



Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen

Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen

Was ist eine seltene Erkrankung?

Die Europäische Union bezeichnet eine Erkrankung als selten, wenn weniger als 5 Personen von 10.000 betroffen sind. Es gibt etwa 6.000 verschiedene seltene Erkrankungen. Zusammen genommen sind diese Krankheiten aber durchaus kein seltenes Phänomen: allein in Deutschland gibt es mehrere Millionen Betroffene.

Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE)

Das FZSE wurde Anfang 2009 von der Medizinischen Fakultät und dem Universitätsklinikum Freiburg gegründet. Im FZSE arbeiten Ärzte und Wissenschaftler von mehr als 20 Kliniken und Instituten verschiedener Fachrichtungen interdisziplinär eng zusammen, um eine spezialisierte und koordinierte

Versorgung von Kindern und Erwachsenen mit seltenen Erkrankungen zu gewährleisten. Das Spektrum umfasst Erkrankungen der Haut, der Muskulatur, des Skelettsystems, der Niere, der Lunge, der Augen, der Ohren, des Bindegewebes, des Knochenmark oder der Gefäße, aber auch Multiorgansyndrome. Das Konzept des Zentrums beinhaltet eine rege Wechselwirkung und enge Verknüpfung der klinischen Versorgung mit der wissenschaftlichen Forschung. Hohe ärztliche und pflegerische Kompetenz, moderne molekulare Diagnostik, innovative Behandlungsmöglichkeiten und fachübergreifende Zusammenarbeit werden mit international kompetitiver Forschung und mit klinischen Studien verbunden.

► <http://www.uniklinik-freiburg.de/fzse/live/index.html>

John-Opitz-Award für Freiburger Genetikerin

Ende November, erhielt Dr. Sheila Unger den „John M. Opitz Young Investigator Award 2009“ des American Journal for Medical Genetics. Den renommierten Preis überreichte Professor John Opitz persönlich. Die Preisübergabe fand im Rahmen eines Symposiums „Advances in Medical Genetics“ statt. Professor



Dr. Sheila Unger

Opitz ist Mitbegründer der Zeitschrift American Journal of Medical Genetics und ist die Koryphäe der klinischen Genetik weltweit. Dr. Sheila Unger, die am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Freiburg arbeitet, wurde für ihre Publikation über die Odontochondrodysplasie, einer schweren Wachstumsstörung mit Befall von Skelett und Zähnen, ausgezeichnet.

Lenkungsgremium



Prof. L. Bruckner-Tuderman



Prof. A. Superti-Furga



Prof. B. Zabel



Prof. H. Neumann

Rare Disease Day 2010

Weltweit wird auch in diesem Jahr wieder am letzten Februartag der Tag der Seltenen Erkrankungen / Rare Disease Day begangen. In den Tagen um dieses Datum herum wird mit vielfältigen Aktionen und in zahlreichen Veranstaltungen auf seltene Erkrankungen aufmerksam gemacht und den Betroffenen Gehör verschafft.

Eingeführt wurde der Europäische Rare Disease Day am 29. Februar 2008 von EURODIS (www.eurodis.org), einer nicht-staatlichen Allianz von mehr als 400 Patientenorganisationen auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen.

Die meisten Aktionen finden dieses Jahr in Deutschland am 27. Februar statt. Das



Preisverleihung 2009 in Berlin

diesjährige Motto lautet „Partner fürs Leben: Patienten und Wissenschaftler“. Mehr Infos zu den Aktionen bei www.achse-online.de und www.rarediseaseday.org

In Deutschland werden seit 2008 anlässlich des Tages der Seltenen Er-

krankungen von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in enger Kooperation mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. mit dem Eva Luise Köhler Forschungspreis beispielhafte Forschungsarbeiten auf dem Gebiet Seltener Erkrankungen in Deutschland gewürdigt. 2009 wurde Frau Prof. Leena Bruckner-Tuderman von der Universitäts-Hautklinik Freiburg der mit 50.000 Euro dotierte Preis für ihr Projekt „Molekulare Krankheitsmechanismen und präklinische Testung von biologischen Therapien für dystrophe Epidermolysis bullosa“ verliehen.





