ZSEER-Newsletter

Ausgabe 1–2024

Newsletter des Zentrums für Seltene Erkrankungen Erlangen des Uniklinikums Erlangen

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

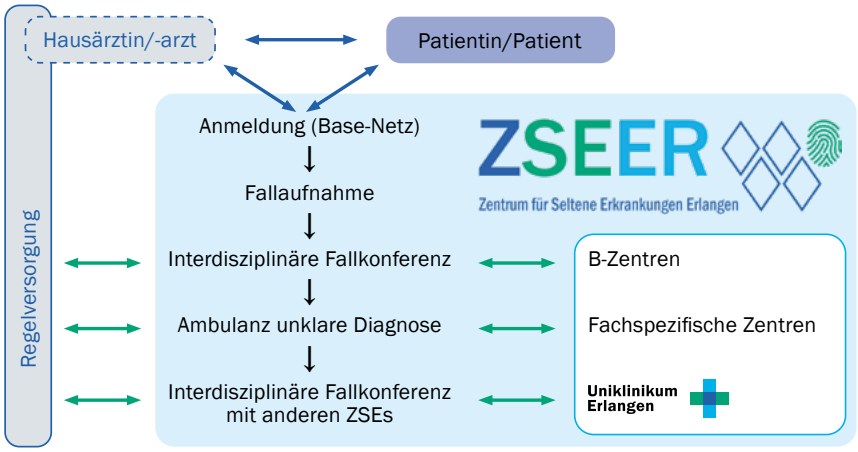
als Sprecherin des Zentrums für Seltene Erkrankungen Erlangen (ZSEER) darf ich Sie herzlich zur ersten Ausgabe des ZSEER-Newsletters begrüßen. Mit diesem Newsletter möchten wir Sie regelmäßig über aktuelle Themen in der Forschung, interne Entwicklungen unseres klinischen Angebots, Beiträge und Veranstaltungen informieren.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. Beate Winner

Was ist das Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen?

Für Menschen, die an bisher ungeklärten Symptomen leiden und damit möglicherweise von einer Seltenen Erkrankung betroffen sind, ist die Betreuung von klinischen Expertinnen und Experten essenziell. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen des Uniklinikums Erlangen betreut diese Patientinnen und Patienten auf dem Stand des aktuellen Wissens bei der Diagnose und Therapie. Hierzu bedarf es der interdisziplinären klinischen Zusammenarbeit. Dafür haben sich zahlreiche Kliniken und Einrichtungen des Uniklinikums Erlangen zusammengeschlossen: Das A-Zentrum des ZSEER nimmt die Anfragen an, berät und lotst diese an die krankheits- und krankheitsgruppenspezifische Fachzentren (Typ-B-Zentren) des Uniklinikums Erlangen weiter. Hier werden die Patientinnen und Patienten von klinischen Expertinnen und Experten betreut, die intensiv klinisch und grundlagenwissenschaftlich an den jeweiligen Erkrankungen arbeiten und in nationale und internationale Netzwerke eingebunden sind.



Das A-Zentrum vertritt das ZSEER nach außen, beispielsweise bei Antragsstellungen zum Aufbau von Zentrumsstrukturen für Seltene Erkrankungen. Es arbeitet dabei eng mit den assoziierten krankheits- bzw. krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren, den anderen Referenzzentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland sowie der Selbsthilfe zusammen. Die aktuelle Sprecherin des Zentrums ist Prof. Dr. Beate Winner, sie wird vertreten durch Prof. Dr. Regina Trollmann und Prof. Dr. André Reis.

