



UNIVERSITÄTS KLINIKUM **FREIBURG**

FZSE FREIBURG ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

NEWSLETTER

Willkommen zum 1. 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

Teilnahme bei der Verleihung des 14. Eva Luise Köhler Forschungspreises



Eva Luise
und Horst Köhler
Stiftung

In Kooperation mit
ochse
Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

14. Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen

Berlin, 13.06.2022

Eva Luise
und Horst Köhler
Stiftung

Eva Luise Köhler
Forschungspreis

Eva Luise
und Horst Köhler
Stiftung





Am 14. Juni lud die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung zur Verleihung des 14. Eva Luise Köhler Forschungspreises für Seltene Erkrankungen nach Berlin ein. Begleitet wurde dieses Event durch ein zweitägiges Rare Disease Symposium, welches unter dem Motto „Translationale Medizin für Seltene Erkrankungen – vom Schlagwort zur Wirklichkeit“ stand. Auch Freiburg war hier stark vertreten. Denn neben vielen anderen Fachexperten referierten und diskutierten auch Prof. Dr. Stephan Ehl (Medizinischer Direktor, Institut für Immundefizienz, Centrum für Chronische Immundefizienz, Abteilung Pädiatrische Immunologie, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin) und Prof. Dr. Toni Cathomen (Direktor, Institut für Transfusionsmedizin und Gentherapie) zu diesem interessanten Thema. Das FZSE war durch seine ärztliche Lotsin (Dr. Leonora Houet), seine Zentrumskoordinatorin (Susanne Hammes) sowie durch Daniela Kirstein (Koordinatorin des EB-Zentrums) ebenfalls vertreten.

Veranstaltungshinweise

FZSE - Fortbildung und Forschung

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. Aufgrund der Sommerpause findet im August kein Vortrag statt.

21.07.2022:

"Neue Therapieverfahren bei Chorioretinopathia centralis serosa"

Dr. med. Laurenz Pauleikhoff (Facharzt aus der Klinik für Augenheilkunde - Zentrum für Seltene Augenerkrankungen)

21.09.2022:

"Pathophysiology of kidney disease in organic acidurias: Similarities and Differences"

Dr. med. Dr. sc. nat. Anke Schumann (Ärztliche Leitung Stoffwechsellabor / Funktions-oberärztin aus dem Zentrum für Kinder- & Jugendmedizin - Zentrum für Seltene Stoffwechselerkrankungen)

Neuigkeiten aus den B Zentren des FZSE

Zentrum für angeborene und erworbene Blutkrankheiten

Ein neuer und unerwarteter Therapieansatz für die Sichelzellerkrankung

Die **Sichelzellkrankheit (SCD)** ist eine autosomal-rezessiv vererbte und schwere Multisystemerkrankung, die in Deutschland nur selten auftritt. Vor wenigen Jahren wurde der Pyruvatkinase-Aktivator FT-4202 für den seltenen Pyruvatkinase-Mangel entwickelt. Unerwarteterweise zeigt er sehr gute Erfolge bei Patienten mit SCD. Diese neue vielversprechende Therapie bieten wir jetzt im Rahmen einer Phase 2 Studie für Patienten ab dem 18. Lebensjahr an. [Mehr...](#)

Zentrum für Gefäßfehlbildungen

EPIK-P2-Studie

PIK3CA-assoziierte Überwuchssyndrome sind seltene Erkrankungen, die sich durch Gefäßfehlbildungen und Überwuchs präsentieren. Letzterer betrifft oft das Fettgewebe, aber auch Bindegewebe und Muskeln, selten auch das Gehirn. Dieser Überwuchs kann im Verlauf des Lebens progredient sein und gemeinsam mit den Gefäßfehlbildungen zu Beschwerden führen. Bisherige Behandlungsmethoden konzentrieren sich vor allem auf die interventionell radiologische Verödung und die chirurgische Entfernung. Jedoch kommen nicht alle Patienten auf Grund der Lokalisation oder der Ausdehnung der Malformation für eine solche Therapie in Frage, so dass medikamentöse Therapien benötigt werden. In der internationalen multizentrischen EPIK-P2-Studie soll die Effektivität und Sicherheit des PIK3CA-Inhibitors Alpelisib in der Behandlung von Patienten mit PIK3CA-assoziierten Überwuchssyndromen geprüft werden. [Mehr...](#)

Zentrum für fragile Haut & Epidermolysis bullosa

Gute Nachrichten für Patient*innen mit dystropher und junktionaler Epidermolysis bullosa!

