



NAKSE

Gemeinsam besser versorgen

Eine Konferenz der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.
in Kooperation mit den Zentren für
Seltene Erkrankungen

26.–27. September 2019

Holiday Inn Berlin Airport
Conference Centre



#NAKSE2019



Liebe Teilnehmerinnen und Teilnehmer, sehr geehrte Damen und Herren,

herzlich willkommen zur Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen GEMEINSAM BESSER VERSORGEN in Berlin. Wir freuen uns, dass Sie gekommen sind, um mit den Expertinnen und Experten aus Patientenselbsthilfe, Medizin, Wissenschaft, Forschung, Selbstverwaltung und Politik die Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen näher zu beleuchten, zu diskutieren und Strategien zu entwerfen, die die Lage der betroffenen Menschen in Deutschland langfristig verbessern sollen.



Nationaler Aktionsplan, Zentren für Seltene Erkrankungen, Europäische Referenznetzwerke und Orphan-Drug-Status sind die Leuchttürme der positiven Entwicklung der letzten Jahre. Dennoch müssen 4 Millionen Kinder und Erwachsene mit chronischen seltenen Erkrankungen in Deutschland weiterhin leiden. Noch immer müssen wir einen eklatanten Mangel an Experten für die jeweilige Krankheit feststellen, sind die Wege zu den wenigen und oft unzureichenden Therapiemöglichkeiten weit, mit wiederholten und unnötigen Untersuchungen verbunden, dauert der Weg bis zu einer richtigen Diagnose im Schnitt fünf bis sieben Jahre, gibt es kaum Chancen auf Heilung... Hinzu kommen die psychischen und sozialen wie finanziellen Belastungen, die die Betroffenen erleben. Warum ist das so? Und vor allem: Wie wollen wir das ändern?

Nach dem Eröffnungsteil werden wir in drei Themenblöcken über Wege zur richtigen Diagnose, den Zugang zu guten Arzneimitteln und Zentren diskutieren. Auf der Posterausstellung, die während der gesamten Konferenz zugänglich ist, werden ebenfalls Projekte, Forschungsergebnisse und Initiativen vorgestellt. Der Preis für das Poster mit dem innovativsten Konzept wird am Freitag um 16 Uhr vergeben.

Alle Probleme werden wir an zwei Konferenztage nicht lösen. Aber wir können den Finger in die Wunde legen, den Status Quo beleuchten, uns von Modellprojekten und Initiativen inspirieren lassen und schließlich Lösungen entwickeln. Fortschritte jedoch erreichen wir letztlich vor allem gemeinsam. Deshalb hat die ACHSE in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen diese Fachkonferenz organisiert, auf der eben nicht nur engagierte und spezialisierte Ärztinnen und Ärzte, Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler etc. referieren. Insbesondere die Patientenvertreterinnen wie -vertreter der Selbsthilfe werden ihr Wissen sowie ihre Expertise einbringen und einmal mehr demonstrieren, weshalb Akteurinnen und Akteure im Bereich Seltener Erkrankungen darauf nicht verzichten dürfen.

Wir freuen uns auf eine informative, motivierende wie lebhaftige Konferenz, mit nachhaltig inspirierendem Austausch und wertvollen Begegnungen.

Ihre Mirjam Mann
Geschäftsführerin ACHSE e. V.

Ihr Dr. Holm Graebner
Geschäftsführer ZSE Tübingen

Die NAKSE 2019 ist eine Konferenz der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen.

Programmkommission

Dr. Holm Gräßner (ZSE Tuebingen)
Prof. Dr. Helge Hebestreit (ZSE Würzburg)
Prof. Dr. Thomas Klockgether (Universitätsklinikum Bonn)
Prof. Dr. Heiko Krude (BCSE)
Mirjam Mann, LL.M. (ACHSE)
Dr. Christine Mundlos (ACHSE)
Christoph Nachtigäller, Ass. Jur. (ACHSE)
Geske Wehr (ACHSE, EURORDIS)
Dr. Cornelia Zeidler (AG ZSE)

Organisationsteam

Dr. Christina Bürger
Rieke David
Patricia Heidrich
Hartmut Fels
Dr. Holm Gräßner
Mirjam Mann
Dr. Christine Mundlos
Bianca Paslak-Leptien
Daniela Wolf
Dr. Birte Zurek



ACHSE ist der Dachverband von und für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen und deren Angehörige in Deutschland und vertritt mit seinen mehr als 120 Patientenorganisationen die Interessen aller Betroffenen in Politik und Gesellschaft, in Medizin, Wissenschaft und Forschung.

www.achse-online.de



Das Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen (ZSE Tübingen) hat es sich zur Aufgabe gemacht, Patienten mit Seltenen Erkrankungen adäquat zu behandeln, seltene Krankheiten vor Ort, in nationalen und internationalen Verbänden zu erforschen sowie multiprofessionelle Kooperation zu fördern.

www.zse-tuebingen.de

INHALT

Vorwort	2
Programm 26. September	4
Programm 27. September	6
Referenten	8
Posterausstellung	16
Impressum	40

Beteiligen Sie sich

nakse@achse-online.de

 #NAKSE2019

Donnerstag, 26. September 2019

- 11:00 – 12:30 Eröffnung
12:30 – 13:30 Podiumsdiskussion
13:30 – 15:00 Mittagessen und Poster Session
15:00 – 16:15 Themenblock 1 – Diagnose / 1
16:15 – 17:00 Kaffeepause
17:00 – 17:30 Themenblock 1 – Diagnose / 2
17:30 – 18:30 Diskussionsrunde
19:00 – 22:00 Abendveranstaltung „15 Jahre ACHSE“

Freitag, 27. September 2019

- 9:00 – 10:30 Themenblock 2 – Zugang zu guten Arzneimitteln
10:30 – 11:00 Diskussionsrunde
11:00 – 11:30 Kaffeepause
11:30 – 13:00 Themenblock 3 – Zentren / 1
13:00 – 14:00 Mittagspause
14:00 – 14:45 Themenblock 3 – Zentren / 2
14:45 – 15:00 Diskussionsrunde
15:30 – 16:00 Abschluss
16:00 Preisverleihung Posterausstellung

Donnerstag, 26. September 2019

11:00 – 11:15 | **Eröffnung**

Dr. Jörg Richstein, ACHSE und Dr. Cornelia Zeidler, AG Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE)

11:15 – 11:25 | **Grußwort**

Eva Luise Köhler, Schirmherrin der ACHSE

11:25 – 11:40 | **Impulsvortrag**

Sabine Weiss, Parlamentarische Staatssekretärin beim Bundesminister für Gesundheit

11:40 – 11:55 |

Folker Quack, Birgit Hardt und Dario, von Tay-Sachs und Sandhoff betroffene Familie
Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e. V.

11:55 – 12:10 |

Dr. Jörg Richstein (ACHSE): Politisches Statement der ACHSE

12:10 – 12:30 |

Yann le Cam (EURORDIS): A European vision for better healthcare for people with rare diseases

12:30 – 13:30 | **Podiumsdiskussion**

- Dr. Kirsten Kappert-Gonther, MdB, Bündnis 90/Die Grünen
- Yann le Cam, EURORDIS – Rare Diseases Europe
- Mirjam Mann, ACHSE
- Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich, Universitätsklinikum Heidelberg
- Dr. Bernhard Egger, GKV-Spitzenverband

Es moderiert: Raiko Thal, Journalist und Fernsehmoderator beim rbb (Rundfunk Berlin Brandenburg)

13:30 – 15:00 | **Mittagessen – Poster Session**

Themenblock 1 – Diagnose

Die diagnostischen Möglichkeiten haben sich in den letzten Jahren rasant entwickelt. Dennoch deutet bisher wenig darauf hin, dass Seltene Erkrankungen in Deutschland schneller und besser diagnostiziert werden als bislang. Noch immer warten betroffene Menschen im Schnitt bis zu sieben Jahre auf eine richtige Diagnose. Die Wege dahin sind leidvoll und weit. Selbst wenn noch keine Behandlung möglich ist, ist es für die meisten Betroffenen und ihre Krankheitsbewältigung enorm wichtig, zu erfahren, woran sie leiden.

Die vom Innovationsfonds geförderten Projekte TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO setzen hier an. Sie haben den Anspruch, innovative diagnostische Versorgungspfade zu validieren, die in die Regelversorgung überführt werden können. Dabei sollte auch Next Generation Sequencing sinnvoll eingesetzt werden. Wir erörtern, welche enormen Möglichkeiten dieser diagnostische Ansatz mittlerweile bietet und welche Herausforderungen er stellt.

Nachdem uns präsentiert wurde, wie man dank einer Interdisziplinären Sprechstunde für Patienten ohne Diagnose oder mit Hilfe von Diagnosetools schneller zu einer richtigen Diagnose gelangen kann und welche Chancen uns die Medizininformatik-Initiative bietet, werden wir darüber diskutieren, welche Maßnahmen ergriffen werden müssen, damit sich die Wege zu einer richtigen Diagnose in Zukunft grundsätzlich verkürzen.

15:00 – 15:15 | **Warum ist die Diagnosestellung so wichtig?**

Sandra Mösche, Elterninitiative Apert-Syndrom und verwandte Fehlbildungen e. V. (EAS)

15:15 – 15:30 | **Etablierte Diagnosewege der Innovationsfondsprojekte TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO**

Prof. Dr. Heiko Krude, Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE)

15:30 – 15:45 | **Interdisziplinäre Sprechstunde für Patienten ohne Diagnose (InterPoD)**

Dr. Christiane Stieber, Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn

15:45 – 16:00 | **Pädiatrische Patienten ohne Diagnose – Stand der Exomdiagnostik**

Prof. Dr. Stefan Mundlos, Charité Berlin

16:00 – 16:15 | **Find Zebra, Dr. Google, Big Data – Wie kann die Digitalisierung bei der Diagnostik Seltener Erkrankungen helfen?**

Dr. Tobias Müller, Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE), Universitätsklinikum Marburg

16:15 – 17:00 | **Kaffeepause**

17:00 – 17:15 | **„Genome First“ Diagnostik in der Regelversorgung – Ist das die Zukunft?**

Prof. Dr. Olaf Rieß, Universitätsklinikum Tübingen

17:15 – 17:30 | **Chancen der Medizininformatik-Initiative für Patienten mit Seltene Erkrankungen**

Sebastian C. Semler, TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V.

17:30 – 18:30 | **Diskussionsrunde: Was muss sich verbessern, damit der Weg zur Diagnose in Zukunft kürzer wird?**

- Sandra Mösche, EAS
- Prof. Dr. Heiko Krude, BCSE
- Prof. Dr. Olaf Rieß, Universitätsklinikum Tübingen
- PD Dr. Martin Mücke, ZSE Bonn und niedergelassener Arzt

Es moderiert: Dr. Jörg Richstein, Vorsitzender ACHSE e. V. und Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.

19:00 – 22:00 Uhr | **Abendveranstaltung „15 Jahre ACHSE – Wir geben den Seltenen eine Stimme.“**

Freitag, 27. September 2019

Themenblock 2 – Zugang zu guten Arzneimitteln

Die europäische Orphan-Drug-Verordnung hat dazu geführt, dass deutlich mehr Medikamente für Seltene Erkrankungen entwickelt und zugelassen werden, als in der Vergangenheit. Neue genetische Therapieansätze und der zunehmende Fokus der pharmazeutischen Industrie auf seltene Krankheiten versprechen mehr Patientinnen und Patienten Hoffnung auf eine therapeutische Versorgung. Der – gewünschte – Erfolg ruft allerdings bei Kostenträgern europaweit Sorgen vor einer ungezügelter Kostenzunahme hervor. Verbunden mit den Schwierigkeiten, für Orphan Drugs gute Evidenzen zu generieren, gibt es in Europa Bestrebungen, die Nutzenbewertungen gemeinsam vorzunehmen. Fakt ist: Den etwa 8.000 Seltene Erkrankungen stehen derzeit lediglich rund 120 Medikamente mit Orphan-Drug-Status gegenüber.

In Themenblock 2 wollen wir den Sachstand aus Perspektive von Patientenseite, Gesundheitswesen und Industrie beleuchten. Wir wollen gemeinsam diskutieren, wie wir sicherstellen, dass in Zukunft mehr Medikamente für die zahlreichen Betroffenen der unzähligen Erkrankungen verfügbar, deren Nutzen zugleich bestmöglich gesichert und die Kosten volkswirtschaftlich vertretbar sind.

09:00 – 09:15 | Gute Arzneimittel aus Sicht von Patienten mit Seltene Erkrankungen am Beispiel der Mukoviszidose: Bedürfnisse, Mitwirkung, Zugang und Preise

Stephan Kruip, Mukoviszidose e. V.

09:15 – 09:30 | Zulassung von Orphan Drugs

Dr. Frauke Naumann-Winter, Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte

09:30 – 09:45 | Evidenzanforderung für die Nutzenbewertung: Warum bedarf es einer Datenerhebung nach Marktzugang?

Dr. Antje Behring, Gemeinsamer Bundesausschuss

09:45 – 10:00 | Datenerhebung nach Zulassung – Chancen und Herausforderungen aus Sicht der Industrie

Martina Ochel, Sanofi-Aventis

10:00 – 10:15 | Ist der Zugang zu Orphan Drugs für Patienten in Deutschland in Gefahr?

Mirjam Mann, ACHSE

10:15 – 10:30 | Innovativität und Bezahlbarkeit: Wo geht die Reise hin und wer hält die Balance?!

PD Dr. Thorsten Wolf, Pronova BKK

10:30 – 11:00 | Diskussionsrunde: Wie stellen wir sicher, dass gute Arzneimittel entwickelt werden?

- Stephan Kruip, Mukoviszidose e. V.
- Dr. Markus Frick, Verband der forschenden Pharma-Unternehmen in Deutschland
- Mirjam Mann, ACHSE
- Dr. Frauke Naumann-Winter, Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte
- Dr. Antje Behring, Gemeinsamer Bundesausschuss
- PD Dr. Thorsten Wolf, Pronova BKK

Es moderiert: Dr. Albrecht Kloepfer, Publizist und Politikberater

11:00 – 11:30 | Kaffeepause

Themenblock 3 – Zentren

35 Zentren für Seltene Erkrankungen haben sich mittlerweile in Deutschland etabliert oder neu gegründet. Sie beherbergen Spezialisten vieler Fachrichtungen und haben es sich zur Aufgabe gemacht Seltene Erkrankungen adäquat zu behandeln, sie zu erforschen, sich zu vernetzen, Wissen zu bündeln und es zugänglich zu machen. Parallel dazu haben die Kriterien für die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) zu einer offiziellen Anerkennung von mehr als 120 ERN-Zentren in Deutschland geführt, denen damit die Expertise für eine spezifische Krankheitsgruppe bescheinigt wird.

Dies ist eine Entwicklung, die zu begrüßen wäre, die jedoch bei Weitem nicht zufriedenstellend ist. Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) hatte sich für die Etablierung von kompetenten, qualitätsgeprüften und finanziell sichergestellten Referenz-, Fach- und Kompetenzzentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland ausgesprochen. Dieses Ziel ist nicht erreicht. Bis heute gibt es keine zertifizierte flächendeckende Struktur aus A-, B- und C-Zentren.

Während nun die ersten Krankenhäuser zwar einen Zuschlag für die besonderen Aufgaben ihrer Zentren erhalten, sind die deutschen ERN-Zentren weder finanziert, noch an die nationalen Strukturen angebunden. Aktuell werden die Kriterien für die Zentrenzuschläge gemäß § 136c SGB V i.V.m § 2 Krankenhausentgeltgesetz erneut definiert – nun vom G-BA. Dieser legt dazu Qualitätsanforderungen und besondere Aufgaben für Zentren fest.

Unsere Expertinnen und Experten in Themenblock 3 sollen Licht ins Dunkel bringen und zur Klärung der großen Frage beitragen: Wie können die teils gegenläufigen, teils komplementären Entwicklungen zu (i) Definition der Zentren mit Fokus auf eine hochqualitative vernetzte Versorgung der Patientinnen und Patienten und (ii) auskömmlicher Finanzierung der Zentren zusammengebracht werden?

11:30 – 11:45 | **Vision für eine vernetzte Versorgung**

Anke Widenmann-Grolig, KEKS e. V.

11:45 – 12:00 | **Das NAMSE-Zentrenmodell – Ziele, Kriterien, Zertifizierung**

Dr. Miriam Schlangen, Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

12:00 – 12:15 | **Was leisten die Zentren für Seltene Erkrankungen zurzeit?**

Prof. Dr. Helge Hebestreit, ZSE Würzburg

12:15 – 12:30 | **Europäische Referenznetzwerke (ERN) – Mehrwert für die Versorgung der Patienten mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland**

Dr. Holm Graeßner, ZSE Tübingen

12:30 – 12:45 | **Kodieren von Seltenen Erkrankungen – Chancen und Herausforderungen für Versorgung und Epidemiologie**

Kurt Kirch, Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information

12:45 – 13:00 | **Der se-atlas – Eine Plattform zur Darstellung von Zentren, Experten und Selbsthilfe**

Dr. Holger Storf, Medical Informatics Group, Universitätsklinikum Frankfurt

13.00 – 14:00 | **Mittagspause**

14:00 – 14:15 | **Hat die Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung (ASV) für Seltene noch eine Zukunft oder was müsste sich ändern?**

Sonja Froschauer, Bundesverband ambulante spezialfachärztliche Versorgung e. V.

14:15 – 14:30 | **Welche Möglichkeiten der Finanzierung gibt es – Chancen und Herausforderungen?**

Ralf Heyder, Verband der Universitätsklinika Deutschlands

14:30 – 14:45 | **Wie kann die Finanzierung der Zentren sichergestellt werden?**

Johannes Wolff, GKV-Spitzenverband

14:45 – 15:30 | **Diskussionsrunde – Wie wird Qualität finanziert?**

- Anke Widenmann-Grolig, KEKS e. V.
- Ralf Heyder, Verband der Universitätsklinika Deutschlands (VUD)
- Geske Wehr, ACHSE
- Johannes Wolff, GKV-Spitzenverband
- Sonja Froschauer, Bundesverband ambulante spezialfachärztliche Versorgung e. V.

15:30 – 16:00 | **Abschluss**

Geske Wehr, ACHSE und Dr. Holm Graeßner ZSE Tübingen

Es moderiert: Prof. Dr. Heiko Krude, Direktor des Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE)



Dr. Antje Behring
Gemeinsamer Bundesausschuss

Dr. Antje Behring ist seit dem Jahr 2011 als Referentin in der Abteilung Arzneimittel der Geschäftsstelle des

Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) tätig. Seit April 2018 ist sie in der Abteilung Arzneimittel Kommissarische Abteilungsleitung für den Bereich „AMNOG“. Von 2009 bis 2011 war sie als beratende Apothekerin bei der Barmer Ersatzkasse in Bayern tätig. Vor ihrem Pharmaziestudium und der Promotion arbeitete sie als Physiotherapeutin im ambulanten und stationären Bereich.



