ZSE TÜBINGEN
Zentrum für Seltene Erkrankungen

NEWSLETTER Juni 2013

Termine und Veranstaltungen

FAKSE
Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen

- **22. Juni 2013**
  Speichererkrankungen: Fabry & Leukodystrophien
- **19. Oktober 2013**
  Syndromale kognitive Entwicklungsstörungen im Kindesalter: Tradition - Next Generation – Transition
- **14. Dezember 2013**
  Seltene Leber- und Darmerkrankungen
- **8. Februar 2014**
  Seltene Ionenkanalerkrankungen

Unterstützen Sie das ZSE

Jetzt online spenden

Förderverein des ZSE Tübingen

Volksbank Tübingen eG
BLZ 641 901 10
KtoNr.: 30 604 001
V-Zweck: Hilfe für die Seltenen

Besuchen Sie uns auf Facebook!

Folgen Sie uns auf Twitter!

Zentrum für Seltene Erkrankungen öffnet seine Türen

Wie fühlt man sich eigentlich in einem Sonnenschutzhelm? Wie sieht die DNA einer Banane aus? Diese und ähnliche Fragen konnten am 27. April 2013 Besucher des Informationstags des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) eigenständig erforschen. Unter dem Motto „Waisenkinder der Medizin. Informieren – Kennenlernen – Erleben“ öffnete das ZSE im Tübinger Kupferbau seine Türen. Bei verschiedenen Mitmach-Aktionen konnten die Besucher sich auch über den Alltag eines Mondscheinkindes informieren oder sich mit den Experten der Tübinger Spezialzentren austauschen.
Neben dem Zentrum für seltene Hauterkrankungen beteiligten sich zudem die Zentren für seltene Augenerkrankungen und seltene genitale Fehlbildungen der Frau sowie das Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen am Tag der offenen Tür. Auf einem Bewegungs-Parcours konnten die Besucher die Schwierigkeiten im Alltag eines Patienten mit Bewegungsstörung nachempfinden und über die Sehvermögen-Brille die Auswirkungen seltener Augenerkrankungen erleben. Ergänzt wurde das Angebot von einem übergroßen Augen-Model der Technischen Universität Dresden sowie einer Foto-ausstellung des ZSE Ulm.
Mit diesem Tag möchte das ZSE Tübingen die Aufmerksamkeit für das Thema der seltenen Erkrankungen stärker in das gesellschaftliche Bewusstsein rücken und über seine Arbeit informieren.

Von Waisen- zu Adoptivkindern

Zusammen mit Eva Luise Köhler, Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen gründete das Tübinger Zentrum für Seltene Erkrankungen am 27. April das bundesweit erste Therapieforschungs-Zentrum für seltene Erkrankungen. Die großzügige Spende des Ehepaars Ensinger aus Rottenburg am Neckar in Höhe von einer Million Euro hatte dies ermöglicht. Mit dem Geld kann nun eine Studienkoordinatorin eingestellt werden, welche gemeinsam mit den ZSE-Ärzten Therapiestudien durchführen wird. Die erste Studie wird sich mit einem neuen Therapieansatz für Mukoviszidose beschäftigen. Bislang sind nur wenige Therapie-möglichkeiten für die „Seltenen“ verfügbar. Hier setzt das neue Forschungszentrum an, indem es Therapiestudien unterstützt, die auf Forschungserkenntnissen beruhen, die am ZSE gesammelt wurden. Zukünftig sollen jährlich zwei Studien gefördert werden.

Prof. Dr. Olaf Rieß (Sprecher ZSE) mit Ehepaar Ensinger und Eva Luise Köhler

12 Millionen für EU-Projekt NeurOmics

Seit Oktober 2012 koordiniert das Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik (Leitung Professor Dr. Olaf Rieß) das internationale Projekt *Neuromics*. Mit einer EU Förderung von 12 Millionen Euro forscht das *NeurOmics*- Konsortium, bestehend aus akademischen Instituten sowie privatwirtschaftlichen Unternehmen, in den nächsten fünf Jahren im Bereich seltener neurodegenerativer und neuromuskulärer Erkrankungen. Dabei setzt es auf neueste Technologien, um Diagnostik und Therapieansätze zu entwickeln. An diesen Erkrankungen wie Ataxien, spastische Paraplegien, Morbus Huntington, Muskeldystrophien sowie spinale Muskelatrophien sind in Europa rund 500.000 Patienten erkrankt. Ein Hauptziel des Projektes ist die Verbesserung der Diagnostik.
Modernste Sequenziertechnologie ermöglicht heutzutage eine große Anzahl von Genen und Genabschnitten gleichzeitig zu untersuchen. Die Suche nach Krankheits-verursachenden Genen wird damit einfacher, schneller und preiswerter - und bedeutet für Arzt und Patienten eine enorme Erleichterung.

