

Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm

Gründungsfeier am 21. Juni 2012



Titel: Patientenversorgung und Forschung am ZSE Ulm

- Aufgaben des Zentrums
- Wege zu Diagnose und Therapie
- Mehrwert durch Zentren für Seltene Erkrankungen (SE)
- exemplarische Darstellung von Krankheitsgruppen und deren Erforschung

Zielgruppen

- Repräsentanten von Selbsthilfeorganisationen (ca. 75 P.)
- am Gesundheitssystem aktiv Beteiligte
- interessierte Forscher

Unser Zentrum ist ab heute aufrufbar unter: [www. uni-ulm/zse](http://www.uni-ulm/zse)

Aufgaben des Zentrums für Seltene Erkrankungen Ulm



Informations- und Lotsenfunktion

- Informationen zu Krankheiten, SE-Experten und klinischen Studien
- Diagnose- und Therapie-Leitlinien erstellen
- Patienten und Ärzte zum richtigen Experten lotsen
- Info-Veranstaltungen für Patienten und Angehörige
- Fortbildungen für Studierende und Ärzte

Forschung

- Diagnostische Möglichkeiten
- Erforschung der Krankheitsentstehung
- Entwicklung geeigneter Therapien
- Durchführung von Therapiestudien

Shared care

- Zusammenarbeit aller Beteiligten (medizinisch, pflegerisch, psychologisch, Sozialberatung)
- Diagnostik/Therapiebeginn/Verlaufskontrollen im Zentrum, laufende Betreuung wohnortnah

Wege zu Diagnose und Therapie

Arzt oder Betroffener
fragt beim ZSE an



Sonja
Merlak



Auswertung,
z.B. Epidemiologie,
klinischer Verlauf



Kontaktstelle
des ZSE Ulm



Freiburg
Heidelberg
Mannheim
Tübingen
bundesweit



Ggf. weitere
Experten
des ZSE Ulm



ein Experte
des ZSE Ulm



eine Expertin
eines anderen ZSE

Mehrwert durch SE-Zentren

für Betroffene

- Betreuung durch Experten
- Vermeidung von Krankheitskomplikationen und Spätfolgen
- Kompetenztransfer vom Zentrum in die Fläche

für Kostenträger

- Vermeidung von Kosten für mehrfache, nicht zielführende Arztbesuche
(die Mittel sollten für die Versorgung und für Bewältigungshilfen eingesetzt werden)

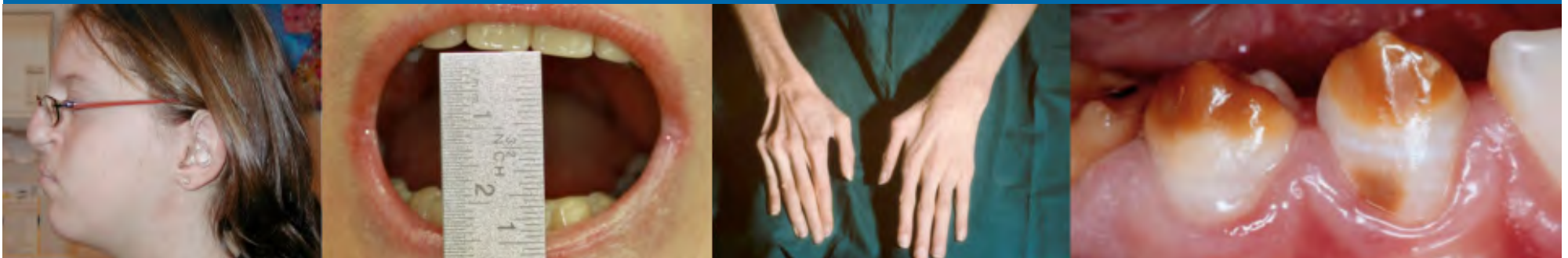
für Universitätsmedizin

- Transparenz des Angebots
- Forschungsgelder durch Vernetzung (größere Fallzahlen!)