Von Kindern für Kinder

Die Kinder des Kinderhauses Taka Tuka Land Freiburg haben den Erlös aus dem Waffelverkauf ihres Weihnachtsbazars dem Epidermolysis bullosa (EB) – Zentrum der Universitäts-Hautklinik



Kleine Helfer – große Freude

gespendet. Mit dieser Spende wurde eine Geschenke-Spielzeugkiste angeschafft, aus der sich jeder kleine EB-Patient nach der Behandlung ein Spielzeug aussuchen und mit nach Hause nehmen kann. Wir hoffen so, unseren kleinen Patienten ihren Aufenthalt etwas angenehmer zu gestalten und ihnen eine Freude zu machen. Das EB-Team dankt den Taka Tuka Land-Kindern herzlich für ihr Engagement.

Am FZSE sind verschiedene Netzwerke seltener Erkrankungen beteiligt, die eine enge Verzahnung der interdisziplinären Arbeitsgruppen gewährleisten. Im Einzelnen sind dies: **Netzwerk Epidermolysis bullosa (EB-Netzwerk) • SKELNET – Netzwerk genetischer Skeletterkrankungen • European Skeletal Dysplasia Network (ESDN) • Kindernet • CCI – Centrum für Chronische Immundefizienz • MD-Net • treat-NMD • Netzwerk angeborene Störungen der Blutbildung bmfs • EuroGrow**



MVZ Humangenetik Uniklinik Freiburg

Einrichtung des Universitätsklinikums mit den dezentralen Diagnostiklabors:

MVZ-Labor Kinderklinik: Molekulargenetische Analyse von über 50 Skelettdysplasien, Extremitätenfehlbildungen, kongenitalen Fehlbildungs-Syndromen sowie verschiedenen Stoffwechselstörungen.

MVZ-Labor Institut für Humangenetik: Zytogenetische und molekularzytogenetische Diagnostik. Molekulargenetische Analyse insb. von ca. 20 kortikalen Fehlbildungen / neuronalen Migrationsstörungen, Mikrozephalien, neurologisch-psychiatrischen Erkrankungen.

MVZ-Labor Hautklinik: Molekulargenetische Analyse verschiedenster Genodermatosen, insb. der Epidermolysis bullosa und anderer Formen der epidermalen Fragilität. www.uniklinik-freiburg.de/mvz

Impressum:

Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen
Lenkungs-gremium: Prof. L. Bruckner-Tuderman; Prof. B. Zabel; Prof. A. Superti-Furga; Prof. H. Neumann;
Universitätsklinikum Freiburg
Kontakt: Daniela Kirstein; fzse@uniklinik-freiburg.de;
Layout und Satz: Charis Marschner