Dr. Bernhard Egger
GKV-Spitzenverband

Dr. med. Bernhard Egger MA studierte Medizin und Sozialwissenschaften in Düsseldorf. Es folgte

die Weiterbildung zum Arzt für Hautkrankheiten, Allergologie und Psychotherapie an den Universitätskliniken Düsseldorf und Göttingen. Ab 1995 war er beim AOK-Bundesverband, zunächst als beratender Arzt in der Abteilung ambulante Versorgung, ab 2003 als Leiter des Stabsbereichs Medizin tätig. Seine Arbeitsschwerpunkte waren: Methodenbewertung im Gemeinsamen Bundesausschuss, Medizinische Grundlagen der Disease-Management-Programme. Seit Oktober 2009 ist Dr. Egger Leiter der Abteilung Medizin beim GKV-Spitzenverband, mit dem Arbeitsschwerpunkt Methodenbewertung und Qualitätssicherung.



Dr. Markus Frick
Verband Forschender Arzneimittelhersteller e. V.

Dr. med. Markus Frick ist seit September 2012 als Geschäftsführer

für Markt und Erstattung im vfa tätig und dort verantwortlich für die Themenfelder HTA & Nutzenbewertung, Pricing und Market Access. Der Internist und Gesundheitswissenschaftler arbeitete zwölf Jahre an den Universitäten Bonn und Düsseldorf überwiegend im Bereich der Hämato-Onkologie. 2001 wechselte er als Leiter der Abteilung Medizin zur Westdeutschen Brust-Centrum GmbH. 2003 trat er bei der Aventis Pharma Deutschland GmbH ein und bekleidete dort verschiedene Funktionen; zuletzt leitete er die Abteilung Market Access, Evidenzbasierte Medizin und Gesundheitsökonomie bei Sanofi-Aventis Deutschland GmbH.



Sonja Froschauer
Bundesverband ambulante spezialfachärztliche Versorgung e. V.

Seit 2011 ist Sonja Froschauer Partnerin und Geschäftsführerin der

LIBERTAMED GmbH. Von 2011 bis 2017 war Sonja Froschauer zudem Geschäftsführerin des Bundesverbandes ambulante spezialfachärztliche Versorgung e. V., seit 2017 leitet sie den Verband als geschäftsführender Vorstand. Seit Anfang 2018 führt Sonja Froschauer zudem die Geschäfte der BDRh Service GmbH. Seit Januar 2019 betreut das Team der Libertamed die Geschäftsstelle des Berufsverbands Deutscher Rheumatologen e. V. (BDRh) und Sonja Froschauer fungiert als Geschäftsführerin. Darüber hinaus leitet sie als Vorstand die Cystinose Stiftung.



Dr. Holm Graeßner
Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

Dr. Holm Graeßner ist seit der Gründung im Jahr 2010 Geschäftsführer

des Zentrums für Seltene Erkrankungen Tübingen. Seither wurden in Tübingen Versorgungspfade und Versorgungsstrukturen für Patienten mit Seltene Erkrankungen etabliert, innovative Infrastrukturen wie die Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen und das Therapieforschungszentrum aufgebaut sowie Forschungs- und Versorgungsnetzwerke erfolgreich koordiniert. Das Tübinger Zentrum für Seltene Erkrankungen zeichnet sich durch eine enge Vernetzung von Forschung und Versorgung auf lokaler, deutscher und europäischer Ebene aus. Holm Graeßners Funktionen als Koordinator des Europäischen Referenznetzwerkes für Seltene Neurologische Erkrankungen und als Koordinator des Europäischen Flaggschiff-Forschungsprojektes „Solve-RD. Solving the Unsolved Rare Diseases“ sind Ausdruck dieser gelungenen Vernetzung.



Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich
Universitätsklinikum Heidelberg

Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich kämpft seit 40 Jahren am Krankenbett, in Labor, Hörsaal und Hoch-

schulverwaltung für eine bessere medizinische Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen. Die Überzeugung, dass jeder Mensch, unabhängig von seiner Diagnose, das gleiche Recht auf Gesundheit hat und Kindern durch eine frühe Diagnose und eine zielgerichtete Therapie ein scheinbar auswegloses Schicksal erspart bleiben kann, treibt sie seit Studientagen an. Als forschungsorientierte Kinderärztin arbeitete sie von 1980 bis 1998 zunächst als Hochschulassis-

tentin, dann als Oberärztin an der Kinderklinik der FU Berlin. 1998 erfolgte ihre Berufung als Professorin für pädiatrische Endokrinologie an die HU Berlin, wo sie mit der Leitung mehrerer medizinischer Institute betraut wurde. Von 2008 bis 2014 war sie Dekanin der Charité Berlin. 2017 wechselte sie als Ärztliche Direktorin an das Universitätsklinikum Heidelberg. Als Vizepräsidentin der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften und Mitglied der Leopoldina setzt sie sich ebenso wie als Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für die Förderung der Forschung im Bereich der „Seltenen“ ein.



Prof. Dr. Helge Hebestreit
Zentrum für Seltene Erkrankungen -
Referenzzentrum Nordbayern
(ZESE), Universitätsklinikum
Würzburg

Prof. Dr. med. Helge Hebestreit koordinierte die Gründung des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern (ZESE) in Würzburg, zu dessen erstem Sprecher er 2014 gewählt wurde. Seit 2018 ist er Direktor des ZESE, welches alle Aufgaben eines Typ A-Zentrums übernimmt. Prof. Dr. Hebestreit ist stellvertretender Sprecher der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen, Konsortialleiter des Innovationsfond-Projekts ZSE-DUO, in dem u.a. elf deutsche Zentren für Seltene Erkrankungen und die ACHSE zusammenarbeiten sowie Koordinator des Netzwerkprojekts des Bayerischen Arbeitskreises Seltene Erkrankungen BASE-Netz. Als Kinderarzt und Kinderpneumologe, stellvertretender Direktor der Universitäts-Kinderklinik und Leiter des Christiane Herzog-Zentrums für Mukoviszidose in Würzburg kann er bei seiner Arbeit auf viel Erfahrung in der Betreuung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, der Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe, aber auch in administrativen Fragen zurückgreifen.



Ralf Heyder
Verband der Universitätsklinika
Deutschland

Ralf Heyder ist seit Juli 2013 Generalsekretär des Verbands der Universitätsklinika Deutschlands e. V. (VUD). Der Verband organisiert sowohl den fachlichen Austausch der Universitätsklinika untereinander als auch deren politische Interessenvertretung. Bereits seit 2006 hatte er die Verbandsarbeit in leitender Funktion koordiniert. Zuvor leitete er das Büro einer im Gesundheitsausschuss tätigen Bundestagsabgeordneten. Von dort wechselte er als Referent für Grundsatzfragen der Gesundheits- und Krankenhauspolitik auf nationaler und EU-Ebene zur Deutschen Krankenhausgesellschaft. Ralf Heyder gehört dem Präsidium der Deutschen Krankenhausgesellschaft an. Er ist Mitglied im Leitungsteam der Koordina-

tionsstelle zur Umsetzung der Medizininformatik-Initiative der Bundesregierung. Zudem ist Ralf Heyder Vorstandsmitglied des Dachverbands „Deutsche Hochschulmedizin e. V.“, der gemeinsam vom VUD und dem Medizinischen Fakultätentag (MFT) gegründet wurde



Dr. Kirsten Kappert-Gonther
Deutscher Bundestag, Bündnis 90/
Die Grünen

Dr. med. Kirsten Kappert-Gonther studierte Humanmedizin in Marburg.

1993 schloss sie sowohl das Medizinstudium als auch die Promotion ab. 2001 erhielt sie ihre Approbation als Fachärztin für Psychiatrie und Psychotherapie, von 2002 bis 2005 leitete sie eine psychiatrische Ambulanz, zuvor leitete sie eine Rehabilitationseinrichtung für psychisch Kranke. Von 2005 bis 2017 führte Kirsten Kappert-Gonther eine eigene Praxis für Psychotherapie und hielt zudem Vorlesungsreihen für Psychiatrie und Psychotherapie an der Fachhochschule für Kunsttherapie in Ottersberg. Seit 2002 ist Kirsten Kappert-Gonther Mitglied der Grünen. Von 2011-2015 war sie Mitglied der Bremischen Bürgerschaft und Sprecherin für Gesundheits-, Religions- und Kulturpolitik. Von 2015-2017 wurde sie zudem zur stellvertretenden Fraktionsvorsitzenden. Seit 2017 ist Kirsten Kappert-Gonther Mitglied des Deutschen Bundestages und Sprecherin für Gesundheitsförderung wie auch Sprecherin für Drogenpolitik. Kirsten Kappert-Gonther ist verheiratet und hat zwei Kinder.



Eva Luise Köhler

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.,
Eva Luise und Horst Köhler Stiftung
für Menschen mit Seltene Erkrankungen

Eva Luise Köhler war als Lehrerin an verschiedenen Grund- und Förderschulen tätig und übernahm bereits während der Amtszeit ihres Mannes, Prof. Dr. Horst Köhler, als Bundespräsident der Bundesrepublik Deutschland von 2004 bis 2010, verschiedene Ehrenämter. Seit 2005 ist Eva Luise Köhler Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. In vielen Begegnungen hat sie miterlebt, was es für Menschen bedeutet, wenn sie oder ihre Angehörigen von einer chronischen seltenen Erkrankung betroffen sind. Mit enormem Engagement und großer Überzeugungskraft setzt sie sich seither für die Waisen der Medizin ein. Ein wichtiger Baustein ihres vielfältigen Engagements ist dabei die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen, die seit 2006 medizinisch-wissenschaftliche Forschung fördert. Dazu vergibt die Stiftung Forschungsgelder und Stipendien, veranstaltet regelmäßig Symposien und verleiht in enger Kooperation mit der ACHSE mit dem Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen eine der renommiertesten Auszeichnungen in diesem Forschungsbereich.



Prof. Dr. Heiko Krude

Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen, Institut für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie

Prof. Dr. med. Heiko Krude studierte Medizin in Freiburg und Berlin und promovierte am Institut für Experimentelle Pathologie Innsbruck in Österreich. Von 1995 bis 2003 war er Assistenzarzt in der Kinderklinik der Medizinischen Fakultät der FU Berlin, 2003 Facharzt für Pädiatrie. 2004 habilitierte er an der medizinischen Fakultät der Charité - Berlin und trägt seit 2009 die Zusatzbezeichnung „Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie“. Von 2009 bis 2013 war Heiko Krude kommissarischer Direktor der Klinik für Pädiatrie mit SP Endokrinologie, Gastroenterologie und Metabolismus. Derzeit hat Heiko Krude eine W2-Professur für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie inne. Der Direktor des Berliner Centrums für Seltene Erkrankungen an der Charité - Berlin und Leiter des Instituts für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie leitet darüber hinaus das Innovationsfond-Projekt TRANSLATE-NAMSE. Das Versorgungsprojekt hat zum Ziel, die Diagnose Seltener Erkrankungen zu beschleunigen, die Versorgung Betroffener zu verbessern und letztlich Patienten und ihren Familien eine bessere Bewältigung ihrer sehr schweren Erkrankungen zu ermöglichen.



Stephan Kruip

Mukoviszidose e. V.

Stephan Kruip, von Beruf Physiker und Patentprüfer, ist Mukoviszidose-Patient und arbeitet seit 1991 ehrenamtlich im Vorstand des Mukoviszidose e. V., seit 2014 als Bundesvorsitzender des Vereins. Der Mukoviszidose e. V. zählt ca. 5.500 Mitglieder und vernetzt Patienten, Eltern, Ärzte, Therapeuten und Forscher, die sich mit dem Thema Mukoviszidose beschäftigen. Sein Interesse gilt allen Fragen der Therapieverbesserung inklusive Sporttherapie und Komplementärmedizin bei Mukoviszidose. Trotz seiner Mukoviszidose und dank hartnäckigen Lauftrainings lief er bislang dreimal die Marathonstrecke von 42 Kilometern. Stellungnahmen zu ethischen Fragestellungen rund um die Mukoviszidose führten 2016 zu der Berufung Stephan Kruips in den Deutschen Ethikrat. Am 10. Juli 2019 wurde ihm das Bundesverdienstkreuz am Bande verliehen.



Yann Le Cam

EURORDIS - Rare Diseases Europe

Yann Le Cam war 1997 einer der Gründer der europäischen Organisation für Menschen mit Seltene Erkrankungen, EURORDIS – Rare Diseases Europe, deren Geschäftsführer er seit 2001 ist. Zudem hat er 2009 Rare Diseases International (RDI) initiiert. Yann Le Cam ist Mitglied des RDI Rates und Vorsitzender der Interessenvertretung von RDI. Er ist seit 2014 Gründungsmitglied des „NGO Committee for Rare Diseases“ der Vereinten Nationen, New York und Mitglied des Vorstandes. 2016 bis 2019 war Yann Le Cam in der Geschäftsführung der European Medicines Agency (EMA) tätig. Seine kürzlich bekleideten Ämter umfassen: Vorsitzender IRDiRC (Therapies Scientific Committee of the International Rare Diseases Research Consortium), 2013-2017, Stellvertretender Vorsitzender von EUCERD (EU Committee of Experts on Rare Diseases), 2011 – 2013 und Mitglied der Expertengruppe zu Seltene Erkrankungen im EU-Rat, 2014-2017. Yann Le Cam war einer der ersten Patientenvertreter, die ins COMP berufen wurden (Committee for Orphan Medicinal Products, EMA). Dort war er neun Jahre tätig, sechs davon als stellvertretender Vorsitzender. Yann Le Cam hat einen MBA der HEC (École des hautes études commerciales de Paris). Er ist Vater von drei Töchtern, die älteste lebt mit Mukoviszidose.



Mirjam Mann

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.

Mirjam Mann ist seit Vereinsgründung in 2004 als Geschäftsführerin

der ACHSE, zunächst ehrenamtlich, bald hauptamtlich, tätig. Mit der Übernahme der Schirmherrschaft durch Eva Luise Köhler, Frau des ehemaligen Bundespräsidenten Horst Köhler, in 2005, erfuhr ACHSE viel Rückenwind. Schnell etablierte sich die Dachorganisation von mittlerweile mehr als 120 Patientenorganisationen als die „Stimme der Seltenen“ und kann so viel für Menschen mit Seltenern Erkrankungen erreichen. Die gebürtige Niederländerin und Rechtsanwältin Mirjam Mann kann auf zehn Jahre Berufserfahrung in Wirtschaftskanzleien und als Justitiarin zurückblicken – zugelassen in Deutschland, den Niederlanden und in New York. Sie ist neben der Leitung der ACHSE-Geschäftsstelle insbesondere für die Netzwerkarbeit und Projektentwicklung sowie für die politische Interessenvertretung zuständig



Sandra Mösche

Elterninitiative Apert-Syndrom und Verwandte Fehlbildungen e. V.

Sandra Mösche ist seit vier Jahren 1. Vorsitzende der Elterninitiative

Apert-Syndrom. Mitglied im Verein ist sie, seit im Jahr 2004 ihr Sohn mit dem Apert-Syndrom zur Welt kam. Schon seit 2011 steht sie als Ansprechpartnerin für Pflegegeld und Behindertenausweis sowie für Inklusion zur Verfügung. Als Vorstandsmitglied führt Sandra Mösche auch Erstgespräche. Weiterhin kümmert sie sich darum, dass Mediziner und Patientenselbsthilfe besser zueinander finden und sich vernetzen. Sandra Mösche hat zwei Kinder und ist als Lehrerin an einer Berufsschule tätig.



PD Dr. Martin Mücke

Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn

PD Dr. Martin Mücke ist Sprecher des Zentrums für Seltene Erkrankungen

und Leiter der Abteilung für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Bonn. Ferner arbeitet er in einer allgemeinmedizinischen Praxis, die sich auf die Behandlung von Patienten mit Seltenern Erkrankungen und Patienten ohne Diagnose spezialisiert hat. Als Allgemeinmediziner weiß er, dass immer wieder Fälle in der Praxis vorkommen, die nicht nach „Schema F“ diagnostizier- und behandelbar sind. Durchschnittlich dauert es sieben Jahre, bis Patienten ohne Diagnose einen Namen für ihre Erkrankung erhalten. In dieser Zeit leiden diese Patienten seiner Erfahrung nach nicht nur

an den Symptomen ihrer nichtdiagnostizierten und damit nicht adäquat behandelbaren Krankheit, sondern auch an den psychischen Folgen, als „Simulant“ oder „psychisch krank“ abgestempelt zu werden.



Dr. Tobias Müller

Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE) Marburg

Dr. med. Tobias Müller studierte Wirtschaftsinformatik und Medizin.

Anfang 2015 begann er seine Tätigkeit als Arzt in Weiterbildung am Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE) bei Prof. Dr. Jürgen Schäfer am Universitätsklinikum Marburg. Seit Juni 2017 leitet er die Stabsstelle Digitale Transformation der RHÖN-KLINIKUM AG in Bad Neustadt a. d. Saale. Den Schwerpunkt seiner Tätigkeit bildet die Auswahl, Umsetzung und Evaluation von digitalen Strategien und Lösungen in den zentralen medizinischen Bereichen der Prävention, Diagnose, Therapie und Nachsorge innerhalb der Kliniken des Konzerns. Hierbei liegt ein besonderer Schwerpunkt auf datengetriebenen Verfahren und Anwendungen.



Prof. Dr. Stefan Mundlos

Institut für Medizinische Genetik und Humangenetik Charité – Universitätsmedizin Berlin, Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik Berlin

Stefan Mundlos ist Kinderarzt und Humangenetiker. Er absolvierte seine klinische Ausbildung von 1986 bis 1992 an der Universitätskinderklinik Mainz. Es folgten Forschungsaufenthalte an der University of Melbourne, Australien und an der Harvard Medical School in Boston, USA. Stefan Mundlos habilitierte 1997 und schloss 1998 die Ausbildung zum Facharzt für Humangenetik ab. Im Jahr 2000 wurde er als Direktor an das Institut für Medizinische Genetik und Humangenetik an der Charité – Universitätsmedizin Berlin und gleichzeitig zum Leiter einer Forschungsgruppe am Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik in Berlin-Dahlem berufen. Ende 2017 wurde er vom Senat der Max-Planck-Gesellschaft zum Auswärtigen Wissenschaftlichen Mitglied bestimmt. Sein Forschungsschwerpunkt liegt auf der Identifikation von ursächlichen genetischen Veränderungen bei Skelettfehlbildungen und seltenen Knochenerkrankungen. 2006 wurde Stefan Mundlos an die Deutsche Akademie für Naturforscher ‚Leopoldina‘ sowie 2014 an die Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften berufen. Zudem ist er seit 2017 Mitglied der European Molecular Biology Organization (EMBO).



