



Termine und Veranstaltungen

FAKSE 
Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen

8. Februar 2014

Neurologische
Ionenkanalerkrankungen:
Seltene Epilepsien, Migränen
& Muskelerkrankungen

12. April 2014

Kongenitale CMV-
Erkrankungen

Anmeldung www.fakse.info

Unterstützen Sie das ZSE



**Förderverein des
ZSE Tübingen e.V.**

Volksbank Tübingen eG
BLZ 641 901 10
KtoNr.: 30 604 001
V-Zweck: Newsletter2013



[Besuchen Sie uns auf
Facebook](#)



[Folgen Sie uns auf
Twitter](#)

Patienten unterstützen Erforschung ihrer Erkrankung

Der Förderverein für Hereditäre Spastische Spinalparalyse (HSP) - Forschung hat am 4. Dezember dem Zentrum für seltene Erkrankungen einen Scheck in Höhe von 22.222,22 Euro übergeben. Geleitet von dem Gedanken, dass Forscher und Betroffene gemeinsam zur Durchführung von Forschungsvorhaben beitragen sollten, ist diese Spende der erste Teil von insgesamt 22.222,22 Euro. Mit diesem Geld kann nun eine Therapiestudie zu seltenen neurologischen Bewegungsstörungen fortgeführt werden. Die Spende des Fördervereins deckt dabei rund zwei Drittel der anfallenden Kosten, der restliche Anteil wird vom Universitätsklinikum Tübingen übernommen. HSP ist eine genetisch



Dr. Rebecca Schüle-Freyer, Prof. Dr. Ludger Schoels & Rudi Kleinsorge vom Förderverein bei der Scheckübergabe

bedingte Erkrankung, die mit dem Verlust des Bewegungsvermögens einhergeht. Häufig leiden Betroffene auch an Seh- und Sprechstörungen. Die geförderte Therapiestudie hat die Unterdrückung von sogenannten Stop-Mutationen zum Ziel. Diese Mutationen führen dazu, dass zu wenig funktionstüchtiges Protein

vom betroffenen Gen produziert wird. Bestimmte Aminoglykoside, die als Antibiotika verfügbar sind, haben die "Nebenwirkung", dass sie zu einem Überlesen von Stopmutationen führen können. Das Projekt untersucht die Effektivität dieses Mechanismus bei neuen Substanzen, die weniger Nebenwirkungen haben und das Gehirn und Rückenmark besser erreichen können.

ZSE ist Teil der Weihnachtsspenden Aktion des TAGBLATTS

Das Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) ist dieses Jahr Teil der Weihnachtsspendenaktion des Schwäbischen Tagblatts. Unter anderem mit einem Forschungsprojekt zu ED, der Ektodermalen Dysplasie, konnte es sich gegen 16 weitere Bewerber durchsetzen. ED ist eine der seltenen Erkrankungen, zu denen am ZSE geforscht wird. Die Erkrankung ist erblich und tritt in vielen Varianten auf. Zu Grunde liegt eine Entwicklungsstörung des Ektoderms, welches für die Bildung von Haut, Haaren, Nägel, Zähne und Schweißdrüsen zuständig ist. Die Folge sind fehlende oder spitzzulaufende Zähne, ein Mangel an Schweiß- und anderen Drüsen sowie spärliche

Körperbehaarung. Aufgrund der fehlenden Fähigkeit zu schwitzen, leiden Betroffene häufig an Überhitzung. Das ZSE ist auf Ihre Spende angewiesen, um neue Medikamente und Therapien für die Betroffenen zu entwickeln. Pharmafirmen investieren häufig nicht in die Forschung zur Entwicklung von Medikamenten für seltene Erkrankungen, da dies für sie aufgrund der Seltenheit nicht attraktiv ist. Wenn Sie unsere Arbeit unterstützen wollen, freuen wir uns über eine Spende bei der [Weihnachtsspendenaktion](#) des Tagblatts unter der KtoNr.: 17 11 11, V-Zweck: Projekt 1 entweder bei der Kreissparkasse oder der Volksbank Tübingen.

Die autoinflammatorischen Erkrankungen sind eine heterogene Gruppe von meist genetisch bedingten Erkrankungen. Charakteristisch sind die in regelmäßigen Abständen wiederkehrenden Fieberschübe. Die dabei auftretenden systemischen Entzündungsvorgänge des Körpers treten meist ohne zugrunde liegende Infekte, Allergien, Immundefekte oder Autoimmunerkrankungen auf. Aus diesem Grund sind die autoinflammatorischen Erkrankungen nur schwer diagnostizierbar.