Beteiligte Einrichtungen, Ansprechpartner und Krankheitsspektrum im FZSE

- ▶ **Hautklinik (Prof. Dr. L. Bruckner-Tuderman): Seltene genetisch bedingte Hauterkrankungen** (PD Dr. C. Has): Genodermatosen u.a. alle Epidermolysis bullosa Formen und Subtypen, Kindler Syndrom, Ichthyosen, Keratosen, Ektodermale Dysplasien, Xeroderma pigmentosum, Netherton Syndrom, Hailey-Hailey Krankheit, Darier Krankheit.
- ▶ **Kinder- und Jugendmedizin (Prof. Dr. A. Superti-Furga):**
- ▶ **Klinik I (Prof. Dr. A. Superti-Furga): Pädiatrische Genetik (Prof. Dr. B. Zabel, Dr. E. Lausch, Dr. S. Unger)** als Anlaufstelle zur Aufklärung, Beratung und Betreuung von **Kindern mit seltenen genetischen Erkrankungen, insbesondere Skelettdysplasien** (genetisch bedingte Skelettentwicklungsstörungen) und **Kleinwuchsformen sowie angeborene Entwicklungsstörungen bzw. Fehlbildungs-/Retardierungs-Syndrome. Seltene pädiatrisch endokrinologische Erkrankungen** (Prof. Dr. K.O. Schwab). **Seltene Stoffwechselerkrankungen** (Prof. Dr. J.O. Saß). **Seltene pädiatrische Erkrankungen der Bereiche Immunologie und Rheumatologie sowie Allergologie und Pulmonologie** (Prof. Dr. R. Berner, PD Dr. A. Heinzmann).
- ▶ **Klinik II (Prof. Dr. R. Korinthenberg): Seltene neuropädiatrische und Muskelerkrankungen** (Prof. Dr. V. Mall, Dr. J. Kirschner, Dr. U. Tacke): ZNS Fehlbildungen, Dysmorphie-Syndrome mit neurologischer Symptomatik, neurodegenerative Erkrankungen, neurometabolische Erkrankungen, Muskelerkrankungen (u.a. Duchenne Muskeldystrophie, spinale Muskelatrophie, Gliedergürteldystrophie, congenitale Myopathien sowie hereditäre Polyneuropathien).
- ▶ **Klinik III (Prof. Dr. B. Stiller): Seltene pädiatrische Herzerkrankungen und angeborene Herzfehler** in Kooperation mit der Kinderkardiologie (Prof. Dr. C. Schlensak).
- ▶ **Klinik IV (Prof. Dr. C. Niemeyer): Seltene pädiatrische hämatologische und onkologische Erkrankungen** (u.a. syndromale Anämieformen, myelodysplastische Syndrome, Fehlbildungssyndrome mit Malignitätsrisiko, Krankheitsbilder mit Gefäßmalformationen).
- ▶ **Institut für Humangenetik (Prof. Dr. B. Zabel): Genetische Beratungsstelle** (Prof. Dr. G. Wolff, Dr. S. Unger) als Anlaufstelle zur Aufklärung und Beratung genetischer und genetisch mitbedingter (in der Regel seltener) Erkrankungen. **Zytogenetik (Prof. W. Schempp, Dr. M. Leipold)** zum Nachweis von Chromosomenaberrationen, Genomischen Erkrankungen (Mikrodeletions- und Mikroduplikations-Syndromen) als Ursache von Fehlbildungs-Retardierungs-Erkrankungen. **Molekulargenetik (Prof. Dr. G. Scherer)** mit Fokus Geschlechtsbestimmung, Gonadenentwicklung (SRY-Gen), Entwicklungsbiologische Funktionen der SOX-Gene (SOX9 – Kampomele Dysplasie). Außerdem neurogenetischer Fokus (PD Dr. D. Morris-Rosendahl) u.a. Diagnostik von Syndromen mit kortikalen Fehlbildungen und neuronalen Migrationsstörungen, Mikrozephalieformen, neurologisch-psychiatrischen Erkrankungen.
- ▶ **Innere Medizin I – Hämatologie und Onkologie (Prof. Dr. R. Mertelsmann): Seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen** (Prof. Dr. M. Lübbert) z.B. spezifische Leukosen und Myelodysplastische Syndrome.
- ▶ **Innere Medizin II – Gastroenterologie, Hepatologie, Endokrinologie und Klinische Infektiologie (Prof. Dr. H. Blum): Seltene endokrinologische Störungen** (Prof. Dr. J. Seufert).