Dr. Frauke Naumann-Winter
Bundesinstitut für Arzneimittel und
Medizinprodukte

Dr. rer. nat. M.Sc. Frauke Naumann-Winter ist seit 2013 deutsche

Delegierte beim Ausschuss für Arzneimittel für seltene Leiden (Committee for orphan medicinal products - COMP), der bei der europäischen Zulassungsbehörde für Arzneimittel EMA angesiedelt ist. Der COMP entscheidet auf Antrag der Arzneimittelentwickler, ob Arzneimittel während ihrer Entwicklung oder nach erfolgter Zulassung den Status „orphan“ tragen können. So ausgewiesene Arzneimittel haben vor Zulassung Zugang zu Gebührenerlassen, z.B. bei wissenschaftlicher Beratung und genießen nach Zulassung eine 10-jährige Marktexklusivität gegenüber ähnlichen Substanzen. Für eine Ausweisung als „orphan“ müssen neben der Seltenheit der zu behandelnden Erkrankung noch weitere Kriterien erfüllt sein. Die Molekularbiologin und Epidemiologin arbeitete auch als klinische Assessorin im Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte bei der Bewertung von Zulassungsanträgen in der Onkologie.



Martina Ochel
Sanofi Aventis Deutschland GmbH

Martina Ochel war und ist nach ihrer Ausbildung zur Diplom Biologin (Universität Düsseldorf) im Marketing &

Vertrieb bei nationalen und internationalen pharmazeutischen Unternehmen (MSD, Merz & Co., Abbott GmbH) tätig gewesen. 2003 begann sie als Abteilungsleiterin für Seltene Erkrankungen bei Genzyme, einem Biotechnologie Unternehmen und Pionier für die Entwicklung von Orphan Drugs. Seit dieser Zeit engagiert sich Martina Ochel für die Entwicklung und Verbesserung von Therapien bei Seltene Erkrankungen. 2012 wurde Genzyme vom französischen Konzern Sanofi übernommen. Als Geschäftsführerin bei Sanofi verantwortet sie heute neben dem Bereich für Seltene Stoffwechsel- und Bluterkrankungen, die Neurologie, Onkologie und Immunologie. Martina Ochel ist im Vorstand des VfA Bio und Leiterin der Arbeitsgruppe „Orphan Drugs“ im VfA Bio. Sie engagiert sich als Spruchrichterin beim FSA und ist im Vorstand des Deutschen Gender Netzwerks von Sanofi aktiv.



Folker Quack, Birgit Hardt und Dario

Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e. V.

Folker Quack und Birgit Hardt

gründeten im Januar 2015 den Verein Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e. V. Die GM-2-Gangliosidosen Tay-Sachs und Sandhoff sind neurodegenerative Stoffwechselstörungen. Betroffene Kinder werden scheinbar gesund geboren, verlieren nach und nach alle motorischen und kognitiven Fähigkeiten und müssen viel zu früh sterben. Je später die Krankheit ausbricht, desto langsamer ist ihr Verlauf. Der gemeinsame Sohn der Vereinsgründer, Dario, leidet an juvenilem Morbus Sandhoff. Seine Eltern wollten sich mit der Aussage von Ärzten, wahrscheinlich niemals eine andere betroffene Familie kennen zu lernen, nicht abfinden. Heute vertritt der Verein über 30 betroffene Familien in Deutschland und dem deutschsprachigen Ausland, die sich regelmäßig treffen. 2019 werden die GM-2-Gangliosidosen erstmalig in Europa in eine klinische Studie aufgenommen. Folker Quack arbeitet als Redakteur, Birgit Hardt als Softwareberaterin.



Dr. Jörg Richstein
Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. ,
Interessengemeinschaft Fragiles-X
e. V.

Nach dem Studium der Mathematik promovierte Jörg Richstein an der Universität Gießen und wechselte danach an die Dalhousie University im kanadischen Halifax. Dort wurde bei seinem Sohn im Alter von 15 Monaten „Fragiles-X Syndrom“, ein seltener Gendefekt, diagnostiziert. Noch von Kanada aus erfolgte ein Beitritt zur Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V. Zurück in Deutschland arbeitete Jörg Richstein aktiv in der Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V. mit und wurde in 2009 zu deren Vorsitzendem gewählt. Seit 2008 ist Jörg Richstein im Vorstand der ACHSE tätig, seit 2016 als Vorstandsvorsitzender. Dr. Jörg Richstein liegt es besonders am Herzen, dass Menschen mit Seltene Erkrankungen in allen Lebenslagen die Unterstützung erfahren, die für ein glückliches Leben erforderlich ist.



Prof. Dr. Olaf Rieß

Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik und Zentrum für Seltene Krankheiten am Universitätsklinikum Tübingen

Prof. Dr. Rieß ist Professor für Medizinische Genetik, Direktor des Instituts für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik sowie Gründer und geschäftsführender Direktor des Zentrums für Seltene Krankheiten in Tübingen. Er verfügt über mehr als 20 Jahre Erfahrung in der klinischen Genetik und der Erforschung genetisch bedingter Erkrankungen. Olaf Rieß ist/war Koordinator zahlreicher international und national finanzierter Konsortien wie EUROSCA, TECHGENE, Neuromics und SOLVE-RD. Er ist für zahlreiche Gremien beratend tätig, z.B. im Nationalen Aktionsbündnis für Seltene Erkrankungen (NAMSE) und er ist Mitglied des Vorstands des International Rare Disease Research Consortium IRDiRC. Er war mehrere Jahre Vorstandsmitglied der Studienabteilung Neurowissenschaften der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) und assoziiertes Mitglied der Gendiagnostik-Kommission des Bundesministeriums für Gesundheit (BfG). Er ist aktives Mitglied von drei Europäischen Referenznetzwerken (ERNs).



Dr. Holger Storf

Medical Informatics Group und Datenintegrationszentrum am Universitätsklinikum Frankfurt

Dr. Holger Storf leitet seit ihrer Gründung 2016 die Medical Informatics Group (MIG) und seit 2018 das Datenintegrationszentrum am Universitätsklinikum Frankfurt. Mit dem Fokus auf der Konzeption, Entwicklung und Fortführung verschiedener Projekte des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen (se-atlas, ZIPSE, OSSE) und der Mitarbeit in europäischen Projekten zur Vernetzung und Unterstützung der Experten für Seltene Erkrankungen, versucht die MIG IT-Lösungen für Seltene Erkrankungen bereitzustellen. Im MIRACUM-Projekt der Medizininformatik-Initiative des BMBF entwickelt die MIG eine Lösung, welche basierend auf Versorgungsdaten, die Diagnosefindung bei Seltene Erkrankungen unterstützt. Vor seinem Engagement in Frankfurt war Holger Storf in angewandten Medizininformatik-Projekten am IMBEI an der Universitätsmedizin Mainz und am Fraunhofer IESE in Kaiserslautern tätig. Er hat 2013 seine Promotion an der Universität Heidelberg abgeschlossen.



Dr. Miriam Schlangen

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen NAMSE

Dr. Miriam Schlangen ist seit 2010 als Leiterin der Geschäftsstelle des NAMSE tätig. Das NAMSE hat im August 2013 einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen veröffentlicht. Seit 2013 wird die Umsetzung der vorgeschlagenen Maßnahmen begleitet.



Sebastian C. Semler

TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung

Der Arzt Sebastian Claudius Semler ist seit 2004 wissenschaftlicher Geschäftsführer der gemeinnützigen Dachorganisation TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V. In dieser Funktion ist er etwa Mitglied des Beirates der Gematik und leitet die Koordinierungsstelle der Medizininformatik-Initiative (MII) des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF). Darüber hinaus ist Semler seit vielen Jahren in unterschiedlichen nationalen und internationalen Fachinitiativen und Standardisierungsgremien aktiv, etwa aktuell als ehrenamtlicher Geschäftsführer von IHE Deutschland. Zuvor übte er auch eine Lehrtätigkeit an der Freien Universität Berlin beziehungsweise der Charité Berlin aus.



Dr. Christiane Stieber

Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn

Dr. Christiane Stieber ist seit Gründung des Zentrums für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) 2011 als dessen Koordinatorin tätig. Gemeinsam mit dem langjährigen Leiter des ZSEB, dem Neurologen Professor Thomas Klockgether, rief sie bereits kurz nach der Gründung des ZSEB die Interdisziplinäre Kompetenzzentrale für Patienten ohne Diagnose (InterPoD) ins Leben, die durch die Förderung der Robert Bosch Stiftung seit 2014 als Anlaufstelle für Patienten ohne Diagnose zur Verfügung steht. Durch die Mitarbeit von Studierenden der Medizin bei der Bearbeitung der oft sehr umfangreichen Patientenunterlagen leistet InterPoD einen wichtigen Beitrag zur Ausbildung junger Ärzte. Sie werden für Seltene Erkrankungen sensibilisiert und geschult, diese als vielfältige Ursache von Beschwerden zu erkennen, sodass die Wege zur Diagnose kürzer werden können. Christiane Stieber ist Biologin und seit zehn Jahren auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen tätig.



Geske Wehr

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.,
EURORDIS – Rare Diseases Europe,
Selbsthilfe Ichthyose e. V.

Die Geburt ihres Sohnes 1996 mit einer lamellären Ichthyose brachte Geske Wehr 1997 zur Selbsthilfe Ichthyose e. V. Hier engagiert sie sich seither besonders in der Betroffenenberatung und hat sich der Organisation von Seminaren verschrieben. In 2010 war die „Vollzeit-Ehrenamtlerin“ an der Gründung des Europäischen Netzwerks für Ichthyose e. V. beteiligt, dessen Geschäftsführerin sie bis heute ist. 2013 wurde sie zudem in den Vorstand von EURORDIS – Rare Diseases Europe gewählt und ist dort seit 2017 als General Secretary tätig. Seit 2016 ist sie außerdem stellvertretende Vorsitzende der ACHSE und treibt, dank ihrer vielfältigen grenzübergreifenden Expertise, die Etablierung der Europäischen Referenznetzwerke ERN auf nationaler Ebene maßgeblich mit voran.



Sabine Weiss

Bundesministerium für Gesundheit

Nach dem Abitur und dem Studium der Rechtswissenschaften an der Ruhruniversität Bochum arbeitete

Sabine Weiss ab 1989 als Rechtsanwältin in Duisburg-Hamborn und später in Dinslaken. Von 1999 bis 2009 war sie direkt gewählte Bürgermeisterin der Stadt Dinslaken. 2009 wurde sie direkt für den Wahlkreis Wesel I in den Deutschen Bundestag gewählt. Seit 2014 war sie stellvertretende Vorsitzende der CDU/CSU-Fraktion. Am 15. März 2018 wurde Sabine Weiss zur Parlamentarischen Staatssekretärin beim Bundesminister für Gesundheit ernannt. Sabine Weiss ist seit 1980 Mitglied der CDU, zunächst als Vorsitzende des Duisburger CDU-Ortsverbandes Obermarxloh und als stellvertretende Vorsitzende der Frauen Union Duisburg. Seit 1989 war sie Fraktionsvorsitzende im Hamborner Rathaus, ebenfalls von 1989 bis 1998 Mitglied der Bezirksvertretung Hamborn und dort Vorsitzende der CDU-Fraktion. 1998 erfolgte der Wechsel zur CDU Dinslaken. 2010 bis 2016 war Sabine Weiss Vorsitzende der Frauen Union im Kreisverband Wesel. Von 2012 bis 2018 war sie Mitglied im Bundesvorstand der CDU, seit 2016 Kreisvorsitzende der CDU im Kreis Wesel.



Anke Widenmann-Grolig

KEKS e. V. – Patientenorganisation
für Menschen mit kranker Speiseröhre

Anke Widenmann-Grolig ist geschäftsführender Vorstand von KEKS e. V. und leitet das bundesweit tätige KEKS-Familienzentrum. Seit der Gründung in 2011 ist sie Vorstandsmitglied bei EAT e. V., dem weltweiten Zusammenschluss von nationalen Selbsthilfegruppen für die seltene angeborene Speiseröhrenfehlbildung Ösophagusatresie. Sie ist europäische Patientenvertreterin für Seltene Erkrankungen der Speiseröhre in ERNICA. Hier leitet sie gemeinsam mit anderen Patientenvertretern u.a. die Arbeitsgruppe „Patient Journey Ösophagusatresie“. National arbeitet sie intensiv im Aktionsnetzwerk für seltene angeborene Fehlbildungen AsaF mit und wirbt aktiv auf politischer Ebene für die Umsetzung von Mindestmengen- und Strukturkriterien für die Neugeborenen Chirurgie. Anke Widenmann-Grolig ist Mutter eines 20-jährigen Sohnes, der mit einer seltenen Form der Ösophagusatresie geboren ist.



PD Dr. Thorsten Wolf

pronova BKK

PD Dr. Thorsten Wolf leitet das Fachreferat Arzneimittel der pronova BKK, eine der größten Betriebskrankenkassen mit ca. 670.000 Versicherten. Neben dem Thema Arzneimittel beschäftigen ihn zahlreiche Querschnittsaufgaben, die unterschiedliche Bereiche miteinander vernetzen. Dazu gehört das Innovationsfondsprojekt „MAMBO“ für multimorbide Menschen sowie die Themenfelder Versorgungsanalyse und -entwicklung. Thorsten Wolf ist Mitglied im Thinktank der HealthCareFuturists und Lehrbeauftragter am Institut für Gesundheitsforschung und Bildung der Universität Osnabrück. Nach dem Abschluss seines Studiums mit dem Schwerpunkt Molekularbiologie 1991 orientierte er sich bereits in der Endphase des Studiums hin zur anwendungsorientierten experimentellen Pharmakologie und Toxikologie mit dem Schwerpunkt der Entwicklung von Alternativen zu Tierversuchen. In diesem Fachgebiet erfolgten dann auch Promotion und Habilitation. Die Tätigkeit für die BKK begann im Jahr 2004.



Johannes Wolff
GKV-Spitzenverband

Johannes Wolff ist Referatsleiter Krankenhausvergütung im GKV-Spitzenverband. 1999 bis 2003

studierte er Volkswirtschaftslehre an der Christian-Albrechts-Universität zu Kiel, Abschluss Dipl.-Volkswirt. 2004 bis 2008 war er Referent und Referatsleiter im AOK-Bundesverband. 2008 bis 2009 Referent in der Abteilung Krankenhäuser im GKV-Spitzenverband. Seit 2010 ist er Referatsleiter Krankenhausvergütung in der Abteilung Krankenhäuser im GKV-Spitzenverband.



Dr. Cornelia Zeidler
Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen, Severe Chronic Neutropenia International Registry in Europa

Bereits während ihrer Facharztausbildung bildeten die Seltene Erkrankungen einen Forschungsschwerpunkt von Dr. med. Cornelia Zeidler, den die Kinderärztin mit der Leitung des Severe Chronic Neutropenia International Registry (SCNIR) in Europa und der Koordination des BMBF geförderten Netzwerkes zu Angeborenen Blutbildungsstörungen weiter ausbaute. Als Mitglied in der Rare Disease Task Force der EU, später EUCERD, war sie an der Entwicklung der EU-Ratsempfehlung Seltene Erkrankungen und als Leiterin der NAMSE-Arbeitsgruppe „Wege zur frühzeitigen Diagnose“ an der Erstellung des Nationalen Aktionsplanes für Menschen mit Seltene Erkrankungen beteiligt. 2011 war sie Gründungsmitglied des Zentrums für Seltene Erkrankungen der Medizinischen Hochschule Hannover (ZSE-MHH) und leitet aktuell das Projekt ZSE-DUO an der MHH. Seit der Gründung der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE) in 2014 setzt sie sich als Sprecherin für die Interessen der Zentren für Seltene Erkrankungen und die Verbesserung der Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen ein.

Wir danken unseren Referentinnen und Referenten für ihre Beiträge und ihre Zeit.

Donnerstag | 13:30 – 15:00 Uhr | Poster Session

Freitag | 16:00 Uhr | Preisverleihung

Die Posterausstellung ist während der gesamten NAKSE zugänglich. In der Poster Session am Donnerstag werden die Autoren zudem ihre Poster präsentieren. Die Preisverleihung findet am Ende der Konferenz am Freitag statt. Die Programmkommission sowie ein Vertreter des Sponsors der Posterausstellung Kyowa Kirin wird das Poster mit dem innovativsten Konzept küren.

Themenblock S | Sonstige

S1 | „Stiftungsprofessur für Versorgungsforschung bei Seltenen Erkrankungen im Kindesalter“

Die Diagnose einer Seltenen Erkrankung im Kindesalter kann besondere Herausforderungen für die erkrankten Kinder und die Familienmitglieder bedeuten. Neben körperlichen, psychischen und sozialen Belastungen erleben betroffene Familien erschwerte Zugangswege und Barrieren in der regionalen Gesundheitsversorgung.

Die Versorgungsforschung bei Seltenen Erkrankungen im Kindesalter zielt daher darauf ab, mithilfe von multiperspektivischen Untersuchungen zur Versorgungssituation, die Versorgung betroffener Kinder und ihrer Familien und somit auch der Lebensqualität zu verbessern.

Die Stiftung Kindness for Kids finanziert seit dem 1.1.2019 für fünf Jahre einen Lehrstuhl für Versorgungsforschung bei Seltenen Erkrankungen im Kindesalter. Die Professur ist angesiedelt im Institut und der Poliklinik für Medizinische Psychologie am UKE, das sich, ebenso wie die Klinik und Poliklinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie und die Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des UKE an der Finanzierung des Lehrstuhls beteiligt.

Die zentralen Forschungsthemen der Forschungsgruppe beziehen sich auf die Versorgungssituation der betroffenen Kinder und Jugendlichen sowie ihrer Familien. Dabei sind unterschiedliche bereits bestehende, aber auch neu zu entwickelnde Versorgungsmodelle und spezifische Interventionen und deren Evaluation ebenso von Interesse, wie die Adressierung von Schnittstellenproblemen in der sektorenübergreifenden Versorgung und transitionsmedizinische Fragestellungen im Übergang von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin.

Ein weiterer Schwerpunkt der Forschungsgruppe sind Analysen zur psychosozialen Situation, zur Lebensqualität und zu Belastungen von betroffenen Kindern sowie deren Familien. Dabei werden Unterstützungsbedürfnisse und Unterstützungsangebote ebenso wie deren Inanspruchnahme und Wirksamkeit und die Zufriedenheit der betroffenen Familien, die die Angebote in Anspruch nehmen, untersucht.

Presenter: Prof. Dr. Corinna Bergelt, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie

S2 | „Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltenen Erkrankungen: Systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen (ESE-Best)“

Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen sowie ihre Familien sind in vielerlei Hinsicht belastet und mit besonderen Herausforderungen konfrontiert. Es dauert häufig sehr lange, bis die richtige Diagnose gestellt wird, und der Weg dorthin bedeutet diverse Kontakte mit unterschiedlichen Ärztinnen und Ärzten verschiedener Fachrichtungen und Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE). Auch nach Diagnosestellung bleibt die Versorgung aufgrund begrenzter regionaler Ressourcen eine große Herausforderung. Schnittstellen in der ärztlichen Versorgung können dabei eine zentrale Rolle einnehmen.

