

Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen

Dr Holm Graeßner*, Julia Giehl

Seltene Erkrankungen sind häufig. Etwa 3 Millionen Patienten in Deutschland leiden unter einer seltenen Erkrankung. Eine Erkrankung gilt als selten, wenn weniger als 5 von 10.000 Menschen an ihr erkrankt sind. Diagnostik, Behandlung, Therapie und Forschung verlangen die enge Zusammenarbeit von Spezialisten vieler Fachrichtungen.

BEHANDLUNGS- UND FORSCHUNGSZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN TÜBINGEN

GEMEINSAME AKTIVITÄTEN UND GESCHÄFTSSTELLE

- EDU-SE
- Sozialberatung
- Patientenregister
- Öffentlichkeitsarbeit
- NAMSE
- Ärztelotsin
- Koordination
- Biobank
- FAKSE
- Fundraising

THERAPIE-FORSCHUNGS-ZENTRUM

Deutschlandweit erstes
Therapieforschungs-
Zentrum für seltene
Erkrankungen,
gegründet im April 2013

14 SPEZIALZENTREN

Zentrum für Seltene kongenitale Infektionserkrankungen (ZSKI)	Zentrum für Seltene pädiatrische Tumoren, hämatologische und immunologische Erkrankungen (ZSPT)	Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen (ZSNE)
Zentrum für chronisches Darmversagen und intestinale Rehabilitation (ZCDIR)	Zentrum für Seltene genetische Fehlbildungen der Frau (ZSGF)	Zentrum für kindliche Fehlbildungen im Kiefer- und Gesichtsbereich (ZKFKG)
Zentrum für Seltene Augenerkrankungen (ZSA)	Mukoviszidose-Zentrum Tübingen-Stuttgart (CCFC)	Zentrum für Seltene Hauterkrankungen (ZSH)
Zentrum für Seltene Neurofibromatosen (ZNF)	Autoinflammation Reference Center Tübingen (ArCT)	Zentrum für Seltene Lebererkrankungen (ZSL)
	Zentrum für seltene Hörerkrankungen (ZSHör)	Zentrum für Moyamoya und assoziierte Angiopathien (ZMA)

AUFBAU SPEZIALZENTRUM

ZENTRUM FÜR SELTENE NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN UND ENTWICKLUNGSSTÖRUNGEN (ZSNE)



Ataxie



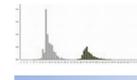
HSP



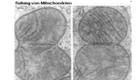
Mentale Retardierung



Leukodystrophie



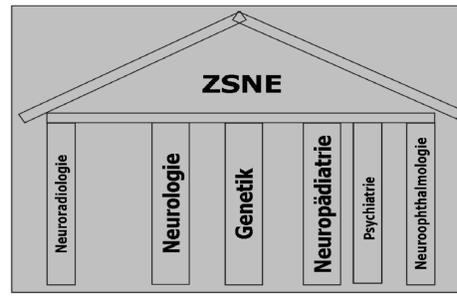
Chorea Huntington



Mitochondriopathien



Ionenkanalerkrankungen des ZNS



- Klinik
- Spezialambulanzen
- Monatl. Interdisziplinäre Fallkonferenzen
- Erkrankungsregister

- Forschung
- BMBF- Netzwerke
- EU-Netzwerke
- Hertie-Institut + DZNE

Wissen zu den Seltenen:

Aus-, Fort- und Weiterbildung für seltene Erkrankungen

FAKSE – Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen

- Interdisziplinäre Fortbildungen für Ärzte
- Lernen und diskutieren mit klinischen Experten
- Videovorträge, Falldiskussionen und „Red-Flags“
- Methodische und Strukturelle Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen

Edu-SE: Edukation für Seltene Erkrankungen

- Ausbildungsprogramm für Medizinstudierende im klinischen Semester
- Vermittlung von praktischem, fächerübergreifenden und erkrankungsbezogenem Wissen
- Aufbau eines Fundus von fächerübergreifenden Falldokumentationen zu komplexen seltenen Erkrankungen

Therapieforschungs-Zentrum für seltene Erkrankungen



Gründung des Therapieforschungs-Zentrums am 27. April 2013



1. Phase:
Einstellung einer ZSE-Studienkoordinatorin zur Dokumentation und Unterstützung von dezentralen Studien



2. Phase:
Durchführung von ZSE-initiierten Studien für seltene Erkrankungen (Stand 2019: Aktuell 11 Studien laufend, 3 Studien abgeschlossen, 4 Studien in Vorbereitung)

Projekte & Netzwerke

TRANSLATE-NAMSE: Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen



- Beschleunigte und präzise Diagnosestellung durch überregionale, interdisziplinäre Kompetenz sowie innovative genetische Diagnostik
- Verbesserung der sektorenübergreifenden Versorgung durch IT gestützte Kommunikationsplattformen
- Strukturierter Übergang von Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin

ZSE DUO – Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für seltene Erkrankungen



- Verkürzung der Zeit bis zur Diagnosestellung
- Steigerung der gesundheitsökonomischen Effizienz bei der Diagnosestellung
- Erfolgreiche Überleitung der Betroffenen in die Regelversorgung zur Einleitung einer Therapie

Europäische Referenz Netzwerke (ERN):

- ERN RND (Koordination & Partner)
- ERN EYE (Partner)
- ERN PaedCan (Partner)
- ERN ITHACA (Partner)
- ERN RARE-LIVER (Partner)



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases