

# 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

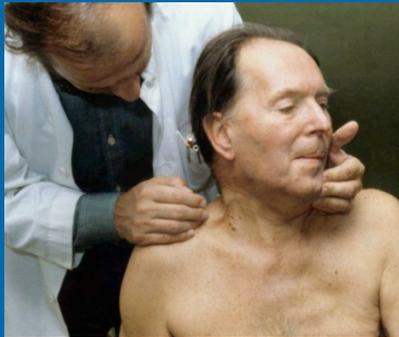
- Diagnostische Möglichkeiten
- Erforschung der Krankheitsentstehung
- Entwicklung geeigneter Therapien
- Durchführung von Therapiestudien

## 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!)

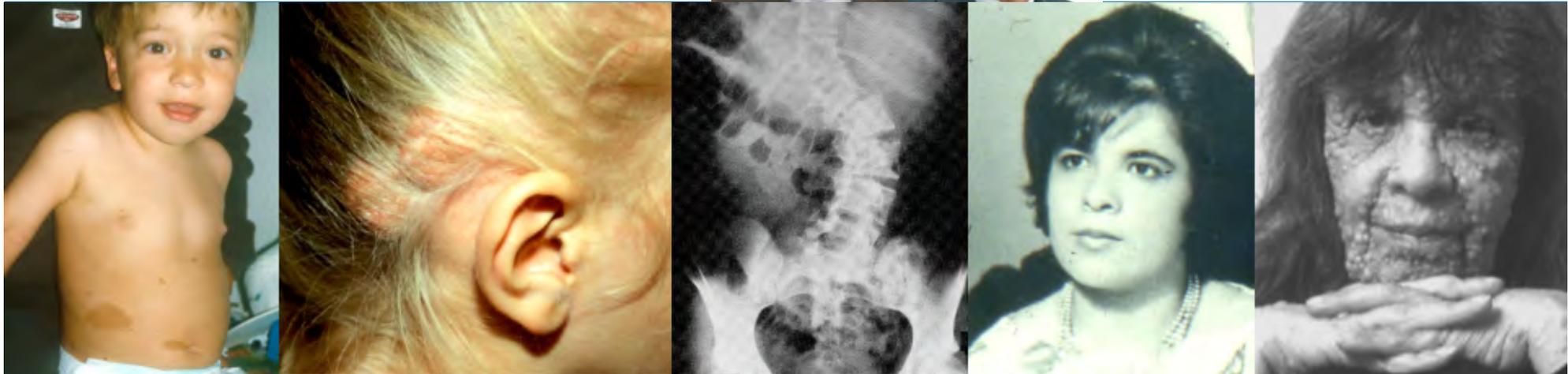


## In Ulm betreute SE-Patienten

- 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  
Laserbehandlung Neurofibrome

Dr. D. Eckert  
u.a. Problematik Lernstörungen

Dr. U. Baezner  
Operation plexiformer Neurofibrome

Dr. F. Kerling  
Abklärung neurologischer 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)



# 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

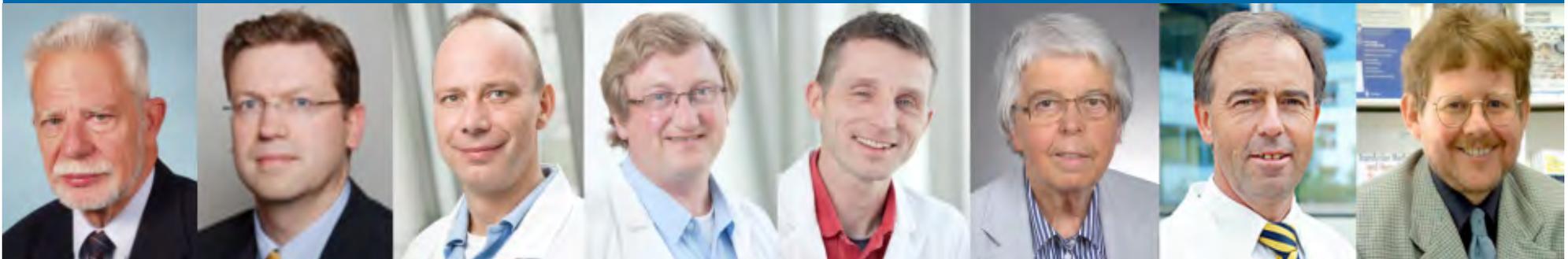
PD  
A. Schulz

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<sup>plus</sup>



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



# 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

# 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!