Die Hauptziele des Projektes ESE-Best sind 1) eine systematische Bestandsaufnahme und Analyse bestehender Konzepte und Instrumente zum Schnittstellenmanagement bei Seltenen Erkrankungen und 2) die Entwicklung von Implementierungsempfehlungen zu einem (sektoren-)übergreifenden Best-Practice-Modell.

Basierend auf einer systematischen Literaturrecherche, Expertenworkshops, Vor-Ort-Visitationen und Befragungen der ZSE und kooperierender Primärversorgerinnen und -versorger erfolgt in der ersten Projektphase eine umfassende Bestandsaufnahme bestehender Konzepte zum Schnittstellenmanagement bei Seltenen Erkrankungen. In der zweiten Projektphase werden ausgewählte Konzepte zum Schnittstellenmanagement durch multiperspektivische Befragungen (zuweisende und kooperierende Ärztinnen und Ärzte, Betroffene) evaluiert. Die abschließende Projektphase beinhaltet die Integration der gewonnen Erkenntnisse und die Ableitung konkreter Empfehlungen zur Implementierung eines (sektoren-)übergreifenden Best-Practice-Modells zum Schnittstellenmanagement.

Nach Ende des Projektes liegt eine umfassende Bestandsanalyse zu Konzepten des Schnittstellenmanagements bei Seltenen Erkrankungen sowie Empfehlungen hinsichtlich des Schnittstellenmanagements im Hinblick auf den Zugang zu ZSEs und auf die Informationsweitergabe sowie auf transitionsmedizinische Konzepte vor.

Presenter: Prof. Dr. Corinna Bergelt, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie

Weitere Autoren: Maja Brandt, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie;

Ramona Otto, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie; David Peplinski, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie; Dr. Laura Inhestern Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie.

S3 | „Ist die Zeit reif, um das Silodenken im Bereich der Patientenversorgung bei seltenen Erkrankungen zu durchbrechen?“

Für seltene Erkrankungen besteht in einem zunehmenden komplexen Umfeld immer mehr die Notwendigkeit der Vernetzung aller Stakeholder aus dem Healthcare Bereich. Bisher sind viele einzelne Maßnahmen zur Verbesserung in der Versorgung dieser Patienten umgesetzt worden, die oft zu wenig ineinandergreifen, was aber notwendig ist, um eine Nachhaltigkeit zu erzielen.

Anhand einer „Patienten-Journey“, die ein Patient mit einer seltenen Erkrankung durchläuft, soll aufgezeigt werden, welche einzelnen Maßnahmen bereits vorhanden sind und wo noch Verbesserungsbedarf besteht. Verschiedene Maßnahmen von Stakeholdern aus dem gesundheitspolitischen Umfeld sind aufgeführt, für die Pharmaindustrie ist beispielhaft Sanofi Genzyme dargestellt. Die Darstellung erhebt keinerlei Anspruch auf Vollständigkeit. Lücken, aber auch Chancen als Diskussionsgrundlage sollen so sichtbar gemacht werden.

Unsere Anregung ist eine langfristige, institutionelle Zusammenarbeit aller Stakeholder zu etablieren, die sich mit offenem Blick aus der bisherigen Siloperspektive verabschieden sollten. Teilnehmer sollten mutig genug sein, sich auf ein neues Format des Austausches und der Zusammenarbeit einzulassen.

Presenter: Birgit Bering, Neu Isenburg / Germany

Weitere Autoren: Liza Swars, Neu Isenburg / Germany

S4 | „Aromatic-L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency: What is it and how is it diagnosed?“

AADC deficiency is an ultra-rare inherited autosomal recessive disorder characterized by markedly reduced biosynthesis of dopamine as well as other monoamine neurotransmitters. Based on genomic DNA sequence databases and abnormal CSF profiles in US patients, the prevalence of AADC deficiency is estimated at 1/42,000 newborns. Symptoms typically emerge in the first months of life and include: hypotonia and movement disorders (especially oculogyric crisis and dystonia), autonomic dysfunction, and behavioral disorders. AADC deficiency is often not diagnosed or misdiagnosed. The diagnosis of AADC deficiency requires 2 of 3 of the following: analysis of metabolites in cerebrospinal fluid, assessment of plasma AADC activity, and/or DNA sequence analysis, and is frequently delayed for years. Novel metabolomic techniques promise early diagnosis of AADC deficiency by detection of 3-O-methyl-dopa in serum or dried blood spots. Most patients experience an unrelenting disease course with poor

or no response to conventional medical treatments. The advent of gene replacement therapy represents a potentially promising new avenue of treatment for patients with this devastating disease. Besides scientific publication, results will be published as brochures for patients and healthcare guidelines.

Presenter: Axel Böhnke, PTC Therapeutics Germany GmbH, Frankfurt, Germany

Weitere Autoren: Christian Werner PTC Therapeutics Germany GmbH, Frankfurt, Germany; Serene Forte, PTC Therapeutics Inc, Lynnfield, Massachusetts, USA

S5 | „What do you need? How do you cope? Including knowledge and everyday experience of patients and their caregivers in the development of suited health care programs for orphan diseases“

Background: Over 6.000 different orphan diseases affect different aspects of life in different ways. It seems practical impossible to provide scientific research and specialized support for each of these aspect combinations. Facing these limitations, it may be efficient to map 1) core patients' needs and 2) individual coping strategies that are deemed helpful in everyday life. Patients and their private and professional caregivers live and cope with the effects of a rare disease for many years on a regular basis. They have thus great practical experience. Sharing this knowledge provides important orientation in self-help networks. However, this knowledge is not yet systematically used to inform scientific research, patient information and holistic, specialized health care programs.

Objective: The study aims to develop corresponding research instruments using the example of Williams Syndrome (WS). WS is a developmental disability associated with a gene loss on chromosome 7. Most individuals with WS need lifelong support. Method: In a concurrent Mixed-Methods Design, 74 semi-structured interviews were conducted with private and professional caregivers of patients with WS. Both qualitative (N=74) and quantitative (N=31) data was collected. Variables and topics, such as language or motor skills, were not pre-selected, but rather instead, participants were asked, which are the most important challenges in their individual life.

Core questions target focus areas: Needs (Focus Area 1), example: “Which are the challenges in your life that burden you most?”, “Which problems most urgently need to be solved?” Coping Strategies (Focus Area 2), example: “Which strategies did you find that allowed a positive effect on the quality of life of the individual with WS?” Data is currently being analyzed using Qualitative Content Analysis in MAXQDA and descriptive statistics. Besides scientific publication, results will be published as brochures for patients and healthcare guidelines.

Presenter: M.A Vera A. Danielsmeier, Universität Bremen, Hochschule Zittau/Görlitz

Weitere Autoren: Ingolf Prosetzky, Hochschule Zittau/Görlitz

S6 | „Phosphatdiabetes in Deutschland - Evidenz aus der Versorgungsforschung mittels Analyse deutscher Krankenkassendaten“

Ziele: Phosphatdiabetes oder XLH ist eine seltene erbliche Knochenerkrankung, die ca. 80% aller Fälle von erblicher Hypophosphatämie abdeckt und durch Phosphatverluste und einen Überschuss von FGF23 gekennzeichnet ist. Sie verursacht Knochendeformationen, die dann beginnen, wenn Kinder anfangen zu laufen. Frühere Analysen von Krankenversicherungsdaten zeigten, dass das Durchschnittsalter der XLH-Patienten 55 Jahre beträgt. Daher wurden weitere Analysen zur Identifizierung von betroffenen Kindern durchgeführt.

Methoden: Basierend auf retrospektiven sechsjährigen GKV Abrechnungsdaten wurde eine repräsentative Stichprobe von ~4 Mio. Versicherten analysiert. Die Patienten mussten in verschiedenen Quartalen des Jahres mindestens eine vollständige stationäre oder zwei bestätigte ambulante Diagnose(n) (E83.30 ICD-10 GM) und kontinuierlichen Versicherungsschutz haben. Zur Identifizierung von Kindern, die vermutlich an XLH erkrankt sind, wurden verschiedene mit XLH verbundene Kombinationen von Diagnosen, Medikamenten und Verfahren, analysiert.

Ergebnisse: Es wurden 136 Patienten mit initialer erblicher Hypophosphatämie gefunden, was auf 2.176 Patienten mit XLH der deutschen Bevölkerung hochgerechnet wurde. Der Anteil der Kinder beträgt 17% dieser Kohorte, wovon ein Drittel durch die zusätzliche Diagnose- und ATC-Kombination gefunden wurde. Sie wurden durch „Folgen von Rachitis“ (E64.3), „Kleinwuchs (E34.3) und „infantiler idiopathischer Skoliose“ (M41.0) identifiziert. Bis zu 40% aller Patienten mit XLH (altersunabhängig) erhielten spezialisierte Medikamente (Hormone oder Vitamine).

Schlussfolgerungen: Diese Analyse zeigt, dass bei pädiatrischen XLH-Patienten Fehldiagnosen möglich sind. Bis zu 60% aller XLH-Patienten werden nicht mit einer dokumentierten konventionellen Behandlung (altersunabhängig) behandelt, was auf Versorgungslücken und die Notwendigkeit einer weiteren Sensibilisierung für die Erkrankung hinweist. Orale Phosphatlösung als Arzneimittel zur Behandlung von Kindern mit XLH ist in Deutschland nicht generell verfügbar, und die gesundheitliche Qualität in dieser Kohorte ist schwierig zu beurteilen.

Presenter: Dr. Axel Döb, Kyowa Kirin

Weitere Autoren: Melanie May, HGC Healthcare Consultants GmbH; Chiara Feig, HGC Healthcare Consultants GmbH; Dirk Maessen, Kyowa Kirin GmbH

S7 | „Das Nationale Register für primäre Immundefekte (PID) in Deutschland“

Das deutsche PID-NET Register wurde 2009 gegründet und seit neun Jahren hauptsächlich von der Bundesregierung (BMBF) und nun von der European Society for Immunodeficiency (ESID), GAIN (German multi-organ Auto-Immunity Network - Förderkennzeichen 01GM1910A) und RESIST (Deutsche Exzellenzstrategie,

Förderkennzeichen: EXC 2155) finanziert. Das PID-NET Register ist die einzige Datenbank Deutschlands, welches das gesamte Spektrum der PIDs abdeckt. Die Dokumentation erfolgt online.

Ende April 2019 waren 3173 Patienten aus 43 Zentren registriert, mit 2666 lebenden Patienten. Von den 2666 Patienten waren 1132 (36%) unter 18 Jahren. Von 122 lebenden Patienten mit schwerem kombiniertem Immundefekt (SCID) waren 84 Patienten Kinder. Von 91 Patienten mit kombiniertem ID waren 45 Patienten Kinder.

Von allen 3173 Patienten erhielten 1298 Patienten Immunglobulin-Substitutionen (24% intravenös, 75% subkutan).

485 Patienten erhielten mindestens eine Stammzelltransplantation und neun Patienten eine Gentherapie; vier von ihnen erhielten beide.

Die häufigsten PIDs waren variables Immundefektsyndrom (CVID) (27%), nicht klassifizierter Antikörpermangel (10%), septische Granulomatose (CGD) (5%), SCID (4%), Agammaglobulinämie (4%), isolierter Subklassenmangel (4%), kombinierter Immundefekt (3%) und DiGeorge-Syndrom (3%).

Unter den 1283 Patienten mit Genmutation hatten die meisten Mutationen im Btk (106 Patienten), GP91-phox(CYBB) (103 Patienten) und Del 22q11.2 (90 Patienten).

2182 Patienten (78%) hatten als anfängliche Symptome Infektionen, 798 (29%) Fehlregulation des Immunsystems, 271 (10%) syndromale Erscheinungsbilder und 29 (1%) bösartige Tumore. 152 Patienten (5%) waren symptomfrei, 108 (3%) wurden aufgrund von Laborauffälligkeiten diagnostiziert.

In Anbetracht der Prävalenz von PID in anderen Ländern wie Frankreich erwarten wir in Deutschland zwischen 5000 und 9000 PID Patienten.

Presenter: M.A. Sabine M. El-Helou, Institute for Immunodeficiency, Center for Chronic Immunodeficiency (CCI), Medical Center - University of Freiburg, Faculty of Medicine, University of Freiburg, Freiburg, Germany, RESIST - Cluster of Excellence 2155 to Hanover Medical School, Satellite Center Freiburg, Freiburg, Germany, Department of Clinical Immunology and Rheumatology, Hanover Medical School, Hanover, Germany

Weitere Autoren: PID-NET Registry Konsortiums

S8 | „Multizentrische Datenauswertung aus dem elektronischen Dokumentationstagebuch Haemoassist®2“

Adhärenz und Dokumentationsqualität in der Prophylaxe bei Hämophilie und Von-Willebrand-Syndrom – Systematische Auswertung aus dem elektronischen Tagebuch Haemoassist®2

Auswertung I: Adhärenz in der Prophylaxe bei Hämophilie und Von-Willebrand-Syndrom - Systematische Auswertung aus dem elektronischen Tagebuch Haemoassist®2

Methode: Untersucht wurden die Daten von 202 Patienten in Bezug auf das Verhältnis von ausgeführten zu geplanten Infusionen

sowie der Zeitabstand zwischen dokumentierten Infusionen und geplanten Infusionszeitpunkten. Ergebnis: Die durchschnittliche Adhärenz betrug 86 Prozent, der durchschnittliche Zeitabstand zwischen geplanten und ausgeführten Infusionen lag bei ± 2 Stunden. Die meisten Infusionen erfolgten innerhalb von weniger als 12 Stunden gegenüber den geplanten Infusionszeitpunkten.

Auswertung II: Qualität elektronischer Behandlungsdokumentationen mit Haemoassist®2 bei Patienten mit Hämophilie und Von-Willebrand-Syndrom

Methode: Untersucht wurden die Daten von 796 Haemoassist®2-Anwendern. Verglichen wurden die ersten drei mit den letzten drei Nutzungsmonaten. Ergebnis: Die dokumentierte Infusionsanzahl entsprach den erwarteten Zahlen aus der Literatur. Die Dokumentation blieb über den Beobachtungszeitraum (erste drei Monate versus letzte drei Monate) konsistent. Die Anzahl der dokumentierten Ereignisse blieb ähnlich. Mit einer steigenden Nutzungsdauer stieg der Zeitabstand zwischen Infusion und Dokumentation. Die Durchschnittszeit (im Median) zwischen Infusion und Dokumentation lag bei 4 Stunden. Insgesamt erfolgte die Dokumentation über die App-Anwendung zeitiger als über die Webanwendung. Akute Blutungen wurden zeitiger dokumentiert als Prophylaxe-Faktorgaben.

Konklusion: Haemoassist®2 liefert verlässliche Dokumentationsdaten, um die Hämophilie- und VWS- Behandlung zu analysieren.

Presenter: Dr. med. Tobias Lüke, Pfizer Pharma GmbH

Weitere Autoren: A. Tiede, Hannover Medical School, Hannover, Germany; A. Santamaria, University Hospital Valle d'Hebron, Barcelona, Spain; G. Goldmann, Bonn University, Bonn, Germany; M. Canaro, Hospital Son Espases, Palma de Mallorca, Spain; A. Palomero, Hospital Son Espases, Palma de Mallorca, Spain; L.J. García Frade, Hospital Rio Hortega, Valladolid, Spain; F. Martinez, University Hospital Valle d'Hebron, Barcelona, Spain; J.E. Megias-Vericat, Hospital La Fe, Valencia, Spain; F. Garcia Candel, Hospital Virgen Arrixaca, Murcia, Spain; V. Jimenez Yuste, University Hospital La Paz, Madrid, Spain; M. Sparber-Sauer, Olga-hospital Klinikum Stuttgart, Stuttgart, Germany; S. Halimeh, Rhine Ruhr Coagulation Center, Duisburg, Germany; D. Adolf, StatConsult, Magdeburg, Germany; M. Hukauf, StatConsult, Magdeburg, Germany; J. Reichmann, StatConsult, Magdeburg, Germany; S. Bonadad, Hospital La Fe, Valencia, Spain; J. Oldenburg, Bonn University, Bonn, Germany

S9 | „Assistenz zur Stärkung der Gesundheitskompetenz und Krankheitsbewältigung für von Dystonie betroffene Menschen“

Verschiedene Entwicklungen der jüngste Zeit weisen darauf hin, dass die bisherige Form der Selbsthilfe vor Ort allein nicht mehr ausreicht, um unsere Zielgruppe gut zu erreichen und ihnen entsprechende Hilfe zukommen zu lassen. Als Selbsthilfeorganisation sind wir daher gefordert, dem veränderten Bedarf an Orientierung, Information und Unterstützung nachzukommen. Eine Weiterentwicklung unseres Selbsthilfeangebots sehen wir

daher als dringend geboten an. Im Medienzeitalter findet der Austausch von Informationen und Erfahrungen und Lebensproblemen zunehmend im Internet statt. Deshalb ist die Ergänzung unseres Hilfsangebotes für an Dystonie erkrankte Menschen dringend erforderlich. Das vorhandene Online-Forum soll zu einem geschützten und betreuten Online-Portal ausgebaut werden.

Presenter: Hedwig Hagg, Deutsche Dystonie Gesellschaft e. V.

S10 | „SAVE – Telemedizinisches Konzept zur Optimierung von Diagnose und Therapie seltener Erkrankungen“

Hintergrund: Die Cystinose ist eine sehr seltene Multiorganerkrankung, die eine interdisziplinäre Betreuung der Patienten erfordert. 10/2012 wurde in Kooperation mit der Cystinose-Selbsthilfe das Konzept zur interdisziplinären Betreuung in Form einer („One-Stop-Clinic“) etabliert. Es werden sowohl erwachsene wie auch pädiatrische Patienten gesehen. Der Patient konsultiert innerhalb eines Termins ein Behandler Team aus bis zu zehn Fachdisziplinen. Als Herausforderung stellte sich die standardisierte Erfassung der Befunde, die Zusammenführung der Daten, die zeitnahe Übermittlung an die Weiterbehandelnden vor Ort, sowie die prospektive Datenerfassung in einem Register dar.

Ziel: Im Rahmen des Projektes wurde ein webbasiertes Tool zur Dokumentation der interdisziplinären Behandlung seltener Multiorganerkrankungen am Beispiel der Cystinose entwickelt, womit Diagnostik, Therapie und Transition seltener Erkrankungen verbessert werden sollen. Der Austausch wohnortnaher Behandler mit den Experten wird unterstützt, ein Expertisen-Transfer kann stattfinden und eine durchgängige Behandlung während der Transition ermöglicht. Das Projekt basiert auf dem Open-Source Registersystem OSSE und ist auf weitere seltene Erkrankungen übertragbar. Die Patientendaten werden prospektiv ohne Verzögerung erfasst. Nur hierdurch kann eine fundierte Diagnostik und Therapie dieser sehr seltenen Erkrankung erreicht werden. Zudem ist eine Anbindung an nationale und internationale Register bei entsprechender Einwilligung des Patienten vorgesehen.