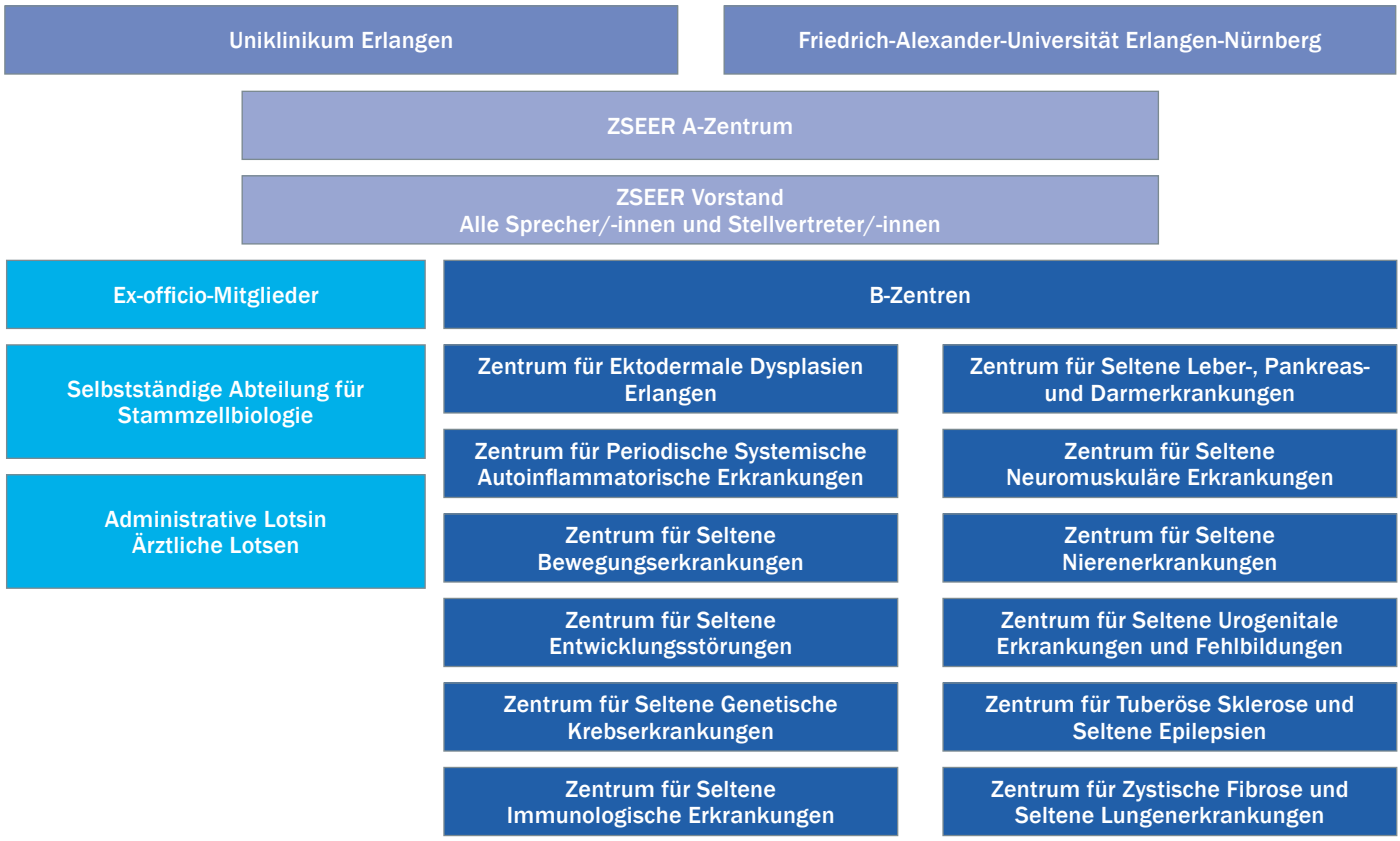
Forschungsprojekt Patientenplattform BASE-Netz

Im Forschungsprojekt BASE-Netz wird das ZSEER und das Institut für Medizininformatik, Biometrie und Epidemiologie (Prof. Dr. Hans-Ulrich Prokosch) gemeinsam mit den bayerischen Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE der Universitätsklinika Würzburg, Regensburg, Augsburg, LMU und TU München), vom Bayerischen Staatsministerium für Wissenschaft und Kunst gefördert. Ziel ist es, die Anmeldung in ZSEs weiter zu verbessern. In Zusammenarbeit mit dem Zentrum Telemedizin Bad Kissingen entwickeln wir ein webbasiertes Portal zur bayernweiten IT-medizinischen Vernetzung, welches eine schnellere Diagnosestellung, eine bessere medizinische Versorgung und das gezielte Lotsen der Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen ermöglicht.

Mithilfe von neu geschaffenen IT-Strukturen in Form von elektronisch erfassten und transferierbaren Patientendaten soll die fachärztliche Beratung und Therapie für Menschen mit Seltenen Erkrankungen auch außerhalb der Ballungszentren bayernweit verbessert werden. Zudem soll mit pseudonymisierten Patientendaten ein Register für Deutschland aufgebaut werden. Klinische Studien zu Seltenen Erkrankungen sollen koordiniert unterstützt werden.

Die Fachzentren (B-Zentren)

Die Fachzentren des ZSEER konzentrieren sich auf ausgewählte Seltene Erkrankungen, für die am Uniklinikum Erlangen eine herausragende Expertise in der klinischen Versorgung und Forschung gegeben ist. Im ZSEER haben sich zahlreiche Kliniken und Institute des Uniklinikums Erlangen zusammengeschlossen, die sich intensiv mit spezifischen Seltenen Erkrankungen beschäftigen. Derzeit bestehen innerhalb des ZSEER neben dem Typ A-Zentrum zwölf krankheits- und krankheitsgruppenspezifische Fachzentren (Typ B-Zentren), die eingehend an Seltenen Krankheiten, Forschung und Lehre arbeiten und in nationale und internationale Netzwerke eingebunden sind.