Die Betroffenen haben vielfältige Beschwerden. Sie reichen von leichten Symptomen wie Fieberschüben, Ausschlägen an Haut und Augen, Gelenksbeschwerden, Abgeschlagenheit, Kopf- und Bauchschmerzen bis hin zu schwerwiegenden Folgeschäden wie Taubheit, Blindheit und

Niereninsuffizienz. Die Ursache der Erkrankungen liegt in den Erbanlagen: Eine Veränderung in einem Gen führt zu einer überschießenden Entzündungsreaktion im ganzen Körper, die durch einen Botenstoff des körpereigenen Immunsystems ausgelöst wird. Da die Ursache für die Entzündungsreaktion im Körper selbst liegt, wird diese Art der Entzündungsreaktion als "Autoinflammation" bezeichnet. Die Symptome können ab der Geburt oder auch erst ab dem Erwachsenenalter auftreten. Aufgrund der genetischen Ursache finden sich

autoinflammatorische Erkrankungen häufig in ganzen Familien. Durch die generalisierten Entzündungen stellt die Diagnose und Behandlung von Erkrankten eine große Herausforderung für die behandelnden Ärzte dar.

arcT
Autoinflammation
Reference
Center Tübingen

FRÖHLICHE WEIHNACHTEN UND EIN FROHES NEUES JAHR!

Aktuelles Spendenprojekt: Konnatale Cytomegalie

Therapien und Medikamente für seltene Erkrankungen zu entwickeln ist dringend erforderlich. Leider nimmt sich die Pharmaindustrie dieser Aufgabe nur

selten an, da die geringen Fallzahlen oftmals wirtschaftlichen Überlegungen entgegen stehen. So auch bei der konnatalen Cytomegalie, einer angeborenen Virusinfektion. Das Cytomegalovirus gehört zu den Herpesviren

und wird mittels Tröpfcheninfektionen übertragen. Während es für Erwachsene ungefährlich ist, stellt es für Ungeborene eine große Gefahr dar. Die Folgen einer Infektion reichen von Hör- und Sehverlust bis zu Wachstums- und mentalen Entwicklungsstörungen. Derzeit behandelt das ZSE die dreijährige Annika, die an dieser

Krankheit leidet. Neben einer verzögerten Entwicklung liegt bei ihr auch eine Schädigung des Gehörs und der Augen vor. Im ZSE erhalten Annika,

ihre Eltern sowie ihre große Schwester die notwendige Unterstützung durch eine umfassende Betreuung. Neben einem speziell entwickelten Therapiekonzept stellt das ZSE psychologische

Hilfe zur Verfügung.

Um diese Hilfe auch weiterhin für unsere Patienten leisten und ausbauen zu können, sind wir auf Ihre Unterstützung angewiesen. So ist es vielleicht gerade zu Weihnachten eine gute Idee, einen Teil der Geschenke durch eine Spende an den Förderverein des Zentrums für seltene Erkrankungen zu ersetzen.



Das Autoinflammation Reference Center Tübingen (arcT) ist ein interdisziplinärer Zusammenschluss von Kliniken und Bereichen der pädiatrischen und internistischen Rheumatologie, Augenklinik, HNO und Dermatologie des Universitätsklinikums Tübingen. Vor allem für Ärzte sowie Patienten mit autoinflammatorischen Erkrankungen ist das arcT seit 2011 eine Anlaufstelle. Neben psychosozialer Begleitung erhalten Betroffene hier auch Unterstützung in der Bewältigung des Alltags und Beratung in sozialrechtlichen Fragen. Das Zentrum unterstützt behandelnde Ärzte zudem bei der Diagnosestellung und steht für Fragen zum weitergehenden Erkrankungs- und Behandlungsverlauf zur Verfügung. Dies ist durch die interdisziplinäre Struktur des Teams und deren großen Erfahrung in Diagnose und Behandlung der Krankheitsbilder möglich. Denn häufig wird aufgrund der Seltenheit der Erkrankungen die richtige Diagnose erst sehr spät gestellt.

Um die autoinflammatorischen Erkrankungen bekannter zu machen, bietet das arcT auch Fort- und Weiterbildungen an. Darüber hinaus betreibt das Zentrum eigene Projekte zur Erforschung dieser Erkrankungen und beteiligt sich an nationalen wie auch internationalen Forschungsk Kooperationen. Die Erstellung von Patientenregistern spielt dabei eine wichtige Rolle. Hier werden die Krankheits- und Behandlungsverläufe erfasst und gebündelt und bieten so eine Möglichkeit um eine fundierte Datenbasis zu erhalten.