Umsetzung: Die Inhalte der einzelnen Fachbereiche, sowie Stammdaten, Untersuchungsintervalle, zu hinterlegenden Plausibilitäten sowie Pflichtfeldoptionen wurden definiert und die Anforderungen an das Softwaresystem festgelegt. SAVE soll ab Ende 2019 in der Cystinose Sprechstunde eingesetzt und kontinuierlich weiterentwickelt werden.

Förderung: Das Projekt wurde vom Bayerischen Gesundheitsministerium vom 1.7.2017 bis 31.12.2018 gefördert.

Presenter: Priv.-Doz. Dr. med. Katharina Hohenfellner, Klinikum Rosenheim

Weitere Autoren: Holger Storf, Universitätsklinikum Frankfurt, Medical Informatics Group (MIG); Jens Göbel, Universitätsklinikum Frankfurt, Medical Informatics Group (MIG)

S11 | „ich hab was, was du nicht siehst“

Kurzdarstellung Syringomyelie Bei einer Syringomyelie ist in der grauen Substanz des Rückenmarks ein meist länglicher, mit Flüssigkeit gefüllter Hohlraum (die Syrinx), der die graue Substanz verdrängt, insbesondere im Bereich der Hals- und Brustwirbelsäule können sich mehrere oder auch nur eine Syrinx bilden. Unter Umständen damit einhergehend, in jedem Fall, aber ursächlich ist eine Beeinträchtigung oder gar starke Behinderung der Zirkulation des Nervenwassers.

Es besteht kein Zusammenhang zwischen der Größe einer Syrinx oder der Anzahl der Syringomyelien und der Schwere der Erkrankung, wie auch zumeist kein Kausalzusammenhang zwischen Lage der Syrinx und Beschwerden herzustellen ist. Die Syrinx kann, einmal gebildet, über die Jahre in ihrem Umfang wachsen.

Syringomyelie ist entgegen veralteter Lehrmeinung keine Krankheit der Seele/Psyche und hat auch nichts mit einer Geisteskrankheit zu tun.

Die Ursachen für die Entstehung der erworbenen Syringomyelie sind wissenschaftlich noch nicht abschließend geklärt. Sicher aber ist, dass die Ursache einer erworbenen Syringomyelie stets eine Behinderung der Nervenwasserzirkulation ist. Ist die Nervenwasserzirkulation im Rückenmarkkanal an einer Stelle blockiert, sucht sich das Nervenwasser in der Enge des Rückenmarkkanals einen anderen Weg und es entsteht eine Syrinx.

Kurzdarstellung Chiari-Malformation Die Chiari Malformation gehört zu den häufigsten embryonalen Entwicklungsstörungen.

Bei der Chiari Malformation kommt es zu einem Tiefstand von Kleinhirnteilen (Kleinhirn, Kleinhirntonsillen), welche bis in das Hinterhauptsloch (Foramen magnum) und darüber hinaus reichen und so oftmals zu einer Zirkulationsstörung des Nervenwassers führen.

Aufgrund der unterschiedlichen Ausprägungen wird die Chiari Malformation in 7 Typen unterteilt.

Presenter: Bernd Hüsges, Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e. V.

S12 | „Schwangerschaft, Kleinwuchs und Elternsein“

Es zeigt sich, dass Kinderwunsch durchaus vorhanden und durchführbar ist. Die Schwangerschaften verlaufen relativ unproblematisch, ähnlich der Schwangerschaften normalwüchsiger Frauen. Die insgesamt 65 Schwangerschaften verliefen 52 Mal (80%) ohne Probleme. Es wurden keine zusätzlichen Vorsorgetermine gegenüber normalwüchsigen Schwangeren durchgeführt. Ab der 34. SSW wurde vermehrt über größere Anstrengungen im Alltag berichtet aufgrund des größeren Bauchvolumens. Bei Frauen mit disproportioniertem Wachstum, z.B. bei der Achondroplasie, werden die alltäglichen Verrichtungen mit Zunahme des Bauchvolumens schwieriger, da die verkürzten und nicht komplett ausstreckbaren Arme dies erschweren. Bei 13 (20%) Schwangerschaften wurden Probleme, z.B. frühzeiti-

ge Wehen genannt. Zwischen der 37. und 39. SSW wurden die meisten Kinder geboren. Auffällig im Gegensatz zu Geburten bei normalwüchsigen Frauen ist die Sectiorate von 100%. Allen Frauen wurde eine geplante Sectio vorher empfohlen und dann auch durchgeführt. Die meisten Frauen sind am Tag oder einen Tag vor der Geburt in die Klinik gekommen. Die Dauer des Klinikaufenthaltes nach Geburt blieb in der Regel unter einer Woche. Viele Teilnehmerinnen berichteten darüber, dass auf Seiten der Behandler häufig ein hohes Unwissen über Kleinwuchs vorlag und dadurch häufig keine optimale Beratung stattfand. Dies resultierte vereinzelt sogar in der Empfehlung, die Schwangerschaft abzubrechen, weil ein kleinwüchsiges Kind erwartet wurde.

Presenter: Florian Innig, Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e. V.

Weitere Autoren: Franz Bahlmann, Bürgerhospital Frankfurt am Main

S13 | „Selten, aber nicht allein“

Erzählt in Stichworten und Bildern die Geschichte von einer sehr seltenen Diagnose („Sie werden nie eine zweite Familie treffen“) zu einer schlagkräftigen Selbsthilfegruppe mit fast 30 Familien in nur fünf Jahren. Erstmals wird das Krankheitsbild 2019 in zwei klinische Studien aufgenommen.

Presenter: Folker Quack, Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e. V.

Weitere Autoren: Birgit Hardt, Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff e. V. ; Birgit Walter-Lüers, Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff e. V.

S14 | „Best Practices zur Unterstützung der Sarkoidose-Forschung aus 30 Jahren Sarkoidose-Selbsthilfe und 15 Jahre Sarkoidose Stiftung zur Forschungsförderung“

Wie finden wir heraus, was die vordringlichen Krankheits- und Versorgungsprobleme der Sarkoidose-Kranken und ihrer Familien sind, und wie leiten sich daraus die Prioritäten für die Unterstützung und Förderung der Erforschung der Sarkoidose ab, sei es für die Erforschung der Ursachenzusammenhänge, bei klinischen Studien für neue Therapieoptionen und für unterstützende Behandlungsmöglichkeiten wie Rehabilitation und Ernährung.

Die Rolle des medizinisch-wissenschaftlichen Beirats ist essentiell für die Forschungsunterstützung, beim Horizontscan und der Evaluation von Förderanträgen. Verschiedene Wege zur Förderung und Unterstützung von Forschungsprojekten wurden genutzt und die Erfahrungen aus 30 Jahren Forschungsförderung durch die Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e. V. und 15 Jahre durch die Sarkoidose Stiftung wurden ausgewertet.

Aktuell läuft noch eine Ausschreibung für eine Forschungsförderung für Sarkoidose über 15.000 EUR.

Presenter: Dr. rer. nat. Bernd Quadder, 2. Vorsitzender der Deutschen Sarkoidose-Vereinigung e. V. und der Sarkoidose Stiftung

Weitere Autoren: Renate Braune, 1. Vorsitzende der Deutschen Sarkoidose-Vereinigung e. V. und der Sarkoidose Stiftung

S15 | „Die Orphanet Datenbank und das Leistungsverzeichnis für den Schwerpunkt Seltene Erkrankungen in Deutschland“

Orphanet wurde im Jahr 1997 in Frankreich durch INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale) etabliert, um das bis dato wenig verfügbare Wissen über Seltene Krankheiten zu sammeln und so die Diagnose, Versorgung und Behandlung der betroffenen Patienten zu verbessern. Die Initiative wandelte sich im Jahr 2000 in ein europaweites Anliegen und wird seitdem durch Fördermittel der Europäischen Kommission unterstützt. Mittlerweile besteht das Netzwerk aus 37 Partnerländern rund um den Globus und Orphanet dient der weltweiten Rare disease Community als wichtige Referenzquelle für Informationen über Seltene Erkrankungen.

Zu den Kernressourcen von Orphanet zählen die Orphanet-Nomenklatur der Seltene Krankheiten (ORPHA-Code), die wesentlich zur Verbesserung der Sichtbarkeit von Seltene Krankheiten in Informationssystemen von Gesundheits- und Forschungseinrichtungen beiträgt und die Orphanet-Ontologie für seltene Krankheiten (ORDO, ein IRDiRC Recognized Resource und HVP Recommended System). Ferner bietet Orphanet eine mehrsprachige Enzyklopädie, ein Verzeichnis von spezialisierten Leistungen auf dem Gebiet der Seltene Krankheiten (u.a. Experten, Labore, klinische Studien, Forschungsprojekte, Biobanken, Patientenregister, Patientenorganisationen) und ein laufend aktualisiertes Verzeichnis der verfügbaren Orphan Drugs. Orphanet gewährt allen Interessengruppen gleichermaßen den Zugriff auf die verfügbaren Informationen. Alle Informationsangebote sind kostenfrei zugänglich und alle zu Verfügung gestellten Daten unterstehen definierten Qualitätskontrollen.

Das deutsche Orphanet-Team ist an der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) beheimatet und betreut seit 2001 die länderspezifische Datenerhebung. Als langjähriges Partnerland stellt das Team DE eine der umfangreichsten Datensammlung des Netzwerks zur Verfügung. Im August 2019 sind in Orphanet knapp 4000 Fachleute aus Deutschland mit ihren Leistungsangeboten registriert.

Presenter: Dr. Kathrin Rommel, Orphanet Deutschland – MHH Hannover

Weitere Autoren: Susanne Morlot, Orphanet Deutschland – MHH Hannover; Anna Dierking, Orphanet Deutschland – MHH Hannover

S16 | „Herz an Herz“

Aufruf: Forschung – Verbundenheit zu Kindern mit halbem Herz

Presenter: Steffi Säger, 1. Vorsitzende Fontanherzen e. V.

S17 | „Ich habe nur 1 x aber ich habe x Chancen auf ein bewegtes Leben“

Wir Turner-Frauen haben eine Chromosomenanomalie. Uns fehlt ein X-Chromosom oder das zweite ist beschädigt. Dennoch sind wir in der Lage ein ganz normales Leben zu führen.

Presenter: Gabriele Scheuring, Turner-Syndrom Vereinigung Deutschland e. V.

S18 | „Koordinationsstelle Kurzdarmsyndrom GmbH - Casemanagement - Lebensqualität für Patienten mit Kurzdarmsyndrom und chronischem Darmversagen“

Die Koordinationsstelle Kurzdarmsyndrom GmbH verfolgt für Betroffene mit Kurzdarmsyndrom und Darmversagen das Ziel einer möglichst hohen Lebensqualität unter größtmöglicher Selbstbestimmung in Form einer bundesweit interdisziplinären und individuellen Versorgung. Wir setzen auf die Autonomie und den vorhandenen Ressourcen der Patienten und deren Umfeld. Je mehr die Betroffenen und Angehörige am therapeutischen Prozess beteiligt sind, umso positiver erleben sie die Krankheitsbewältigung. Der langwierige Adaptions- und Stabilisationsprozess setzt ein detailliertes, interdisziplinäres Therapiekonzept voraus. Die Koordinationsstelle Kurzdarmsyndrom GmbH unterstützt die Betroffenen in fachspezifisch medizinischer Therapie und individueller Ernährungstherapie. Im Sinne des Casemanagements wird bei der ambulanten Umsetzung die Ressourcen des sozialen Umfeldes bestmöglich genutzt, um Hilfe zur Selbsthilfe zu leisten. Mithilfe eines patientenindividuellen Hilfe- und Unterstützungsplans und der Integration in die Selbsthilfeorganisation KDS, fördert die Koordinationsstelle die Teilhabe der Patienten am sozialen Leben. Ausschnitte des Angebotspektrums der Koordinationsstelle sind die Schulung von Patienten, Angehörigen, Pflegefachkräften im Umgang mit dem Krankheitsbild und den therapeutischen Schritten fachliche Unterstützung bei der komplexen ambulanten Therapieplanung und Umsetzung ambulante Begleitung bei fachspezifischen Sprechstunden zur möglichen Anpassung und Umsetzung weiterer Therapieschritte Unterstützung bei medizinischen, ernährungsbezogenen und alltäglichen sozialen Fragestellungen.

Konkrete Zielsetzungen sind: Steigerung des Selbstvertrauens und der Patientenautonomie im Alltag mithilfe fester Ansprechpartner optimierte Vernetzung von Hausarzt, Facharzt, Klinik und (Ernährungs-)therapeuten frühzeitige Intervention bei Komplikationen zur Minimierung von Klinik- oder Arztbesuchen Senkung der Rehospitalisierungsrate Kostenoptimierung durch wirtschaftliches Handeln.

Presenter: Jutta Vollmer-Klitzing, Koordinationsstelle Kurzdarm-syndrom GmbH

Weitere Autoren: Mandy Lorek, Koordinationsstelle Kurzdarm-syndrom GmbH; Martina Alt, Koordinationsstelle Kurzdarmsyndrom GmbH

S 19 | „K.i.s.E. e. V. – Kinder in schwieriger Ernährungssituation – Unterstützung von der Geburt bis zum Transfer in die Erwachsenenmedizin“

K.i.s.E. e. V. ist eine Selbsthilfeinitiative für Kinder in schwieriger Ernährungssituation, ihre Geschwister und ihre Eltern. Viele unserer K.i.s.E.-Kids leiden an einer seltenen, chronischen Erkrankung des Magen-Darm-Trakts. Häufig sind unsere Kinder bereits als Neugeborene betroffen, ob durch einen angeborenen Gendefekt oder durch eine erworbene Krankheit aufgrund von Frühgeburtlichkeit. In Folge sind viele Kinder enteral oder parenteral ernährt und die Eltern werden mit dieser schwierigen Versorgung nach Hause entlassen.

Hier stellen wir vier unserer Vereinsaktivitäten vor: unsere Peer-Beratung, die Ferienfreizeit, das Mentorenprogramm und unsere Unterstützung beim Transfer in die erwachsenen Medizin.

In der frühen Phase hilft K.i.s.E. e. V. den Eltern mit Rat und Tat. Unser Ziel ist es, inspiriert durch die Initiative der Achse, den Familien in diesem frühen Stadium Peer-Berater an die Seite stellen zu können. Im späteren Alter organisieren wir jährlich eine Ferienfreizeit für betroffene Kinder und Geschwisterkinder OHNE Eltern. Um dies zu ermöglichen benötigen wir mehrere Krankenschwestern und pädagogische Begleitung, aber es lohnt sich. Eine Woche stehen auch die Geschwisterkinder im Mittelpunkt, während die Eltern frei haben.

Um Kinder in der Pubertät besser auffangen zu können startet nächstes Jahr unser Mentoren Programm: ältere Jugendliche, die Mentoren, finden sich in zweier Pärchen mit jüngeren Jugendlichen, den Mentees, zusammen, und unterstützen diese bei Fragen, die in den Familien nicht gestellt werden. In einem Seminarwochenenden lernen die Beteiligten Nützliches zu Kommunikation und Konfliktbewältigung. Das Seminarwochenende des Mentorenprogramms ist gleichzeitig Teil unseres Programms für den Transfer in die Erwachsenenmedizin. Hier arbeiten wir zusammen mit der GPGE und bieten weitere Transitionswshops an, die bei Arbeitssuche, Selbstständigkeit, Sexualität und anderen Themen ansetzen.

Presenter: Dr. Caroline von Dahl, K.i.s.E. e. V. Kinder in Schwieriger Ernährungssituation

S20 | „Innovative Heimtherapieversorgung für Patienten mit Seltenen Erkrankungen zur Steigerung von Lebensqualität“

Heute noch erhalten zu viele Patienten ihre Infusion in der Klinik, Ambulanz oder beim niedergelassenen Arzt. Wie wäre es, wenn

Sie Ihre Therapie im Alltag integrieren könnten und Ihre Versorgung im häuslichen Umfeld, in der Schule oder am Arbeitsplatz stattfindet? Infusion@home ist ein spezialisierter Fachpflegedienst für Seltene Erkrankungen, der es sich zum Ziel gesetzt hat, die Infusion im häuslichen Umfeld nach ISO 9001 Qualitätsstandards, flächendeckend anzubieten. Wir arbeiten bundesweit mit angestellten, examinierte Krankenschwestern und versorgen Sie mit Ihrer Infusions-/ Therapie zuhause. Wir sind sozusagen: der „verlängerte Arm des Arztes“ in Ihrem Wohnzimmer! Wir stehen für Lebensqualität auf höchstem Qualitätsniveau. Der stetige Austausch mit Ihrem Arzt und oder der Klinik gewährleistet ein nachhaltiges Versorgungskonzept, sodass Sie sich bei uns in den besten Händen befinden! Sprechen Sie uns einfach an!

Presenter: Constantin Wenzel, infusion@home GmbH & Co. KG

S21 | „Frieda als Therapiehund für Lupus-PatientInnen“

Lupus ist die generalisierte Autoimmunerkrankung, die vor allem junge Frauen trifft. Frieda ist als Hananese ein kleiner Hund, der nicht haart und nicht riecht. Therapiehunde helfen emotional durch kuscheln, lassen Blutdruck und Puls sinken und bringen Freude an und ins Krankenbett, da Frieda dafür klein genug und antiallergisch ist. So unterstützt Frieda als Therapiehund gemäß vieler Studien die Behandlung und hilft bei der Krankheitsbewältigung.

Presenter: Borgi Winkler-Rohlfing, Lupus Erythematoses Selbsthilfegemeinschaft e. V.

Themenblock D | Diagnose

D1 | „Gemeinsam besser versorgen: www.hilfueuermich.de - innovativ, digital, patientennah“

Es ist im 21. Jahrhundert, dem Zeitalter von Big Data und Co., nicht zu akzeptieren, dass oft bis zu 7 Jahre vergehen, bis ein Patient mit einer Seltenen Erkrankung die richtige Diagnose erhält. Mit dem digitalen Tool „Hilfe für mich“ – dem Online-Wegweiser von Patienten für Patienten – begegnen wir gemeinsam dieser Herausforderung und zeigen Betroffenen und Angehörigen neue Wege auf, allgemein verfügbare Angebote, wie auch die der ACHSE e. V. und der Zentren für seltene Erkrankungen zu nutzen.

Die Plattform unterstützt Patienten ohne (gesicherte) Diagnose und deren Angehörige sowie Patienten mit einer diagnostizierten Seltenen Erkrankung. Die Idee hierzu entstand im Rahmen des Pfizer-Patienten-Dialogs.