Aktuelles

Unser Team

Dr. Petra Reis
Ärztliche Lotsin

Christin Kolb
Administrative Lotsin

Dr. Anna Christina Matlok
Ärztliche Lotsin

Theresa Ebenhoch
Studentische Hilfskraft

TreatHSP-/TWS-Symposium für Hereditäre Spastische Spinalparalyse (HSP)

Schätzungsweise nur 4.000 Menschen in ganz Deutschland haben sie: die Hereditäre Spastische Spinalparalyse, eine seltene Form der erblichen Querschnittslähmung. In Erlangen wird die neurodegenerative Erkrankung, die mehr als 70 Unterformen hat, seit über 130 Jahren erforscht und behandelt. Heute finden Patientinnen und Patienten in der Molekular-Neurologischen Abteilung (Leiter: Prof. Dr. Jürgen Winkler), in der Stammzellbiologischen Abteilung (Leiterin: Prof. Dr. Beate Winner) sowie am Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen bzw. am Zentrum für Seltene Bewegungserkrankungen des Uniklinikums Erlangen Anlaufstellen mit viel Erfahrung. Zudem wird in der Hugenottenstadt intensiv geforscht, um die Krankheitsmechanismen der HSP besser zu verstehen. Hieran sind die Stammzellbiologische Abteilung und das Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen des Uniklinikums Erlangen maßgeblich beteiligt. So werden u. a. aus Hautzellen von HSP-Betroffenen mittels Stammzelltechnologie patientenspezifische Zellmodelle generiert. „Mit biochemischen, neurophysiologischen und bildgebenden Ansätzen suchen wir in patienteneigenen Zellen nach krankheitsspezifischen Veränderungen in der HSP“, so Prof. Dr. Beate Winner, Leiterin der Stammzellbiologie und Sprecherin des ZSEER.

Im Rahmen eines internationalen wissenschaftlichen Symposiums vom 6. bis 8. März 2024 brachten sich verschiedene Expertinnen und Experten am Uniklinikum Erlangen auf den neuesten Stand zur Diagnostik und Therapie der Seltenen Erkrankung der Hereditären Spastischen Spinalparalyse. Das Symposium würdigte Adolf von Strümpell, der ein Pionier auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankung HSP war. Im Jahr 1886 erhielt der Arzt Adolf von Strümpell den Ruf auf den Lehrstuhl für Innere Medizin der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg und wurde Direktor der hiesigen Medizinischen Klinik. Er war weltweit einer der Ersten, der die Erkrankung HSP, ihren klinischen Merkmalen, ihr Fortschreiten und ihre möglichen genetischen Ursachen beschrieb. Aus diesem Grund wird die HSP auch „Strümpell-Lorrain'sche Erkrankung" genannt – nach dem deutschen Arzt und dem französischen Neurologen Lorrain. Die Veranstaltung fand in Kooperation mit der Tom-Wahlig-Stiftung und dem vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) geförderten TreatHSP Konsortiums statt. Renommierte Ärzte, Forscher und Experten auf dem Gebiet der HSP präsentierten und diskutierten die neuesten Entwicklungen und Fortschritte in der Forschung. Das Ziel war es, einen interdisziplinären Austausch zu fördern und die Aufmerksamkeit auf die Bedürfnisse von Patientinnen und Patienten und ihre Familien zu lenken. Die Teilnehmenden hatten die Möglichkeit, sich über aktuelle Therapieansätze, diagnostische Methoden und zukünftige Perspektiven in der HSP-Forschung zu informieren. Darüber hinaus bot das Symposium Raum für Diskussionen und Networking, um die Zusammenarbeit zwischen Fachleuten und Betroffenen zu stärken.

Symposium im Harald-zur-Hausen-Hörsaal

Öffentlichkeitsarbeit

Tag der Seltenen Erkrankungen: Kinder gestalten Kolibris

Anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen am 29. Februar 2024 setzten Kinder aus verschiedenen Kindergärten mit einer kreativen Bastelaktion ein Zeichen der Unterstützung. Unter dem Motto „Kolibris und Handabdrücke in den Farben der Seltenen Erkrankungen" haben die kleinen Künstlerinnen und Künstler bunte Kunstwerke geschaffen, um auf die Herausforderungen von Seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen. Die Bastelaktion fand in Zusammenarbeit mit der SieKids Kinderinsel und Kindervilla, dem Erna-Zink-Kindergarten und dem städtischen Kinderhaus Flohkiste in Erlangen statt. In den Einrichtungen wurde den Kindern erklärt, dass es Menschen gibt, die von Seltenen und oft wenig erforschten Krankheiten betroffen sind, und dass es wichtig ist, Solidarität und Unterstützung zu zeigen und niemanden aufgrund einer Einschränkung zu diskriminieren. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen des Uniklinikums Erlangen betont die Bedeutung von Aufklärung und Sensibilisierung für Seltene Erkrankungen, die oft von der Öffentlichkeit übersehen werden. Die Kolibri-Aktion diente nicht nur dazu, Kinder für dieses wichtige Thema zu sensibilisieren, sondern auch die Gemeinschaft dazu zu ermutigen, Solidarität mit den Betroffenen zu zeigen. Die entstandenen Kunstwerke wurden im ZSEER und im Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen in der Kinder- und Jugendklinik sowie dem Zentrum für Seltene Bewegungsstörungen aufgehängt.