Die erste Therapie für Patient*innen mit Hautfragilität bei genetisch-bedingter Epidermolysis bullosa (EB) steht nach der Zulassung durch die European Medical Agency (EMA) nun zur Verfügung. Es handelt sich um ein Gel unter dem Namen Filsuvez®, das Birkenrindextrakt enthält und auf pflanzlicher Basis basiert. Das Gel förderte die Wundheilung und führte zu einer deutlichen Schmerzreduktion und Abnahme der Häufigkeit von Verbandswechsel bei den untersuchten Studienpatient*innen. Die Zulassung erfolgte nach einer internationalen Phase 3 Studie mit 223 Patient*innen aus 58 Zentren weltweit. Das Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis bullosa an der Klinik für Dermatologie & Venerologie war eines der Studienzentren (Studienleitung: Prof. Dr. D. Kiritsi und Dr. F. Schauer). Deutschland wird das erste Land sein, wo diese neue Therapie für Patient*innen ab 6 Monaten demnächst zur Verfügung stehen wird. Weitere Infos finden sie [hier...](#)

Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter

Neuer Ärztlicher Direktor an der Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen

Schwerpunkte sind neuromuskuläre Erbkrankheiten mit meist schwerem Verlauf sowie die Erprobung innovativer Therapien für Seltene Erkrankungen.



Prof. Dr. Janbernd Kirschner ist seit 1. April Ärztlicher Direktor der Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen an der Uniklinik. Dort war er bereits als Oberarzt und Forschungsgruppenleiter tätig. 2019 folgte er einem Ruf auf die W3-Professur für Neuropädiatrie an die Universität Bonn und kehrt nun nach Freiburg zurück.

Wissenswertes aus dem Bereich Selbsthilfe & Stiftungen

SEKiS

Anlässlich des Projektes "Dranbleiben - Selbsthilfe updaten", veranstaltet die Landesarbeitsgemeinschaft Kontakt- und Informationsstellen Selbsthilfe Baden-Württemberg am **22.11.2022** eine **Online-Fachtagung** mit dem Thema:

"Wie wirken Veränderungen und Krisen auf Menschen und Gesellschaft? Wie können sich ständig wandelnde Herausforderungen angenommen und ein guter Umgang mit Ihnen gestaltet werden".

Die Veranstaltung ist für ein breites **Fachpublikum** konzipiert. Eine **Anmeldung** wird voraussichtlich ab den Sommerferien über die Homepage von SEKiS möglich sein. Mehr Informationen hierzu finden Sie [hier](#).

ALPS-Selbsthilfe

Am **Samstag, den 16.07.2022**, veranstaltet die im September 2021 gegründete, länderübergreifende Selbsthilfegruppe für ALPS-Betroffene und Angehörige das **1. ALPS-Webinar**. Hierbei wird die Gruppe vom Centrum für Chronische Immundefizienz, B-Zentrum des FZSE unterstützt. Weitere Informationen zur Kontaktaufnahme finden Sie auf dem [Infoflyer](#). Programm und Anmeldeformular zum Webinar finden Sie [hier](#).

Alliance4Rare

Deutschlandweit sterben jährlich mindestens 1000 Kinder und Jugendliche an einer seltenen, bisher unzureichend erforschten Erkrankung. Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung hat deshalb die Alliance4Rare ins Leben gerufen mit dem Ziel, die Entwicklung von innovativen Therapieansätzen für Seltene Erkrankungen voranzutreiben, und eine bundesweite Versorgungs- und Forschungsstruktur für Seltene Erkrankungen aufzubauen. Mehr Informationen darüber, und wie Sie die Stiftung dabei unterstützen können, erhalten Sie [hier](#).

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
Breisacherstraße 117
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.