Das Ziel der Plattform besteht darin, Patienten auf ihrem Weg zur (gesicherten) Diagnose zu begleiten, Antworten auf Fragen in den wichtigsten Lebensbereichen (Soziales, Beruf, Familie u.a.) als auch eine Orientierung in der Versorgungslandschaft zu geben. Ein Fokus wird dabei auf sozialrechtliche Fragen gelegt. Zudem bietet das Tool Unterstützung und Alltagshilfen auch für Angehörige.

Inhaltliche Erstellung und redaktionelle Arbeit richten sich nach definierten, verbindlichen Kriterien. Um eine möglichst hohe Qualität der Inhalte zu erreichen, werden diese in einem mehrstufigen redaktionellen Prozess durch ein multidisziplinäres Team, bestehend aus Patienten sowie medizinischen und sozialrechtlichen Experten, erstellt und geprüft.

Das zentrale Qualitätskriterium ist die Patientenpartizipation, denn in allen Entwicklungsphasen sind Patienten bzw. Patientenorganisationen involviert, die ihre Kompetenz und ihr Erfahrungswissen als Autoren einbringen.

Mit dieser Plattform nutzen wir gemeinsam digitale Chancen, um den Weg zu einer (gesicherten) Diagnose zu fördern und Patienten und deren Angehörige dabei zu unterstützen, ihre Krankheits- und Lebenssituation besser zu bewältigen.

Presenter: Beate Balzuweit, Pfizer Pharma GmbH

Weitere Autoren: Katja Mannigel, Pfizer Pharma GmbH; Christina Claußen, Pfizer Pharma GmbH; Nicole Schlautmann, Pfizer Pharma GmbH

D2 | „Das Modul des GHG Praxisdienstes für Seltene Erkrankungen – entwickelt für niedergelassene Ärzte zur Awareness-Steigerung“

Seltene Erkrankungen können mit einem großen Leidensdruck verbunden sein und die Lebensqualität der Betroffenen stark einschränken. Es ist daher wichtig, solche Erkrankungen so früh wie möglich zu diagnostizieren. Jedoch ist der Weg zur optimalen Behandlung oftmals sehr langwierig und kann im Durchschnitt 4,8 Jahre dauern (Engel et al., Physician and patient perceptions regarding physician training in rare diseases, Journal of Rare Disorders 2013, Vol. 1, Issue 2). Diese zeitliche Verzögerung kann zu unumkehrbaren Beeinträchtigungen bei den Patienten führen.

Bei vielen existierenden spezifischen Systemen zur Entscheidungsunterstützung (vgl. aktuell Müller et al., Computerunterstützte Diagnosefindung bei seltenen Erkrankungen, Internist 2018, Vol. 59, Issue 4) ist es notwendig, dass der Arzt selbst aktiv wird. Die Gotthardt Healthgroup AG hat vor diesem Hintergrund ein Tool für niedergelassene Ärzte entwickelt, das dem Arzt algorithmusgestützte Hinweise zu seltenen Erkrankungen proaktiv und kontextsensitiv bereitstellt.

Die Software analysiert lokal in der Arztpraxis die Krankenakte des vorstelligen Patienten bezüglich möglicher Hinweise auf eine seltene Erkrankung. Bei einer potentiellen Übereinstimmung benachrichtigt die Software den Arzt und listet kontextbasiert Informationen zum Krankheitsbild inklusive Diagnose- und Therapiemöglichkeiten auf. Hierdurch soll nicht nur das Bewusstsein für diese Krankheitsbilder gestärkt, sondern es sollen vor allem nötige Hintergrundinformationen einfacher und schneller dem Arzt zur Verfügung gestellt werden. Diese E-Health-Lösung soll damit einen Beitrag zu einer schnelleren Diagnosestellung

von seltenen Erkrankungen leisten, die sich in den Praxisalltag einfügt.

Presenter: Marco Bleistein, Gotthardt Healthgroup AG

Weitere Autoren: Verena Surrey, Gotthardt Healthgroup AG

D3 | „Research4Rare – Forschung für seltene Erkrankungen“

In Deutschland leiden rund vier Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung. Bei vielen dieser Erkrankungen liegen die Ursachen immer noch im Dunkeln. Das Bundesministerium für Bildung und Forschung fördert seit 2003 interdisziplinär arbeitende Forschungsverbände und leistet damit einen wichtigen Beitrag zur Diagnose, einem besseren Verständnis der Ursachen sowie für die Entwicklung neuer Therapieverfahren bei seltenen Erkrankungen.

Derzeit in der Förderung ist die Entwicklung von Früherkennungs- und Behandlungsstrategien für junge Menschen mit Prädisposition für myeloische Neoplasien (myPred), das Deutsche Netzwerk für die Erforschung und Therapieoptimierung von Patienten mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen (GAIN), das Translationale Netzwerk zu hereditären intrahepatischen Cholestasen (HiChol), das Netzwerk für frühkindliche zystische Nierenerkrankungen (NEOCYST), das Netzwerk für Menschen mit Erkrankungen mit gestörter DNA Reparatur (ADDRess), neue Therapien für neurologische Ionenkanal- und Transporterstörungen (Treat-ION), eine Erklärung, Kategorisierung und Behandlung autoimmuner Hirnentzündungen (Enzephalitiden) und verwandter Erkrankungen (GENERATE), Idiopathische FSGS (STOP-FSGS), die Translationale Forschung zur hereditären spastischen Paraplegie (TreatHSP.net), das Deutsche Netzwerk für RASopathieforschung (GeNeRARE) sowie das Deutsche Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen (mitoNET).

Die Koordinierungsstelle der gegenwärtig elf BMBF-geförderten Forschungsverbände für seltene Erkrankungen befindet sich am Friedrich-Baur-Institut der Klinik für Neurologie des Klinikums der Universität München (LMU). Sie vertritt die Anliegen der Verbände und unterstützt sie bei ihrer Arbeit. Sprecher ist Prof. Dr. Thomas Klopstock, an der Klinik für Neurologie, Friedrich-Baur-Institut, Klinikum der Universität München. www.research4rare.de

Presenter: Katja Franke-Rupp, Klinikum der Universität München

Weitere Autoren: Dr. Miriam Erlacher, Uniklinikum Freiburg (myPred), Prof. Dr. Bodo Grimbacher, Uniklinikum Freiburg (GAIN), Prof. Dr. Verena Keitel-Anselmino, Uniklinikum Düsseldorf (HiChol), Prof. Dr. Martin Konrad, Uniklinikum Münster (NEOCYST), Prof. Dr. Christian Kratz, Medizinische Hochschule Hannover (ADDRess), Prof. Dr. Holger Lerche, Uniklinikum Tübingen (Treat-ION), PD Dr. Frank Leyboldt, Uniklinikum Kiel (GENERATE), Prof. Dr. Marcus Moeller, Uniklinikum RWTH Aachen (STOP-FSGS), PD Dr. Rebecca Schüle, Uniklinikum Tübingen (TreatHSP.net), Prof. Dr. Martin Zenker, Uniklinikum Magdeburg (GeNeRARE), Prof. Dr. Thomas Klopstock, Uniklinikum München LMU (mitoNET)

D4 | „Werkstattblick VISIBL – Vorschläge für die bessere Nutzung von Versorgungsdaten für Menschen mit seltenen Erkrankungen am Beispiel DaTraV“

Um die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen (SE) zu verbessern, bedarf es Daten zur Versorgung. Versorgungsprobleme wie die „diagnostische Odyssee“ müssen empirisch verstanden werden, um sie effektiv zu adressieren. Statistische Daten zur Erkrankung und ihrer Behandlung können Diagnose und Therapie verbessern.

Zwei wesentliche Arten der Generierung von Wissen und Daten zur Versorgung sind: 1) Befragung von Patient/inn/en; 2) Analyse von Prozessdaten, die routinemäßig im Gesundheitswesen anfallen, so genannte Real World Data (RWD). Das VISIBL-Projekt zeichnet sich dadurch aus, dass diese beiden empirischen Zugangswege am Beispiel von vier SE kombiniert werden.

Während die Befragungsstudie mit 150 Patient/inn/en trotz des hohen Durchführungsaufwandes 2018 erfolgreich abgeschlossen werden konnte (Veröffentlichung in Vorbereitung), konnten im Rahmen der a priori unkompliziert erscheinenden bereits 2016 angestoßenen Auswertung im so genannten DaTraV-Datensatz noch keine Ergebnisse ermittelt werden. Dieser vom Gesetzgeber speziell für die Versorgungsforschung vorgesehene Datensatz umfasst 70 Millionen GKV-Versicherte, die pseudonymisiert über fünf Jahre untersucht werden können. Damit ist er für die Erforschung von SE in Deutschland nicht nur eine riesige Chance, die mit VISIBL zum ersten Mal aufgegriffen wird, sondern auch ohne Alternative.

Das Poster stellt die Relevanz und das Potenzial dieses Datenzuganges für die Verbesserung der Versorgung von Menschen mit SE dar. Die Schwierigkeiten der Nutzung speziell bei SE werden beschrieben und Vorschläge zur Verbesserung abgeleitet.

Die bisher gemachten Erfahrungen zeigen deutlich, dass für häufige Erkrankungen entwickelte Prozesse und Standards, wie z. B. Antragsverfahren für Protokolländerungen oder Zellmindestbesetzungen, bei SE Anpassungen, mehr Dialog und spezifische SE-Kompetenz bei den Institutionen erfordern. Die Vulnerabilität dieser Patientenpopulation rechtfertigt auch hier besondere Anstrengungen.

Presenter: Dr. med. Holger Gothe, Leiter des Bereichs Versorgungsforschung, IGES Institut

Weitere Autoren: Christoph Ohlmeier, Stellv. Leiter des Bereichs Versorgungsforschung, IGES Institut; Noel Minnis, Public Affairs Manager, Shire Deutschland (jetzt Teil der Takeda Group); Thomas Temme, Leiter des Bereichs Market Access und Public Affairs, Shire Deutschland (jetzt Teil der Takeda Group)

D5 | „(Trio-)exome sequencing and beyond in routine diagnostics“

Background: (Trio-)exome sequencing has proven a powerful tool to establish new disease genes and molecular diagnoses in Rare diseases. However, a significant portion of affected individuals remains undiagnosed arguing for the implementation of technical (bioinformatics) standards for NGS data analysis, application of full genome sequencing as a first line diagnostic approach and data sharing within the scientific community. We highlight factors influencing the success rate of different sequencing approaches in a cohort of 279 index cases with clinically suspected neurometabolic disorders.

Methods: Exome and full genome sequencing were performed in a routine diagnostic setting (Translate NAMSE / Hochschulambulanz). Generated sequences were analyzed using a standardized bioinformatic pipeline and downstream filtering algorithm for variant prioritization.

Results: In 40 % of the cases samples from the parents of affected sibling were available for first line trio-/multi-sample analyses. In 43% of the cohort, we identified likely pathogenic or pathogenic variants in established disease genes associated with neuropediatric phenotypes. In 32% of these cases a targeted therapy was available; in 33% the definitive molecular diagnosis implicated a modification of clinical management. In 26% of the cases, we identified variants of unknown significance and functional follow-up studies (e.g. metabolic, transcriptome analyses) and/or neuroradiological reevaluations were initiated. We prioritized 10 new candidate genes currently pending functional studies and/or identification of additional families. In 27% of the cases the molecular cause remained unclear. Besides sharing of the generated phenotypic and genetic data within European research networks (e.g. SolveRD) full genome and/or transcriptome sequencing was initiated.

Conclusions: Definition of advanced standards for exome data analysis and sharing is crucial to maximize the diagnostic yield and realize personalized treatment concepts. While full genome sequencing is already in place as a first line diagnostic tool for some indications, joint efforts of families, clinicians and management is needed to translate complementary multi-omics approaches currently established in a research context into clinical routine.

Presenter: Tobias Haack, Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen

Weitere Autoren: Lucia Laugwitz, Institute of Medical Genetics and Applied Genomics and Department of Pediatrics, University of Tübingen; Holm Graessner, Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen; Olaf Riess, Institute of Medical Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen

D6 | „Adhärenz bei Kindern“

„Schnecken, Ameisen und Äffchen sind wir – die Krankheit ein Erdmännchen!“ So der Originalton von Kindern des Phosphatdiabetes e. V., wenn sie sich und ihre Krankheit als Tier beschreiben. Unser Ziel ist es, Kinder mit Phosphatdiabetes zu selbstbewussten Experten in eigener Sache machen. Wir wollen sie im Umgang mit ihrer Erkrankung stärken und die Kinder beim Entwickeln von Lösungen für alltägliche Herausforderungen unterstützen. So versuchen wir, ihnen eine Basis zu geben, um mit allen am Gesundheits-Prozess beteiligten, offensiv in Kontakt zu gehen. Den Wunsch der Kinder „Handelt mit – nicht ohne uns“, ernst nehmend. Auf unserem Jährlichen Gruppentreffen bieten wir daher gezielt Workshops für Kinder und Jugendliche an. Auf kindgerechte und kreative Weise werden Inhalte wie Krankheitsgeschehen, Therapiemöglichkeiten, Umgang mit der Umwelt, Körperbewusstsein und Bewältigung des Alltags behandelt. Die Methoden sind darauf ausgerichtet, die persönliche Beteiligung und Selbsterfahrung der Kinder zu ermöglichen. Innerhalb der Gruppe erleben sie, selten – zugleich in der Gemeinschaft Viele zu sein! Die Workshops werden von Physiotherapeutinnen, Sozialpädagoginnen, Psychologinnen, Ärztinnen und Freizeitpädagoginnen durchgeführt. Eine besondere Herausforderung ist die zumeist bestehende Heterogenität innerhalb der Gruppe. Nicht nur Alter und Geschlecht, sondern auch die Ausprägung der Krankheitssymptome, und der Wissenstand der Kinder spielen dabei eine Rolle. Außerdem werden nicht erkrankte Geschwisterkinder aktiv mit einbezogen. Die Rückmeldung aller Kinder zeigt uns, wie sehr die Verbindung zueinander, der angeleitete Austausch, die gezielte Wissensvermittlung, das gemeinsame Erfahren und Handeln, die Kinder in ihrem Selbstverständnis festigt. Es zeigt sich, dass die Erkenntnisse aus den Workshops bei den Kindern eine Basis für gelingende Adhärenz ermöglichen.

Presenter: Monika Helfert, Phosphatdiabetes e. V.

Weitere Autoren: Martha Kirchhoff, Phosphatdiabetes e. V.

D7 | „Wissenschaftliche Grundlage für ein genetisches Neugeborenen-Screening auf Cystinose und Spinale Muskelatrophie (SMA)“

Hintergrund: Die infantile nephropathische Cystinose ist eine sehr seltene Multiorganerkrankung. Erstes schwer betroffenes Organ ist die Niere. Neugeborene mit Cystinose sind nach der Geburt unauffällig. Die Patienten fallen häufig erst im Alter von 12- 24 Monaten mit einer schweren Gedeihstörung auf. Zu diesem Zeitpunkt besteht bereits schon eine irreversible Organschädigung der Nieren, die letztendlich zum Nierenversagen führt. Da zwischen dem Zeitpunkt des Therapiebeginns und dem Zeitpunkt der terminalen Niereninsuffizienz eine sehr enge Korrelation besteht, wurde ein Modellprojekt für ein Neugeborenen-Screening auf Cystinose etabliert.

Ziel: Ziel des Projektes ist es, die wissenschaftliche Grundlage für ein genetisches Screening auf Cystinose im Rahmen des regulären Neugeborenen-Screenings nach Kinder-Richtlinie zu schaffen.

Aufgrund der Seltenheit der Cystinose (Prävalenz 1:100.000 bis 1:200.000), wurde das Screening um die spinale Muskelatrophie (SMA) (Prävalenz 1:7.000 Lebendgeborene) als Kontrollgruppe erweitert. Für beide Erkrankungen sind wirksame Therapien verfügbar.

Studiendesign: Das erweiterte Screening wurde allen Einsendern des Labors Becker & Kollegen, München (Cystinose und SMA) sowie des Screeninglabors Janzen, Hannover (nur Cystinose) angeboten. Die Untersuchung erfolgt aus derselben Trockenblutprobe wie das etablierte Neugeborenen-Screening entsprechend der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern. Im Falle auffälliger Befunde erfolgt eine umgehende Kontaktaufnahme durch ein spezialisiertes Zentrum zur Einleitung der Konfirmationsdiagnostik. Zwischen 15.1. und 31.12.2018 wurden 179.812 Neugeborene im Rahmen des Projektes untersucht. Es wurden ein Patient mit Cystinose und 20 Kinder mit SMA identifiziert, die umgehend an ein spezialisiertes Zentrum weitergeleitet wurden. Das Modellprojekt wird voraussichtlich bis 2021 fortgeführt. Finanzierung: Träger des Modellprojektes ist die Cystinose-Stiftung.

Presenter: Priv.-Doz. Dr. med. Katharina Hohenfellner, Klinikum Rosenheim

Weitere Autoren: Modellprojekt-Gruppe (Hohenfellner K, Nennstiel U, Olgemöller B, Burggraf S, Vill K, Kölbl H, Schwartz O, Bergmann C, Janzen N, Gläser D, Fleige T, Czibere L, Froschauer S, Röschinger W, Becker M, Müller-Felber W, Harms E)

D8 | „TRANSLATE-NAMSE“

Das Versorgungsprojekt TRANSLATE-NAMSE, das seit April 2017 aus den Mitteln des Innovationsfonds des G-BA finanziert wird, hat sich zum Ziel gesetzt, die Versorgung von Menschen mit einer seltenen Erkrankung zu verbessern. Strukturierte Patientenspuren, innovative Diagnosemöglichkeiten wie die Exom-Sequenzierung sowie die Möglichkeit der Nutzung der elektronischen Patientenakte (PEPA) sollen dies bewirken. Mittlerweile konnten über 3.000 Patientinnen und Patienten im Rahmen von TRANSLATE-NAMSE behandelt und vielen eine Diagnose gestellt werden. Am Ende des Projektes werden für Deutschland erstmals umfassende Daten zur Verfügung stehen, die eine quantitative, qualitative und gesundheitsökonomische Evaluation ermöglichen und so einen Rückschluss auf die Versorgungssituation von Menschen mit einer seltenen Erkrankung in Deutschland ermöglichen. Erste Ergebnisse der Zwischenevaluation liegen seit Juni 2019 vor und sollen im Rahmen der NAKSE einer breiteren Öffentlichkeit vorgestellt und diskutiert werden. Besonderer Fokus wird dabei auf den erreichten Fallzahlen und der Diagnosebestätigung liegen, wie auch in der Betrachtung der Schnittstelle zwischen niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten und den Zentren für Seltene Erkrankungen. So lässt sich ein erster Einblick gewinnen, was TRANSLATE-NAMSE bislang erreicht hat, aber auch welche Anstrengungen zukünftig noch unternommen werden müssen, um sicherzustellen, dass Menschen mit einer seltenen Erkrankung eine optimale medizinische Versorgung erhalten.