Ataxie – Funktionsverlust von Teilen des Nervensystems

Die Bewegungsstörung Ataxie ist eine von geschätzt 7000 seltenen Erkrankungen. In Deutschland sind etwa 15.000 Menschen an Ataxie erkrankt, was einer Häufigkeit von 20:100.000 entspricht. Ataxien können die Haltung, die Sprache und das Sehen des Betroffenen beeinträchtigen. Ursache ist eine Unterbrechung der Kommunikation zwischen den Koordinationszentren im Gehirn. Dies führt zum Verlust der Fähigkeit, zielgerichtete Bewegungen auszuführen. Man spricht auch von einer Degenerationskrankheit, da bestimmte Teile des Nervensystems nach und nach ihre Funktion verlieren oder absterben. Die daraus resultierenden Symptome sind Verletzungen, Durchblutungs-störungen, Vitaminmangel und Virusinfektionen. Ataxien können in zwei Kategorien unterteilt werden: genetisch bedingte und nicht genetisch bedingte Ataxien. Bei den erblichen Formen finden sich mehr als 50 Unterarten. Zu den Häufigsten zählen die Spinocerebellären Ataxien (SCA) und die Friedreich'sche Ataxie. Auch die nicht genetisch bedingten Formen lassen sich in zwei weitere Gruppen einteilen: Nicht genetisch bedingte degenerative Ataxien, deren Ursache unbekannt ist, und die erworbenen bzw. symptomatischen Ataxien, die als Symptom bei anderen Erkrankungen auftreten. Ihnen liegen andere Krankheitsursachen wie z.B. Degenerationen des Kleinhirns durch bösartige Tumore oder Alkoholmissbrauch zu Grunde.

Kleinhirnatrophie bei einem Patienten mit SCA 3

Projekt Therapieforschung

Therapien für seltene Erkrankungen zu entwickeln ist dringend erforderlich. Nur für sehr, sehr wenige der seltenen Erkrankungen gibt es einen therapeutischen Ansatz. Unter den gegenwärtigen Bedingungen in den Kranken-häusern ist eine Testung neuer Therapien aber fast unmöglich. Mit Gründung des bundesweit ersten Therapieforschungszentrums am ZSE konnte der Grundstein für Therapiestudien für seltene Erkrankungen gelegt werden.
Die erste Studie wird sich mit Mukoviszidose befassen. Für weitere Studien sind wir auf Ihre Hilfe angewiesen. Unterstützen Sie die Therapieforschung am ZSE!
Mehr dazu finden sie hier.

Seltene Experten: Die ZSE-Spezialzentren

ZSE TÜBINGEN
Zentrum für Seltene neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen

Neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen (ZSNE) war eines der ersten Spezialzentren am ZSE Tübingen.

Seit 2010 konzentriert sich das Ärzteteam unter Leitung von Prof. Ludger Schöls vorwiegend auf Ataxien, choreatische Bewegungs-störungen, spastische Spinalpara-lysen, Leukodystrophien und syn-dromalen Entwicklungsstörungen.

Drei klinische Spezialambulanzen und eine koordinierte interdisziplinäre Betreuung bieten Patienten und ihren Familien optimale Versorgung. Neben der klinischen Versorgung in der Kinder- und Jugendklinik und im Zentrum für Neurologie werden Betroffene auch in den Spezialsprechstunden der Medizinischen Genetik betreut.
Hierdurch ist am ZSNE Tübingen der volle Umfang universitärer Hochleistungsdiagnostik gewähr-leistet. Unter andern stehen dem Ärzteteam molekulargenetische und neurometabolische Diagnostik-methoden zur Verfügung. In monatlichen gemeinsamen Fall-konferenzen diskutieren die Ärzte des ZSNE unklare Fälle.

Bei Kontaktanfragen wenden Sie sich bitte an das wissenschaftliche Sekretariat unter der Telefon-nummer 07071 – 29 85 170.

Das Ärzteteam des ZSNE