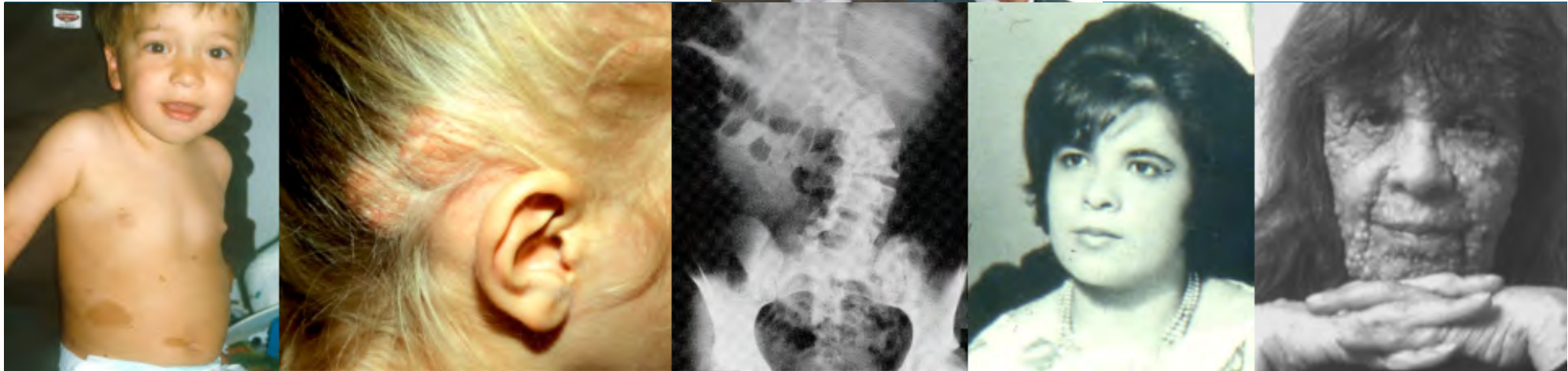


In Ulm betreute SE-Patienten

- Angeborene Anämien
- Angeborene Immundefizienz-Erkrankungen
- Dermatosen/Kollagenosen (Sklerodermie, Sjögren-Syndrom, Sklerödem)
- Glasknochenkrankheit und Syndrome mit Knochen- und Knorpelstörungen
- + Mukoviszidose (Prof. Leichsenring)
- Muskelkrankheiten (Dystrophien, Myopathien, maligne Hyperthermie)
- Neurodegenerative Erkrankungen (ALS, Huntington)
- Neurofibromatosen NF1, NF2
- Störungen der Geschlechtsentwicklung und Hormonerkrankungen
- + Syndromale Entwicklungsstörungen: Schädel-Gesicht-Mund-Zahn-Schlund



Neurofibromatose 1



Interdisziplinäre Sprechstunde, Netzwerk Neurofibromatosis (bisher BMBF-SE-Programm)

PD Dr. D. Kaufmann
Genetische
Diagnostik

Dr. K. Kunzi-Rapp
Lasertreatment
Neurofibrome

Dr. D. Eckert
u.a. Problematik
Lernstörungen

Dr. U. Baezner
Operation plexi-
former Neurofibrome

Dr. F. Kerling
Abklärung neuro-
logischer Ausfälle



Frank Lehmann-Horn



ulm university universität
uulm

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)

Degeneration des motorischen Systems

- 90% sporadisch, 10% familiär
- Inzidenz 1-3/100.000, Prävalenz 3-6/100.000
- Lebenszeitrisiko 1:400
- mittlere Überlebenszeit 3-5 Jahre

Symptomatische Therapie

- Krankengymnastik, Ergotherapie, Logopädie
- Zeitnah Hilfsmittel (Rollstuhl, Sprachcomputer, Treppenlift)
- Mobile Beatmung, PEG
- Einzig wirksames Riluzol nur geringfügig verlaufverzögernd, deshalb Therapiestudien mit neuen Medikamenten wichtig

Von Ulm aus koordiniert: Verbundprojekt MND-Net,
gefördert aus BMBF-Programm SE

Regionales ALS-Netz



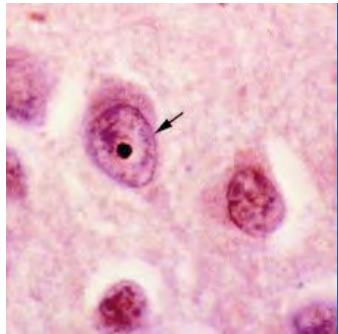
Prof.
Ludolph

Prof.
Kassubek

PD
Pinkhardt



Ziele des europäischen Huntington Netzwerkes (EHDN)