Presenter: Für das Konsortium TRANSLATE-NAMSE Dr. Franziska Krause, Universitätsklinikum Heidelberg, TRANSLATE-NAMSE

Weitere Autoren: Heiko Krude, Charité, TRANSLATE-NAMSE; Monika Glauch, Universitätsklinikum Tübingen, TRANSLATE-NAMSE; Gabriele Müller, ZEGV Dresden, TRANSLATE-NAMSE

D9 | „Sensitivität und klinische Relevanz eines Index zur pränatalen Diagnostik von mandibulären Mikrognathien“

Ziel: Mandibulär bedingte Mikro- und Retrognathien können unmittelbar nach der Geburt zu lebensbedrohlichen Atmungsstörungen führen. Der von Neuschulz et al. (2015) entwickelte Index zur pränatalen Diagnostik mandibulärer Mikrognathien soll ein objektives Maß bei der routinemäßigen Vermessung des fetalen Unterkiefers im Ultraschallscreening darstellen. Er setzt dabei die Länge des fetalen Unterkiefers in Relation zur Femurlänge bzw. zum Gestationsalter. Ziel dieser Studie war es, die Genauigkeit des Index und dessen klinische Aussagekraft zu testen.

Material und Methoden: Basis der Analysen waren 13 Patienten, bei denen postnatal eine orofaziale Fehlbildung mit mandibulärer Mikrognathie (Robin Sequenz/Trisomie 18) diagnostiziert wurde. Im ersten Schritt wurde der Index auf diese Beispiele angewendet: Sonographische Sequenzen der fetalen Unterkiefer lieferten Messwerte, die mit Vorhersagewerten der Regressionsanalyse von Neuschulz et al. verglichen wurden. Im zweiten Schritt wurde die Verhältnismäßigkeit zwischen Messwert und klinischer Ausprägung der Fehlbildung diskutiert.

Ergebnisse: Der Index wies eine hohe Sensitivität auf. Basierend auf dem Zusammenhang zwischen Unterkieferlänge und Gestationsalter konnten 12 der 13 Fälle korrekt diagnostiziert werden, bezogen auf die Femurlänge 11 von 13. Trotz geringer Messwertunterschiede zwischen den Fällen variierte die klinische Ausprägung des Symptomkomplexes Mikro-/Retrognathie, Glossoptose und Atmungsstörung stark.

Schlussfolgerungen: Der Index ermöglicht es, die Länge des fetalen Unterkiefers in Abhängigkeit von der Femurlänge bzw. des Gestationsalters objektiv zu beurteilen. Er ermöglicht eine schnelle und sensitive pränatale Diagnostik ausgeprägter skeletaler Dysgnathien und orofazialer Fehlbildungen mit mandibulärer Mikrognathie, wobei diese in ihrer späteren Ausprägung stark variieren können.

Presenter: Dr. Teresa Kruse, Poliklinik für Kieferorthopädie, Uniklinik Köln, Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln

Weitere Autoren: Julia Neuschulz, Poliklinik für Kieferorthopädie, Uniklinik Köln; Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln; Lukas Wilhelm, Privatpraxis für pränatale Diagnostik, Frankfurt; Bert Braumann, Poliklinik für Kieferorthopädie, Uniklinik Köln, Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln

D10 | „Vernetzung der Bayerischen Zentren für Seltene Erkrankungen (BASE-Netz)“

Hintergrund: Mehr als 600 000 Menschen in Bayern leiden an einer von etwa 8000 seltenen Erkrankungen. Bisher existiert jedoch kein flächendeckendes Netz für die medizinische Versorgung von Patienten mit einer seltenen Erkrankung. Dies bedeutet oft eine lange Phase der Ungewissheit bis zur gesicherten Diagnose und damit eine Verzögerung bis zur Einleitung einer geeigneten Therapie. Auch kann der Weg bis zur nächsten Expertin oder zum nächsten Experten sehr weit sein.

Was ist BASE-Netz? BASE-Netz ist ein Zusammenschluss der fünf bayerischen Zentren für seltene Erkrankungen in Würzburg, Regensburg, Erlangen und München. Zusammen mit dem Zentrum für Telemedizin Bad Kissingen entwickeln sie eine Softwarelösung zur bayernweiten IT-medizinischen Vernetzung.

Welche Ziele hat BASE-Netz? BASE-Netz soll durch neu geschaffene Strukturen die bayernweite IT-medizinische Versorgung voran bringen. Dies geschieht unter anderem durch telemedizinische Konsile, auch unter Einbeziehung von externen Expertinnen und Experten. Zudem soll die Forschung zu den Seltenen Erkrankungen unterstützt werden. Daher soll im Rahmen des Projekts die IT-medizinische Infrastruktur entwickelt und implementiert werden, sodass außerhalb der individuellen Klinik-Informationssysteme sowohl für ärztliches Personal als auch für Patientinnen und Patienten eine Vernetzung möglich ist.

Ausblick: BASE-Netz soll bei der zentrumsübergreifenden Betreuung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen in den Bereichen Telemedizin und Patientendatenschutz bayernweit Systeme etablieren, um somit die Diagnosestellung und die medizinische Versorgung für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zukünftig zu verbessern, ohne dass Patienten immer zwingend vor Ort sein müssen. Langfristig soll so auch der deutschlandweite und internationale Austausch von Experten für seltene Erkrankungen entscheidend erleichtert werden.

Presenter: PD Dr. Tim Maisch, Universitätsklinikum Regensburg

Weitere Autoren: Helge Hebestreit, Uniklinikum Würzburg; Beate Winner, Universitätsklinikum Erlangen; Christoph Klein, Ludwig-Maximilians-Universität München; Stephan Burdach, Technische Universität München; Asarnusch Rashid, ZTM Bad Kissingen; Christoph Müller, ZTM Bad Kissingen; Tim Maisch, Universitätsklinikum Regensburg; Mark Berneburg, Universitätsklinikum Regensburg

D11 | „Diagnoseunterstützung bei Seltenen Erkrankungen auf Basis von verteilten klinischen Daten“

Hintergrund: Das Bundesministerium für Bildung und Forschung fördert im Rahmen der Medizininformatik-Initiative vier Konsortien zur Verbesserung von Forschung und Patientenversorgung durch innovative IT-Lösungen. Dies bietet auch für die Seltenen Erkrankungen (SE) große Chancen. In einem ersten Szenario

wird im MIRACUM-Konsortium auf die Unterstützung der Diagnosefindung von SE fokussiert. Ziel ist eine erste Konzeption, Entwicklung und Erprobung eines softwarebasierten Diagnoseunterstützungssystems, welches ähnliche Patientenfälle in den Datenintegrationszentren (DIZ) der Universitätskliniken identifiziert und somit langfristig den Arzt bei der Diagnosefindung von SE unterstützen kann.

Methoden: Für das Vorgehen wurde ein User-Centered Design Process (UCD) etabliert, der Vertreter der möglichen Anwender der Software von Beginn an mit in den Entwicklungsprozess einbezieht. Hierbei handelt es sich konkret um Experten der Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE), welche vertreten sind. Im Rahmen des UCD wurden Umfragen, Experteninterviews und Workshops durchgeführt, um die inhaltlichen Anforderungen an das System zu erheben. Im nächsten Schritt erfolgte eine Konzeptionierung und Entwicklung eines klinischen Prototyps.

Ergebnisse: Der Prototyp ermöglicht dem Kliniker in einer ersten Version ungeklärte Patientenfälle einzutragen und auf vorhandenen Daten ähnliche Patientenfälle zu diagnostizieren. Die Daten der ähnlichen Patientenfälle können dabei mit unterschiedlichen Visualisierungstechniken wie ‚Sunburst-Plots‘ oder ‚Patient-Timelines‘ betrachtet werden.

Fazit: Die entwickelte Lösung ermöglicht eine erste Identifizierung ähnlicher Patientenfälle und kann dem Arzt einen Hinweis zur Diagnose liefern. Im weiteren Verlauf des Projekts erfolgt das Ausrollen der Anwendung und eine Evaluation durch die klinischen Anwender. Mit dem langfristigen Ausbau der DIZ und der steigenden Anzahl an verfügbaren Daten, werden die Möglichkeiten solcher Lösungen steigen.

Presenter: Jannik Schaaf, Medical Informatics Group (MIG), Universitätsklinikum Frankfurt am Main

Weitere Autoren: Martin Sedlmayr, Institut für medizinische Informatik und Biometrie, Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus Technische Universität Dresden; Dresden; Hans-Ulrich Prokosch, Lehrstuhl für medizinische Informatik, Institut für medizinische Informatik, Biometrie und Epidemiologie, Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg, Erlangen; Holger Storf, Medical Informatics Group (MIG), Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main; Thomas Ganslandt, Heinrich-Lanz Zentrum für Digitale Gesundheit, Abteilung für biomedizinische Informatik, Universitätsmedizin Mannheim, Mannheim; Carmen Schade-Brittinger, Koordinierungszentrum für klinische Studien, Phillips Universität Marburg, Marburg; Michael von Wagner, Stabsstelle Medizinische Informationssysteme und Digitalisierung, Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main; Dennis Kadioglu, Medical Informatics Group (MIG), Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main; Johanna Schäfer, Medical Informatics Group (MIG), Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main; Katharina Schubert, Mitteldeutsches Kompetenznetz Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Magdeburg & Halle; Min Aee Lee-Kirsch, Universitätszentrum für Seltene Erkrankungen (USE), Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden, Dresden; Bernhard K. Krämer, Zentrum für Seltene Erkrankungen Mannheim, Univer-

sitätsmedizin Mannheim, Mannheim; Beate Winner, Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen, Universitätsklinikum Erlangen, Erlangen; Tobias Müller, Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE), Universitätsklinikum Gießen und Marburg, Marburg; Jürgen Schäfer, Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE), Universitätsklinikum Gießen und Marburg, Marburg; Thomas O.F. Wagner, Frankfurt Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE), Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main; Martin Boeker, Institut für medizinische Biometrie und Statistik, Albert-Ludwigs-Universität Freiburg, Freiburg; Gerhard Kindle, Institut für Immundefizienz ‚Zentrum für Chronische Immundefizienz (CCI), Universitätsklinikum Freiburg, Freiburg; Oliver Tüscher, Zentrum für Seltene Erkrankungen des Nervensystems (ZSNE), Universitätsmedizin Mainz, Mainz

D12 | „Das ERN-Konsilsystem CPMS zur Diagnostik- und Therapieentscheidung bei neurochirurgischen Eingriffen“

Fragestellung: Screening, Monitoring und neurochirurgische Therapie einer lebensbedrohlichen Komplikation der Kleinwuchsform ‚Achondroplasie‘ mit 2,5 bis 7% Todesfällen der betroffenen Säuglinge. Es fehlen einheitliche Standards zu Diagnostik und neurochirurgischer Therapie.

Strategie: Awareness: um die Thematik zu verdeutlichen, führte BOND-ERN im Juni 2019 mit Experten aus 40 Institutionen, die insgesamt 1375 Achondroplasie-Kinder in 22 Ländern betreuen, eine interdisziplinäre Konferenz durch. Findable, Accessible, Interoperable, Reusable-Principles: eine prospektive standardisierte Dokumentation wird im minimalen Datensatz aus Metadaten des Metadata Repository, ERDRI.MDR definiert, um die klinischen Befunde, Funktionsdiagnostik und die MRI-DICOM-Daten einheitlich, aber lokal (RedCap, OSSE etc.) zu erfassen. Einerseits wird die Datensouveränität garantiert, andererseits gemeinsame Analysen pseudonymisierter Patientendaten durch die standardisierte Dokumentation vereinfacht.

Best practices: für das individuelle Konsil im CPMS können Befunde direkt übertragen werden, d.h. Mehrfachdokumentationen werden vermieden. Die Mitglieder des BOND-ERN werden eine Leitlinie, ‚Foramen magnum stenosis in Achondroplasia‘ entwickeln.

Presenter: Dr. med. Katharina Schubert, Mitteldeutsches Kompetenznetz Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Magdeburg & Halle

Weitere Autoren: Katja Palm, Universitätskinderklinik, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg; Philipp Kunkel, Klinik für Pädiatrische Neurochirurgie, Altonaer Kinderkrankenhaus Hamburg; Klaus Mohnike, BOND-ERN, HCP Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

D13 | „Neue immunologische Modellsprechstunde am ZSE-MHH zur besseren Diagnosestellung“

Die aktuell etwa 30 ZSEs in Deutschland unterhalten Sprechstunden für Patienten mit bereits diagnostizierten, aber auch mit vermuteten seltenen Erkrankungen. Nach unserer persönlichen Einschätzung und gestützt durch die Untersuchung der Sprechstunde an der Uniklinik Bonn (Bundesgesundheitsblatt 2017) gelingt es nur bei einem sehr kleinen Teil dieser Patienten, die Diagnose einer seltenen Erkrankung zu stellen.

Die genaue Betrachtung der Krankengeschichten der anfragenden Patienten und ihrer behandelnden Ärzte zeigt jedoch, dass es Gemeinsamkeiten der Krankengeschichten gibt, die vielleicht darauf hinweisen, dass es sich um bestimmte Krankheitsentitäten handeln könnte, die mit der allgemein üblichen, auch universitären Diagnostik nicht erfasst werden und daher meist als im weitesten Sinn psychosomatische Erkrankungen klassifiziert werden.

In der vorliegenden Arbeit stellen wir die Gemeinsamkeiten der Krankengeschichten anhand zunächst weniger Parameter dar und möchten damit zur Diskussion und zur diagnostischen Einordnung dieser Krankheitsbilder, für die keine Prävalenz benannt werden kann, beitragen.

Wir werteten 153 Krankengeschichten von Patienten, die seit September 2018 im ZSE Hannover angefragt haben, aus. 81 dieser Patienten haben wir persönlich gesehen.

Folgende Parameter wurden ausgewertet: (1) subjektive Parameter wie Magen-Darm-Beschwerden, Muskel- und Gelenksbeschwerden, neurologische Symptome und Fatigue-Syndrom, (2) Vorerkrankungen: Hypothyreose mit und ohne Antikörpernachweis/nicht untersucht, (3) Laborwerte: Blutbildveränderungen, Leberwerterhöhungen, Vitamin- und Eisenmangel, immunologische Parameter, (4) Familienanamnese: Von den 81 im ZSE gesehenen Patienten zeigten 85% Magen-Darm-Beschwerden, über 90% Muskel- bzw. Gelenksbeschwerden, 80% eine positive Familienanamnese und 30-50% bei den übrigen Parametern. Zur weiteren Abklärung dieser Auffälligkeiten planen wir eine Modellsprechstunde am ZSE-MHH mit immunologischem Schwerpunkt.

Presenter: Dr. med. Astrid Spangenberg; Zentrum für Seltene Erkrankungen Medizinische Hochschule Hannover, Lotsin

Weitere Autoren: Martina Schwalba, Dr. med., Zentrum für Seltene Erkrankungen Medizinische Hochschule Hannover, Lotsin; Cornelia Zeidler, Dr. med. Zentrum für Seltene Erkrankungen Medizinische Hochschule Hannover; Christian Kratz, Prof. Dr. med., Zentrum für Seltene Erkrankungen Medizinische Hochschule Hannover, Leiter

D14 | „Alkaptonurie in Deutschland: Durch Informationen und Vernetzung wieder aus dem Tiefschlaf geholt“

Alkaptonurie (AKU, Ochronose, E70.2) wurde als erste angeborene Stoffwechselerkrankung von Sir Archibald Garrod 1902 beschrieben. AKU basiert auf dem Enzymdefekt Homogentisat-1,2

-Dioxygenase (HGD), welches im Tyrosinkatabolismus involviert ist. Dies führt zu einer Anreicherung des Zwischenprodukts Homogentisinsäure (HGA). HGA oxidiert zu einem schwarzen kristallinen ochronotischen Pigment, das sich an mehreren Bindegewebe anlagert, diese verfärbt und schädigt.

Die Folgen sind: Dunkelfärbung des Urins an der Luft, grau-blaue Verfärbungen der Skleren und Ohrmuscheln, Nieren- und Prostatasteine, Aortenstenose und vor allem eine durch Knorpelabbau verursachte invalidisierende Erkrankung der axialen und peripheren Gelenke (ochronotische Arthropathie).

Die Deutschsprachige Selbsthilfegruppe für Alkaptonurie e. V. (DSAKU) wurde 2012 gegründet und hat sich zur Aufgabe gemacht, Informationen zur früheren Diagnose und zur besseren medizinischen Versorgung herauszugeben, die Kontaktpflege zwischen Patienten und deren Angehörigen zu fördern sowie Hilfestellung zur Krankheitsbewältigung zu leisten. Hierzu bietet der Verein jährliche Informationsveranstaltungen, ein Internetportal mit Informationen auf Deutsch, Englisch und Arabisch sowie Beratung an. Die DSAKU hat mehrere Flyer entworfen, die jeweils Informationen für Patienten, Ärzte, Hebammen, Englisch- und Arabischsprechende zusammenfassen, sowie eine deutsche Übersetzung des international anerkannten „AKU Schweregrad-Index = AKUSSI“. Öffentlichkeitsarbeit auf Aktionstagen und wissenschaftlichen Kongressen sollen auf AKU aufmerksam machen, neue Patienten identifizieren und eine frühe Diagnose ermöglichen. Die DSAKU ist Mitglied der ACHSE e. V., NAKOS, EURORDIS und MetabERN sowie in den SE-Atlas-, ZIPSE- und Orphanet-Datenbanken registriert und hat mehrere Kooperationen mit AKU-Experten. Anhand Fortbildungen zur Arzneimittelsicherheit und Evidenz-basierter Medizin ist sie sehr aktiv in der Gesundheitspolitik tätig.

Presenter: Dr. Leona Wagner, Deutschsprachige Selbsthilfegruppe für Alkaptonurie (DSAKU) e. V.

Weitere Autoren: Harald Wilke, Marion Hoyer und Karl Kaiser – von der Deutschsprachigen Selbsthilfegruppe für Alkaptonurie (DSAKU) e. V.

D15 | „Solve-RD – solving the unsolved rare diseases“

Solve-RD ist ein Leuchtturmprojekt zur diagnostischen Erforschung seltener Krankheiten, das für fünf Jahre (2018-2022) mit 15 Mio. Euro von der EU im Rahmen von Horizont 2020 gefördert wird. 22 Partner aus neun europäischen Ländern und den USA haben sich in diesem großangelegten Forschungsprojekt zusammengeschlossen. Bis ein Patient mit einer seltenen Erkrankung diagnostiziert wird, dauert es oft viele Jahre. Nicht nur die Diagnosestellung ist schwierig, auch die Erforschung dieser Krankheiten kann lange dauern, da es schwierig ist, eine ausreichende Anzahl von Menschen mit derselben Erkrankung zu finden, die als Basis für die wissenschaftliche Erforschung benötigt werden.