- ▶ **Innere Medizin III – Kardiologie/Angiologie (Prof. Dr. C. Bode): Seltene genetische Herz- und Gefäßerkrankungen** (Prof. Dr. A. Geibel-Zehender).
- ▶ **Innere Medizin IV – Nephrologie und Allgemeinmedizin (Prof. Dr. G. Walz): Seltene familiäre Nierenerkrankungen** bzw. mit wesentlicher Nierensymptomatik (u.a. Nephronophthisis, Zystennieren, tubuläre Azidose, nephrotische Syndrome, Glomerulosklerosen, Mittelmeerfieber) sowie **Syndrome mit besonderer Nierenbeteiligung** (u.a. Bardet-Biedl-Syndrome, Meckel-Gruber-Syndrom, Alport-Syndrom, hämolytisch urämische Syndrome, Bartter-Syndrom, Gitelman-Syndrom, Morbus Fabry). Besonderer Schwerpunkt (Prof. Dr. H. Neumann) von Hippel-Lindau-Syndrome, Nierenzellkarzinome, Phäochromozytome, Paragangliome, Glomustumoren, Multiple endokrine Neoplasien, Tuberöse Sklerose, Inselzelltumoren des Pankreas.
- ▶ **Innere Medizin V – Pneumologie (Prof. Dr. J. Müller-Quernheim): Seltene Lungenerkrankungen** (u.a. Sarkoide, Berylliose, exogen-allergische Alveolitis. Weiterhin Lungenfibrose, interstitielle bzw. parenchymatöse Lungenerkrankungen sowie Mukoviszidose und Formen pulmonaler Hypertonie
- ▶ **Zentrum für Chronische Immundefizienz (CCI) (Prof. Dr. S. Ehl, Prof. Dr. H.-H. Peter):** Alle bisher beschriebenen **primären Immundefekte**.
- ▶ **Augenklinik (Prof. Dr. T. Reinhard): Seltene Erkrankungen verschiedener Augenabschnitte:** Hornhaut-Dystrophien, Vorderabschnitts-Dysgenesen (Peters-, Axenfeld-Formenkreis, Mikrophthalmus), Netzhautdystrophien: Stäbchen-Zapfen-Dystrophien, Zapfen-Stäbchen-Dystrophien, Makuladystrophien, syndromale Netzhautdystrophien, z.B. Bardet-Biedl-Syndrome, Usher-Syndrome (Prof. Dr. C. Auw-Hädrich, Dr. C. Poloschek). Marfan-Syndrom (Dr. J. Callizo), von Hippel-Lindau-Syndrom (Dr. B. Junker).
- ▶ **Hals-Nasen-Ohrenklinik (Prof. Dr. R. Laszig): Seltene Erkrankungen mit spezifischen HNO-Symptomen** (z.B. Innenohrfehlbildungen, Glomustumoren) als Einzelbefunde bzw. als Teil von Fehlbildungs-Syndromen. (u.a. KID-Syndrom, CHARGE-Syndrom, Pendred-Syndrom, Usher-Syndrome. Außerdem (PD Dr. R. Birkenhäger) **nicht-syndromale und syndromale Hörstörungen** aufgrund spezifischer Gendefekte (GJB2, GJB6, SLC26A4, FOXI1, KCNJ10, POU3F4, COCHLIN, CLRN1, NF2).
- ▶ **Klinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie (Prof. Dr. R. Schmelzeisen): Seltene Erkrankungen des Mund-, Kiefer- und Gesichtsbereichs** (Prof. Dr. R. Gutwald) als Einzelsymptom (Zahnbefunde wie Hypodontie, Dentinogenesis imperfecta, Gesichtsspalten, Craniosynostosen, Halszysten), als Malignombefund oder als Teil eines Fehlbildungs-Syndroms (Apert Syndrom, M. Crouzon, Franceschetti-Syndrom, Cherubismus, Goldenhar Syndrom, Gorlin-Syndrom, Fibrose Dysplasie, McCune Albright Syndrome, Morbus Paget, u.a.).
- ▶ **Kieferorthopädie (Prof. Dr. I.E. Jonas): Seltene syndromale Erkrankungen mit Störungen im Mund-, Kiefer- und Gesichtsbereich** (Dr. J. Poschenrieder) wie Dysostosis cleidocranialis, Zerebro-okulo-nasales Syndrom, van-der-Woude-Syndrom u.a.
- ▶ **Orale Biotechnologie (Prof. Dr. P. Tomakidi): Entwicklungen zur Geweberegeneration** bei seltenen Erkrankungen mit Störungen und Defekten im Mundbereich.