Standards of Care

Plattform für klinische Studien

Forschung

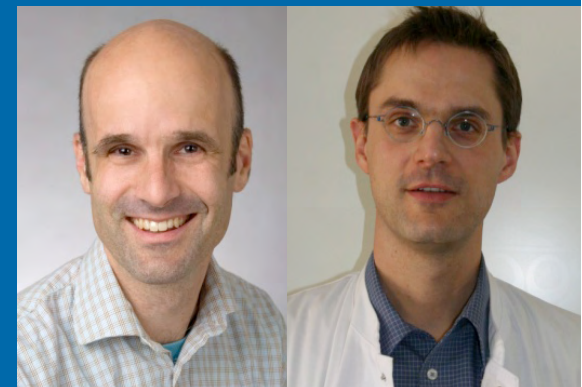
Support von Paten und Familien



Prof. Landwehrmeyer

PD Orth

Dr. Süßmuth



Bessere Behandlung

Osteogenesis imperfecta Glasknochenkrankung

Diagnostik
Konservative/Operative Therapie
Teleskop-Marknagelung
Mobile Beatmung



Betreuung in Ulm seit über 25 Jahren
(BMBF-Studie 1988-1993, DFG, Mitglied SKELNET)

Genetik
Prof. Kubisch

Kinderklinik
Dr. Graßhof

Orthopädie
Prof. Reichel

Orthop. Grundlagen
Prof. Brenner

Anästhesiologie
Dr. Wollinski

Zahnklinik
Prof. B. Haller



Frank Lehmann-Horn

Dermatologie: Systemische Sklerodermie

Seltene Kollagenose mit Multiorganbefall

- Prävalenz 20-30/100.000, Frauen:Männer 7-9:1
- eingeschränkte Überlebenszeit und Lebensqualität

Klinische Versorgung

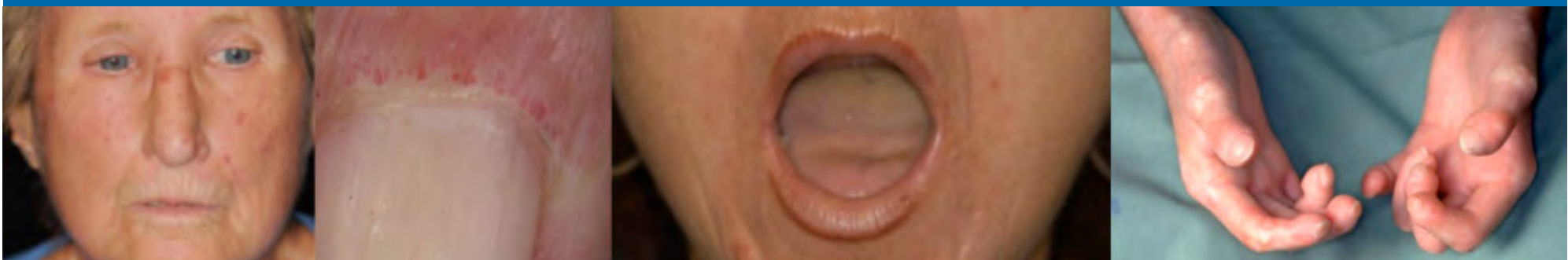
- Spezialsprechstunden, Physiotherapie, Unterstützung Selbsthilfe
- Immunsuppression (Lungenfibrose), ACE-Block (renaler Hypertonus)
- Endothelin- und Phosphodiesteraseblockade bei PAH und Raynaud
- psychosoziale Betreuung bei lebensverändernder Erkrankung

Erkenntnisgewinn durch Register und Studien zu Gefäß- und Herz-Veränderungen

- DNSS; DUO; bisher BMBF-Studie C7 (Herz), Nachfolge PREDICT Beobachtungs- u. Therapie-Studie

Interdisziplinäre Weiterbildung AIDARG

Dr. R. Chaieb PD Dr. C. Pfeiffer U. Bal



Angeborene & erworbene Anämien

Angeborene Immundefekte

Innere Medizin III (Hämatologie)
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Transfusionsmedizin

Genetische & klinische Diagnostik, kompl. Th.
Bei Immundefekten (u. einigen hämatologisch+
nicht-tumorösen Erkrankungen:
Stammzell-Transplantationen
(bundesweit 1. in Ulm in der Pädiatrie)

Erforschung neuer Transplantationsschemata
Förderung im BMBF-SE-Programm: ‚PID-NET‘



