



## Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen – Struktur, Funktionen und Studienbeispiele

L. Bruckner-Tuderman, S. Ehl, T. Langer, A. Köttgen, C. Niemeyer, D. Kirstein, F. Seiler

Kontakt FZSE: [fzse@uniklinik-freiburg.de](mailto:fzse@uniklinik-freiburg.de)

[www.uniklinik-freiburg.de/fzse](http://www.uniklinik-freiburg.de/fzse)

Das Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE) wurde im Jahr 2009 als Zentrum des Universitätsklinikums Freiburg und der Medizinischen Fakultät gegründet. Die Aufgaben, Ziele, Funktionsweise, Mitgliedschaft und Ressourcen sind in der Satzung festgehalten. Das FZSE erfüllt die Anforderungen für ein NAMSE A Zentrum genauso wie die 11 integrierten B Zentren, die innovative Spezialdiagnostik, Patientenversorgung und patientennahe und therapierelevante Forschung durchführen. Seit 2018 sind das A Zentrum und die B Zentren im Landeskrankenhausplan Baden-Württemberg ausgewiesen.

### Das A Zentrum



Prof. Dr. Leena  
Bruckner-Tuderman



Prof. Dr.  
Stephan Ehl



Prof. Dr.  
Anna Köttgen



PD Dr.  
Thorsten Langer

#### Vorstand



Daniela Kirstein



Fabian Seiler



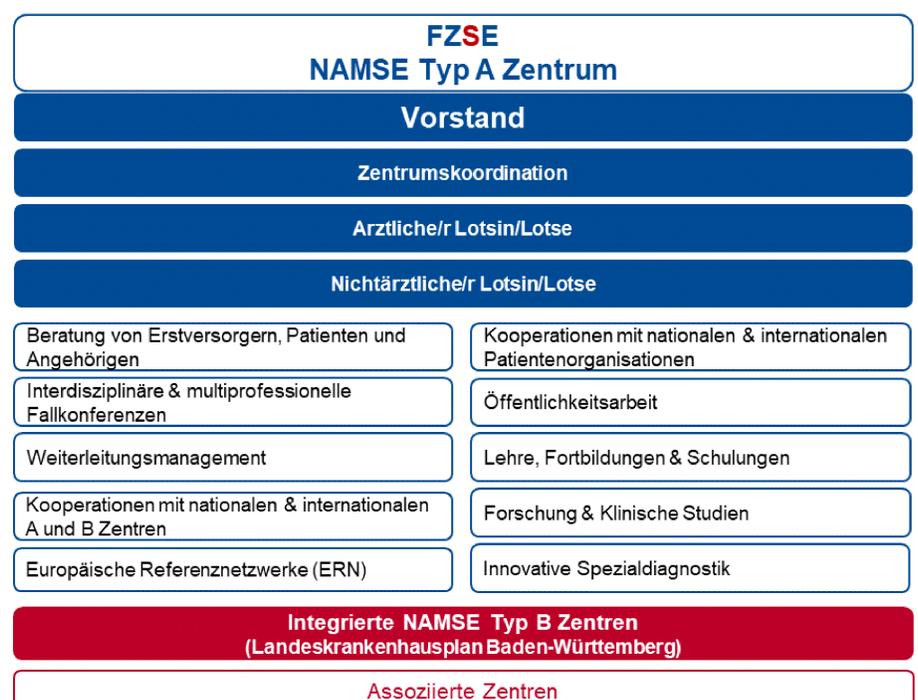
Dr. Eleonora Houet  
FÄ Innere Medizin



NN  
Nichtärztliche Lotsin

#### Zentrumskoordination

#### Lotsinnen



### Die integrierten B Zentren

**Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis bullosa**  
Leitung: Prof. Dr. L. Bruckner-Tuderman  
Mitglied im ERN-SKIN

**Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen**  
Leitung: Prof. Dr. J. Müller-Quernheim  
Mitglied im ERN-LUNG

**Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter**  
Leitung: PD Dr. T. Langer  
Mitglied im ERN EURO-NMD

**Zentrum für Angeborene Stoffwechselerkrankungen**  
Leitung: Prof. Dr. U. Spiekercötter  
Mitglied im ERN MetabERN

**Zentrum für Angeborene & erworbene Bluterkrankungen**  
Leitung: Dr. M. Erlacher  
Mitglied im ERN PaedCan

**Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)**  
Leitung: Prof. Dr. S. Ehl  
Mitglied im ERN RITA

**Zentrum für Gefäßfehlbildungen**  
Leitung: Dr. F. Kapp  
Mitglied im ERN VASCern

**Epilepsiezentrum**  
Leitung: Prof. Dr. A. Schulze-Bonhage  
Mitglied im ERN EpiCARE

**Zentrum für Skelettentwicklungsstörungen**  
Leitung: PD Dr. E. Lausch  
Mitglied im ERN BOND

**Zentrum für Seltene Augenerkrankungen**  
Leitung: Prof. Dr. T. Reinhard  
Mitglied im ERN EYE

**Zentrum für Genetische Nierenerkrankungen**  
Leitung: Prof. Dr. W. Kühn

### Beispiele klinischer Therapiestudien

**REFLECT:** Die Studie testet die anti-fribiotische Behandlung der dystrophen Epidermolysis bullosa (EB) bei Kindern. Das Medikament ist bereits für andere Erkrankungen zugelassen. Die Studie basiert auf eigenen präklinischen Forschungsdaten im B Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis bullosa, die zeigten, dass das Medikament die Hautfibrose deutlich verlangsamt und die Entzündung der Haut mindert. Zusätzlich erwarten wir positive Effekte auf Juckreiz und Schmerzempfinden. Die von der Patientenorganisation DEBRA International finanzierte Studie zielt nicht auf Heilung sondern auf Linderung der Symptome und Erhöhung der Lebensqualität der Betroffenen.

**AZA-JMML-001 Studie:** Die Studie im B Zentrum für Angeborene & erworbene Bluterkrankheiten ist eine durch die Pharmafirma Celgene gesponserte internationale, multizentrische Phase II AMG Studie zur Beurteilung der Wirksamkeit von Azacitidine bei Kindern und Jugendlichen mit Myelodysplastischem Syndrom (MDS) / Juveniler myelomonozytärer Leukämie (JMML) vor hämatopoetischer Stammzelltransplantation. Als sekundäre Studienziele werden die Sicherheit, die Pharmakokinetik (PK) und die Pharmakodynamik (PD) von Azacitidine untersucht.