- ▶ **Plastische- und Handchirurgie (Prof. Dr. B. Stark): Seltene angeborene, meist genetisch bedingte Hand- und Fußfehlbildungen** (Dr. H. Zajonc), auch als Teil eines komplexen Syndroms.
- ▶ **Thoraxchirurgie (Prof. Dr. B. Passlick): Seltene Erkrankungen mit umschriebenen oder syndromalen Thorax- bzw. Lungengefäßbildungen** sowie malignen oder entzündlichen Befunden im Bereich der Thoraxorgane.
- ▶ **Herz- und Gefäßchirurgie (Prof. Dr. F. Beyersdorf): Seltene Herz- und Gefäßerkrankungen**, u.a. angeborene, singuläre oder syndromatische Herzfehler (Prof. Dr. C. Schlensak). Interdisziplinäre Marfan-Syndrom Sprechstunde (PD Dr. M. Siepe).
- ▶ **Allgemein- und Viszeralchirurgie (Prof. Dr. U. Hopt): Seltene gut- und bösartige gastroenterologische Erkrankungen** mit Schwerpunkt Pankreaschirurgie (Prof. Dr. T. Keck).
- ▶ **Nuklearmedizinische Klinik (Prof. Dr. W. Weber): Seltene gastroentero-pankreatische neuroendokrine Tumore sowie Syndrome mit assoziierten Malignomen** (u.a. von Hippel-Lindau Syndrome), Schilddrüsenkarzinome, Neurodegenerative Erkrankungen (Dr. D. Wild).
- ▶ **Allgemeine Neurochirurgie (Prof. Dr. J. Zentner): Seltene Erkrankungen** (PD Dr. S. Gläsker) **aus dem Formenkreis der von Hippel-Lindau Syndrome, Hämangioblastome sowie Neurofibromatosen**.
- ▶ **Stereotaktische Neurochirurgie (Prof. Dr. G. Ninkhah): Seltene Erkrankungen** (Dr. T. Reithmeier) **mit ZNS-Malignomen, neuroendokrinen Tumoren bzw. neurodegenerativen Störungen**.
- ▶ **Neuropathologie (Prof. Dr. M. Prinz): Seltene Erkrankungen mit neuroimmunologischen bzw. neurodegenerativen Störungen sowie Neoplasien des ZNS, der peripheren Nerven und der Skelettmuskulatur**.
- ▶ **Virologie (Prof. Dr. O. Haller): Seltene Virusinfektionen** (Chikungunya Virus, Dengue Virus).
- ▶ **Institut für Umweltmedizin und Krankenhaushygiene (Prof. Dr. V.H. Mersch-Sundermann): Seltene umweltbedingte Erkrankungen:** MCS (Multiple Chemical Sensitivity), CFS (Chronic Fatigue Syndrome), SBS (Sick Building Syndrome) bzw. IEI (Idiopathic Environmental Intolerances) in Abgrenzung zu Erkrankungen des psychosomatischen Formenkreises. Mögliche organspezifische Auswirkungen wie bei der bronchialen Hyperreagibilität (UBH) oder anderen irritativ-inflammatorische Effekten aufgrund potenzieller Umwelttoxine.
- ▶ **Psychosomatische Medizin und Psychotherapie (Prof. Dr. M. Wirsching): Seltene Formen psychischer und psychosomatischer Gesundheitsstörungen** (Prof. Dr. A. Zeeck) z.B. bestimmte Zwänge, Essstörungen, Belastungen bei Transsexualität.
- ▶ **Psychiatrie und Psychotherapie (Prof. Dr. M. Berger): Seltene Formen psychischer Erkrankungen** (Prof. Dr. L. Tebarz van Elst) u.a. Frauen-spezifische Probleme, atypische Zwangshandlungen und Angststörungen, sexuelle Identitätsstörungen, Asperger-Syndrom, Dysmorphophobie, spezifische Erkrankungen des Schlafes, Tourette-Syndrom, Psychosen bei spezifischen ZNS-Erkrankungen.
- ▶ **Kinder- und Jugendpsychiatrie (Prof. Dr. E. Schulz): Seltene psychischer Erkrankungen des Kinder- und Jugendalters** (PD Dr. C. Fleischhaker, Dr. K. Hennighausen) u.a. auch Formen des Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätssyndroms (ADHS) und verschiedene Essstörungen.

▶ **Siehe auch:** www.uniklinik-freiburg.de/fzse