherheit und real-weltlichen Entwicklung von Hautmalignomen im klinischen Alltag liefern. Alle wichtigen Informationen finden Sie auch [hier](#).

Wissenswertes aus dem Bereich der Selbsthilfe & Stiftungen

PURA Syndrome Deutschland e.V.

PURA-Konferenz 2026

Die internationale PURA-Konferenz 2026 (26. - 28. Juni, München) bietet aktuelle Einblicke in die Forschung zum PURA Syndrom. Das Programm umfasst wissenschaftliche Vorträge, klinische Perspektiven und interdisziplinären Austausch. Die Veranstaltung richtet sich an Mediziner*innen und Forschende mit Interesse an seltenen neurologischen Erkrankungen. Anmeldung [hier](#).



Eva Luise und Horst Köhler Stiftung (ELHKS)

**19. Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen:
Ausschreibungsstart am 13. April**

Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung vergibt gemeinsame mit ACHSE e.V. erneut den mit 50.000 Euro dotierten Forschungspreis für Seltene Erkrankungen. Gesucht werden innovative, patient*innenorientierte Projekte aus Grundlagen- und translationaler Forschung. Bewerbungen sind vom 13. April bis 12. Juli 2026 möglich. Mehr Infos im [Newsletter](#) oder auf der [Webseite](#)



10. Rare Disease Symposium

Am Freitag, den 17. April 2026, findet in Berlin das 10. Rare Disease Symposium der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung unter dem Titel "Breaking Boundaries: Uniting People, Knowledge and Systems in Rare Diseases" statt. Weitere Informationen zum Programm 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

fzse.koordination@uniklinik-freiburg.de

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