Prof. Dr. Beate Winner, Sprecherin des ZSEER, mit zwei kunstvollen Kolibris, die Kindergartenkindergebastelt haben.

Rare Disease Run 2024: „Gemeinsam stark gegen Seltene Krankheiten“

Unter dem Motto „Gemeinsam stark gegen Seltene Krankheiten“ fand vom 26.02. bis zum 03.03.2024 der diesjährige Rare Disease Run 2024 statt. Der virtuelle Lauf setzt sich zum Ziel, Bewusstsein für Seltene Krankheiten zu schaffen und dringend benötigte Mittel für Forschung und Unterstützung von Betroffenen zu sammeln. Durch das virtuelle Laufkonzept kann sich jede und jeder an einem beliebigen Ort zu einem beliebigen Zeitpunkt am Lauf beteiligen. Mit jeder gelaufenen Meile, jedem Schritt und jeder Spende kann denjenigen geholfen werden, die von Seltenen Krankheiten betroffen sind. Hier geht es nicht nur um sportliche Herausforderungen, sondern vor allem um Solidarität und Gemeinschaftsgefühl für einen guten Zweck. Auch die Stammzellbiologie und die AG Günther (Medizin 1) nahmen mit 15 Personen teil. Der Lauf erzielte in diesem Jahr eine Gesamtspende von 39.500 €.

Veranstaltung „Update aus dem ZSEER“

Am 17. Januar 2024 fand ein Veranstaltungsnachmittag unter dem Titel „Update aus dem ZSEER“ statt. Hier gab es Einblicke zu den aktuellen Entwicklungen aus den Bereichen der Neuropädiatrie, Immunologie und Genetik sowie Aktuelles zu Rahmenbedingungen und Perspektiven der Seltenen Erkrankungen. Prof. Dr. Helge Hebestreit (Leitung des ZSE in Würzburg) berichtete über „Die Seltenen” - Rahmenbedingungen und Zukunftsperspektiven: Was gibt es Neues?“. Prof. Dr. Beate Winner gab Einblicke in das ZSEER und die Seltenen Erkrankungen in Bezug auf Klinik, Lehre und Forschung. Dr. med. Melanie Hagen stellte die Herausforderungen und neuen Therapieperspektiven wie die CAR-T-Zell-Therapie vor. Prof. Dr. Regina Trollmann brachte die Herausforderungen und Chancen durch Früherkennung am Beispiel der spinalen Muskelatrophie ins Gespräch und Prof. Dr. André Reis gewährte Einblicke in die neuesten Entwicklungen der Genetik Seltener Erkrankungen.

Europäische Referenzzentren mit Beteiligung des ZSEER

Um auch die grenzübergreifende Behandlung und Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern, wurden 2017 die ersten 24 europäischen Referenznetzwerke (ERN) eingerichtet. Die im ZSEER angesiedelten fachspezifischen B-Zentren sind in folgenden Netzwerken vertreten:

European Reference Networks

Zentrum für Ektodermale Dysplasien	ERN-Skin
Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen	ERKNet
Zentrum für Tuberöse Sklerose und Seltene Epilepsien	ERN EpiCare
Zentrum für Seltene Entwicklungsstörungen	ERN-ITHACA

Zentrum für Seltene Genetische Krebserkrankungen	ERN-Genturis
Zentrum für Seltene Genetische Krebserkrankungen	ERN-PaedCan
Zentrum für Seltene Immunologische Erkrankungen	ERN-ReCONNET

Herausgeber:
Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen des Uniklinikums Erlangen
Universitätsstr. 25, 91054 Erlangen
Tel.: 09131 85-39336
zseer@uk-erlangen.de

V. i. S. d. P.: Prof. Dr. Beate Winner
Redaktion: ZSEER
Grafik: Stabsabteilung Kommunikation
Bildnachweis: S. 3: Christin Kolb/Uniklinikum Erlangen; S. 4: Dudarev Mikhail/fotolia.com

Zur besseren Lesbarkeit verwenden wir an einigen Stellen die kürzere, männliche Form. Selbstverständlich sprechen wir alle Geschlechter gleichberechtigt an.