Komplexe Behandlung bei Thalassämie



Transplantation bei Osteopetrose



Prof. emer.
H. Heimpel

PD
M. Bommer

PD
H. Cario

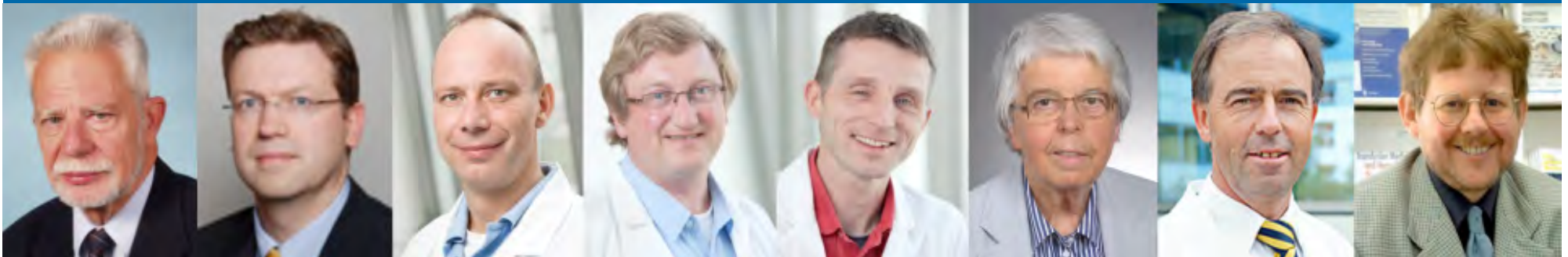
PD
A. Schulz

PD
M. Hönig

Prof.
Kohne

Prof. H.
Schrezenmeier

Dr.
K. Schwarz



Störungen der Geschlechtsentwicklung und Hormonerkrankungen



Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Kinderchirurgie, Humangenetik, Zellbiologie, Molekulargenetik, Psychologie

Störungen der Geschlechtsentwicklung (Disorders of sexual development, DSD):
Interdisziplinäre Sprechstunde, Patientenregister, EURO-DSD



Jugendliche mit extremer Adipositas:
Interdisziplinäre Sprechstunde, Patientenregister, Biobank, NGFN^{plus}

Seltene Diabetesformen:
Molekulare Diagnostik, Patientenregister, Schulungszentrum



Prof.
M. Wabitsch

Dr.
C. Denzer

Dr.
F. Denzer

Dr.
B. Lennerz

Dr. P. Fischer-
Posovszky

Dr. A.
Moss

Dr.
C. Leriche

Prof.
W. Just



Frank Lehmann-Horn



ulm university universität
uulm

Muskelkrankheiten

Neuromuskuläres Zentrum seit 1993



Neurologie: Sprechstunde

Innere Medizin II: Enzymtherapie (Lu), Myopathie (FOR 1228)

Neuroanästhesie/Neurophysiologie:
24-h Hotline Narkoseprobleme, molekulare/zelluläre Diagnose

Neurophysiologie: Beratung/molekulare Genetik/Forschung
zu Dystrophien, Myotonien und Paralysen (DGM, PPA)

Eva Luise Köhler Forschungspreis SE 2010
Aktuell BMBF-SE-Programm: ‚IonNeurONet‘ (Kanalopathien)



Vor und nach der Therapie

Prof. em. Rüdiger
Nestor der Ulmer
Muskel-Szene

Dr.
A. Rosenbohm

PD
Ch. Schumann

Dr.
S. Just

PD
W. Klingler

Prof. F.
Lehmann-Horn

PD
K. Jurkat-Rott



Frank Lehmann-Horn



ulm university universität
uulm

Zusammenfassende Erfahrungen aus Sicht

des Referenten

- meine Identifikation mit den Errungenschaften und Freude über die gute Kooperation im ZSE
- Seltene Erkrankungen halten sich nicht an Fächergrenzen, sind meist chronisch und häufig progressiv
- Frühe Diagnose und früher Therapiebeginn wichtig
- Auch wenn spezifische Therapien wünschenswert wären, so hat doch die symptomatische Behandlung einen hohen Stellenwert
- Patienten mit Seltenen Erkrankungen brauchen meist viel Zeit und Verständnis

einer undiagnostizierten, betroffenen US-Bürgerin

- “It is hard to be sick and not have a diagnosis and the doctors around here won’t treat without a solid diagnosis.”

Herzlicher Dank des ZSE-Vorstands an

ehrenamtliche Helfer:

Helga Bachmann
Prof. Bernauer
Andreas Mack
Gabi Nasfeter
Prof. Rüdel
Frau Zygalsen-Erler

Sponsoren:

Actelion
Genzyme
Grifols
Mukoviszidose FV Ulm
Novo Nordisk
Pfizer

rotbraun Gestaltung
Shire
Spepharm
Sparkasse Ulm
Ulmer Universitätsgesellschaft

Uni-Team: Dubravka Langer, Sonja Merlak,



ZSE-Vorstand: Heimpel (ber.), Schwarz, Kubisch, Jurkat-Rott, Lehmann-Horn, Cario, Vogel (ber.)



Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!