

Struktur



Aufgaben und Ziele

- **Optimale Diagnostik und Versorgung** von Patienten mit seltenen Erkrankungen
- Intensivierung und Bündelung der **Forschung**, um das **Verständnis** spezifischer seltener Krankheiten zu verbessern und fehlende **Therapiemöglichkeiten** zu entwickeln
- **Strukturierte Transition** von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin
- **Zusammenarbeit** mit **Patienten- und Interessengruppen** sowie den Fachgesellschaften

Europäische ReferenzNetzwerke für seltene Erkrankungen, zwei mit Koordinatorfunktion

ERKNet
MetabNet
EuroBloodNet
ERN-Lung



European Reference Network

Beschleunigung der Diagnosestellung



- Vorstellung unklarer Fälle in regelmäßigen interdisziplinären bzw. multizentrischen Fallkonferenzen
- Zugang zu innovativer genetischer Diagnostik

Kontaktdaten

Telefon: + 49 6221 56-4503

Postadresse:

Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 130.3 | 69120 Heidelberg
Seltene.Erkrankungen@med.uni-heidelberg.de

Ansprechpartner:

Dr. phil. nat. Pamela Okun (Koordination)

Priv.-Doz. Dr. med. Daniela Choukair (Ärztliche Lotsin)

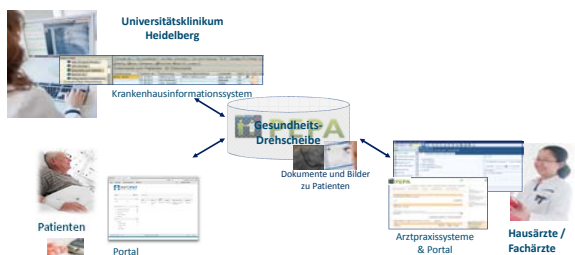
Silke Kunkel (Assistentin)

Vorgehen zur **Abklärung unklarer Diagnosen**

Bitte lassen Sie uns vorab folgende Unterlagen zukommen:

- Einreichung einer **ärztlich verfassten Epikrise**
- **Schilderung der Beschwerden aus Sicht der Patienten/ Sorgeberechtigten**
- Einen vom Patienten bzw. Sorgeberechtigten ausgefüllten **Fragebogen**

Verbesserte Kommunikation mit Primärversorger



Einführung einer **Persönlichen Einrichtungübergreifenden PatientenAkte (PEPA)**

Fotos © Universitätsklinikum Heidelberg
© ZIM / Abtl. MIS, Universitätsklinikum Heidelberg

Kooperationspartner im Versorgungsprojekt TRANSLATE-NAMSE