Solve-RD verknüpft die diagnostische Erforschung seltener Krankheiten direkt mit einer besseren Versorgung in den europäischen Referenznetzwerken (ERNS). Solve-RD basiert auf den vier ERNs

für seltene neurologische Erkrankungen (RND), neuromuskuläre Erkrankungen (EURO-NMD), angeborene Fehlbildungen und geistige Behinderung (ITHACA) sowie genetische Tumorrisikosyndrome (GENTURIS).

Die Nutzung einer gemeinsamen Daten-Infrastruktur ermöglicht die Koordination und Analyse der in den ERNs generierten Daten. Das Poolen und die Re-analyse von mehr als 19.000 ungelösten Exom- und Genomsequenzierungsdaten erhöht deutlich die Chance, einen zweiten oder dritten Patienten mit derselben seltenen Krankheit zu finden. Zusätzlich werden in Solve-RD die neuesten multi-omics Methoden angewendet. Wenn die DNA-Daten auf eine bestimmte Krankheit hindeuten, werden auch RNA, Proteine, Stoffwechselprodukte und das Epigenom untersucht. Eine Kombination dieser omics-Techniken liefert zusätzliche Informationen für die Diagnose. Die enormen Datenmengen, die sich aus diesem multi-omics-Ansatz ergeben, müssen von Bioinformatikern mithilfe intelligenter Algorithmen in nützliche, verständliche Informationen umgewandelt werden. Ziel von Solve-RD ist es, für >2.000 Patienten mit einer seltenen Erkrankung die molekulare Diagnose zu finden.

Presenter: Dr. Birte Zurek, Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universitätsklinikum Tübingen

Weitere Autoren: Holm Graessner, Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universitätsklinikum Tübingen; Olaf Riess, Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universitätsklinikum Tübingen

D16 | „CPMS (Clinical Patient Management System): e-Health Plattform für Fallkonferenzen in Europäischen Referenznetzwerken“

Das CPMS (Clinical Patient Management System) ist eine sichere telemedizinische Plattform, die die europäischen Referenznetzwerke (ERN) bei der grenzüberschreitenden Versorgung von Patienten mit seltenen und komplexen Erkrankungen unterstützt.

Das CPMS ermöglicht die Durchführung von e-Fallbesprechungen und stellt dabei die notwendigen IT Werkzeuge zum internationalen Expertenaustausch zur Verfügung. Im CPMS sind u.a. ein Werkzeug für Videokonferenzen, ein dicom-Viewer sowie ein Formular für die strukturierte, vollständige klinische Datenerfassung integriert. Die Empfehlungen der an den Fallbesprechungen teilnehmenden Experten werden festgehalten und das Ergebnis der Beratung automatisch als pdf Dokument zur Verfügung gestellt.

Aktuell arbeitet das ERN-RND (Europäisches Referenznetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen) mit mehreren Anwendungsfällen, die den Bedarf und die Expertise im Netzwerk abbilden. Generelles Ziel ist, die Zeit zur Diagnose zu verkürzen und eine Behandlung gemäß des Standes des Wissens zu sichern. Neben erkrankungsspezifischen Anwendungsfälle nutzt das ERN-RND das CPMS auch, um dringenden Patientenfälle in Expertenkonsilen zu besprechen und zu Trainingszwecken.

Die Plattform wird stetig weiterentwickelt, um sie noch besser auf die Bedürfnisse der Nutzer anzupassen.

Presenter: Monika Glauch, Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

Weitere Autoren: Dr. Sanja Hermanns, Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

D17 | „Die Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE)“

Haupttriebfeder der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE) ist die derzeit in Deutschland unzureichende Betreuung und Versorgung von Patienten mit seltenen und komplexen neurologischen Erkrankungen bei sehr großem, allerdings bislang nur bedingt ausgeschöpftem, akademischen Potential in den Neurofächern.

Die DASNE ist ein fächerübergreifendes Versorgungsnetzwerk. Sie integriert Neurologen, Neuropädiater, Humangenetiker, Biologen, Neurowissenschaftler und weitere verwandte Disziplinen, die in der Diagnostik, Versorgung und Forschung seltener neurologischer Erkrankungen tätig sind. Durch Falldiskussionen, die in einem interdisziplinären Panel ausgewiesener Experten aus Neurologie, Neuropädiatrie und Genetik moderiert werden, sowie Fortbildungen zu zentralen Themen seltener neurologischer Erkrankungen streben wir eine Bündelung und kontinuierliche Weiterentwicklung von Expertise im Bereich seltener neurologischer Erkrankungen in Deutschland an. Hierzu wird auch eine e-DASNE Plattform genutzt.

Die Aus- und Fortbildung junger Kollegen zu zentralen Themen seltener neurologischer Erkrankungen ist ein weiteres Kernanliegen der DASNE.

Presenter: Dr. Holm Graessner, Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

Weitere Autoren: Alexander Münchau, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein; Ludger Schöls, Zentrum für Neurologie, Universitätsklinikum Tübingen und Zentrum für Seltene neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen Tübingen, Deutschland

Themenblock A | Zugang zu guten Arzneimitteln

A1 | „Orphan Drugs: Engagement der forschenden Pharma- und Biotech-Firmen – damit selten nicht untherapierbar bleibt“

Für Patienten mit seltenen Erkrankungen konnten in den vergangenen Jahren Fortschritte erzielt werden. Dazu haben die Förderung der Grundlagenforschung, die Verordnung der EU im Jahr 2000 und die Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) beigetragen.

Die forschenden Pharma- und Biotech-Unternehmen haben bis heute (Stand August 2019) etwa 160 Medikamente gegen seltene Erkrankungen (Orphan Drugs) gegen rund 130 solcher Krankhei-

ten in der EU zur Zulassung gebracht. Jedes Jahr kommt mittlerweile eine zweistellige Zahl neuer Orphan Drugs dazu. Und fast die Hälfte aller Orphan Drugs wurde auch für Kinder zugelassen!

Orphan Drugs müssen wie alle anderen Arzneimittel im Rahmen ihrer Zulassung ihre Wirksamkeit, Sicherheit und technische Qualität unter Beweis stellen. Und im Vergleich zum Zulassungsverfahren für andere Medikamente müssen Orphan Drugs ihren Zusatznutzen gegenüber Vergleichstherapien – falls es bereits welche gibt – zeigen.

Nach der Zulassung durchläuft jedes Orphan Drug das nationale Verfahren zur Bewertung des Zusatznutzens mit anschließender Verhandlung des Erstattungsbetrags mit dem Spitzenverband der Krankenkassen (AMNOG-Verfahren). Der Anteil der Orphan Drugs an den Gesamtausgaben der Gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) für Arzneimittel liegt bei 4,0 %. Für gut 70 % dieser Medikamente gibt die GKV jeweils jährlich unter 10 Millionen Euro aus. Kosten oberhalb von 50 Millionen Euro fallen nur bei wenigen Orphan Drugs an.

Der Gesetzgeber hat unlängst die Bestimmungen für Orphan Drugs in Deutschland verschärft. Die Auswirkungen für die Patienten mit seltenen Erkrankungen bleiben abzuwarten. Wichtig ist, dass die Anstrengungen auf europäischer Ebene nicht durch nationale Maßnahmen konterkariert werden. Denn angesichts von schätzungsweise 8.000 seltenen Erkrankungen und bisher rund 160 zugelassenen Orphan Drugs bleibt weiterhin viel zu tun!

Presenter: Dr. Sabine Sydow, vfa bio, Biotechnologie im Verband forschender Pharma-Unternehmen (vfa)

Weitere Autoren: Marc Appis, vfa, Verband forschender Pharma-Unternehmen

Themenblock Z | Zentren

Z1 | „Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen“

Das Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen wurde im Januar 2010 von Tübinger Ärzten und Wissenschaftlern gegründet. Schnelle Diagnose, fächerübergreifende Behandlung in gegenwärtig 14 Spezialzentren und in zunehmendem Umfang Therapie sind die Kernelemente der Patientenversorgung, die in den ersten Jahren etabliert wurden. Bereits 2011 konnte die erste deutsche Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE) gegründet werden, die bis heute 26 sehr gut besuchte spezialisierte Fortbildungsveranstaltungen durchgeführt hat. Seit Mai 2018 sind die „Seltenen“ nun auch in der medizinischen Aus- und Weiterbildung vertreten: Mit dem „EDU-SE“ Programm etabliert das ZSE Tübingen ein Ausbildungsprogramm für Studierende der Medizin sowie Assistenzärzte und vermittelt praktisch, fallbezogen und fächerübergreifend Wissen zu seltenen Erkrankungen. Für den überwiegenden Teil der seltenen Erkrankungen gibt es keine Heilung, aber durchaus be-

gleitende Therapieoptionen. Die Erforschung der Erkrankungen gehört integral zu den Aktivitäten des Zentrums. Das besondere Ziel ist es, neue Ansatzpunkte für die Entwicklung von Medikamenten zu identifizieren. Die große Herausforderung für uns ist es, künftig Menschen mit seltenen Erkrankungen heilen zu können. Hierzu benötigen wir zahlreiche klinische Studien, in denen neue Medikamente angewandt werden. Wir wollen uns daher im ZSE Tübingen verstärkt der präklinischen und klinischen Therapieforschung für seltene Erkrankungen widmen. Ein wichtiger Baustein konnte von uns mit Gründung des bundesweit ersten Therapieforschungszentrums für seltene Erkrankungen im April 2013 gelegt werden, welches sich seit dem als Koordinationszentrum für klinische Studien zu seltenen Erkrankungen etabliert hat. Das ZSE Tübingen ist Projektpartner der beiden Innovationsfonds finanzierten ZSE Projekte, Translate-NAMSE und ZSE-DUO, und nimmt zudem an fünf Europäischen Referenznetzwerken teil.

Presenter: Monika Glauch, Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

Weitere Autoren: Julia Giehl, Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

Z2 | „Das Europäische Referenznetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen – ERN-RND“

ERN-RND ist ein Netzwerk von 31 Expertisezentren in 13 EU-Staaten, mit dem Hauptziel, die Versorgung von Patienten mit seltenen neurologischen Erkrankungen (SNE) zu verbessern. Es versorgt ca. 35.000 Patienten mit SNE pro Jahr. Der Fokus liegt aktuell auf folgenden Erkrankungsgruppen: Ataxien und hereditäre spastische Spinalparalysen, Dystonien, paroxysmale Erkrankungen (nicht epilepsie-assoziiert) und Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn, Huntington-Krankheit und andere choreatische Erkrankungen, atypische und genetische Parkinson Erkrankungen, Leukodystrophien, Frontotemporale Demenzen.

Die Aktivitäten des ERN-RND umfassen 3 große Bereiche:

(1) Sammlung, Generierung und Verbreitung von Wissen zu seltenen neurologischen Erkrankungen durch die Anerkennung, Entwicklung und Kommunikation von Versorgungsstandards. ERN-RND hat Diagnostic Flowcharts für alle genannten Erkrankungen entwickelt und konsentiert, existierende Leitlinien und Skalen bewertet und anerkannt. Neue klinische Leitlinien werden entwickelt. Weiterhin bietet das ERN-RND unterschiedliche Trainingsformate für SNE an.

(2) Web-basierte, grenzübergreifende Gesundheitsversorgung: Die internetbasierte eHealth-Plattform Clinical Patient Management System (CPMS) ermöglicht die Diskussion von Patientenfällen in virtuellen, internationalen und multidisziplinären Expertenpanels („das Wissen reist, nicht der Patient“). ERN-RND hat für jede der oben genannten Erkrankungsgruppen einen An-

wendungsfall definiert. Die Panels können, je nach Anforderung des jeweiligen Falls, individuell zusammengestellt werden.

(3) Expertenzentren: ERN-RND ist ein Netzwerk von evaluierten Expertisezentren für die oben genannten Erkrankungsgruppen. Diese wurden durch die jeweiligen nationalen Gesundheitsbehörden gebilligt und während des Bewerbungsprozesses sorgfältig geprüft. Damit stehen Zentren geprüfter Qualität für die Patienten in den unterschiedlichen europäischen Staaten zur Verfügung.

Presenter: Dr. Holm Graessner, Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

Weitere Autoren: Dr. Carola Reinhard, Institut für Medizinische Genetik und angewandte Genomik, Universitätsklinikum Tübingen und Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen; Prof. Dr. Ludger Schöls, Zentrum für Neurologie, Universitätsklinikum Tübingen und Zentrum für Seltene neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen Tübingen, Deutschland

Z3 | „Innovatives Studienmanagement ermöglicht effektivere Studienlage am Therapieforschungszentrum für seltene Erkrankungen Tübingen“

Die Anforderungen an die Qualität bei der Durchführung von Studien sind unter Berücksichtigung der nationalen und internationalen Vorgaben entscheidend gestiegen und können durch die beteiligten Prüfer allein nur unzureichend umgesetzt werden. Für eine effektivere Realisierung von klinischen Studien hat das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen im April 2013 das deutschlandweit erste Therapieforschungszentrum für seltene Erkrankungen gegründet und verfügt damit über eine eigenständige Studienkoordination. Damit besitzt das ZSE Tübingen eine klinische Infrastruktur, die die klinische Prüfung von Therapieformen im Rahmen des Arzneimittel- und Medizinproduktgesetzes bzw. nach Berufsordnung für seltene Erkrankungen Disziplin-übergreifend ermöglicht. Durch ein zentrales internes Studienmanagement wird unter Gewährleistung adäquater administrativer Rahmenbedingungen der Zeitaufwand zur Testung von neuen Therapien deutlich reduziert. Neben der Optimierung der strukturellen Voraussetzungen des Studiensettings in den erkrankungsspezifischen B-Zentren konnte die Anzahl der durchgeführten Studien zwischenzeitlich maßgeblich erhöht werden. Das Therapieforschungszentrum stellt damit auch eine attraktive Plattform für die pharmazeutische Industrie dar.

Presenter: Dr. Holm Graessner, Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

Weitere Autoren: Dr. Christine Jäggle, Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen und ZKS Tübingen; Prof. Dr. Olaf Rieß, Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen und Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik Tübingen, Universitätsklinikum Tübingen

Z4 | „Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE) – Struktur, Funktionen und Studienbeispiele“

Das FZSE wurde im Jahr 2009 als Zentrum des Universitätsklinikums Freiburg und der Medizinischen Fakultät gegründet. Aufgaben, Ziele, Funktionsweise, Mitgliedschaft und Ressourcen sind in der Satzung festgehalten. Das FZSE erfüllt die Anforderungen für ein NAMSE A Zentrum genauso wie die 11 integrierten B Zentren, die innovative Spezialdiagnostik, Patientenversorgung und patientennahe und therapierelevante Forschung durchführen. Das von einem Vorstand geleitete FZSE beschäftigt zwei Koordinator/innen, eine ärztliche und eine nicht-ärztliche Lotsin. Seit 2018 sind das A Zentrum und die B Zentren im Landeskrankenhausplan Baden-Württemberg ausgewiesen. Die B Zentren sind Zentren für seltene Erkrankungen der Haut, der Lunge, des Skelettsystems, des Auges, der Niere, neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter, angeborene Stoffwechselerkrankungen, angeborene & erworbene Blutkrankheiten, chronische Immundefizienz; Gefäßfehlbildungen sowie seltene und komplexe Epilepsien. Zehn der B Zentren sind Partner in Europäischen Referenznetzwerken (ERN). In den B Zentren werden klinische Studien für seltene Erkrankungen durchgeführt. Hier werden exemplarisch zwei Therapiestudien vorgestellt: i) die REFLECT-Studie basiert auf eigenen präklinischen Forschungsdaten im B Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis bullosa (EB). Sie testet anti-fibrotische Behandlung der dystrophen EB bei Kindern. Die Behandlung zielt nicht auf Heilung sondern auf Linderung der Symptome und Erhöhung der Lebensqualität der Betroffenen. ii) Die AZA-JMML-001 Studie im B Zentrum Angeborene & erworbene Blutkrankheiten ist eine internationale Studie zur Beurteilung der Wirksamkeit von Azacitidine bei Kindern/Jugendlichen mit Myelodysplastischem Syndrom/Juveniler myelomonozytärer Leukämie vor hämatopoetischer Stammzelltransplantation. Als sekundäre Studienziele werden Sicherheit, Pharmakokinetik und Pharmakodynamik untersucht.

Presenter: Prof. Dr. Leena Bruckner-Tuderman, Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE), Universitätsklinikum Freiburg

Weitere Autoren: Stephan Ehl, Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE), Universitätsklinikum Freiburg; Thorsten Langer, Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE), Universitätsklinikum Freiburg; Anna Köttgen, Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE), Universitätsklinikum Freiburg; Charlotte Niemeyer, Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE), Universitätsklinikum Freiburg; Daniela Kirstein, Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE), Universitätsklinikum Freiburg; Fabian Seiler, Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE), Universitätsklinikum, Freiburg

Z5 | „Die Versorgung von Patienten mit multiplen endokrinen Neoplasien (MEN 1, 2, 4) in Deutschland im Vergleich zu anderen EU-Mitgliedstaaten.“

Wir berichten über die Ergebnisse der ersten europaweiten Umfrage der European MEN Alliance e. V. (EMENA) bei MEN Patienten (multiple endokrine Neoplasien). METHODE: Ein Online-Fragebogen wurde über Patientenselbsthilfegruppen, Social

Media und Mediziner verteilt. Insgesamt wurden 284 Antworten analysiert.

Ergebnisse: 11,7% (n=34) der Antworten kamen von deutschen Patienten und 88,3% (n=255) aus 17 weiteren EU-Ländern: 68% weiblich, 32% männlich (Deutschland; 65% und 35%). Die dargestellten Erkrankungen waren: MEN1 n=203 (Deutschland n=28), MEN2A n=67 (Deutschland n=5), MEN2B n=19 (Deutschland n=0), MEN4 n=1 (Deutschland n=1). Insgesamt wurde die Versorgung der MEN Patienten hauptsächlich von Endokrinologen (Deutschland 73%; andere EU Staaten 80%) in spezialisierten Zentren (Deutschland 55%; andere EU 68%) mit Zugang zu einem multidisziplinären Team (Deutschland 35 %, andere EU-Länder 74%) erbracht. Die Häufigkeiten der Konsultationen waren ähnlich; am häufigsten halbjährlich (Deutschland 35%; andere EU Staaten 42%) oder jährlich (Deutschland 35%; andere EU Staaten 39%). Die Mehrheit der Befragten (65 %, überige EU Staaten 77 %) hielt die Dauer der Konsultationen für angemessen, 46% der Patienten in den EU-Ländern (ausser Deutschland) haben Zugang zu einer Endokrinologie Assistentin, verglichen mit 8% in Deutschland .Die Intervalle zwischen den Laboruntersuchungen waren in Deutschland und den übrigen EU Staaten ähnlich (3 Monate (11%, 18%), 6 Monate (38%, 36%), jährlich (38%, 41%), über 12 Monate (8%, 2,5%) und keine (3%, 2%)) wie auch bei bildgebenden Untersuchungen (3 Monate (3%, 6%), 6 Monate (3%, 20%), jährlich (47%, 40%), über 12 Monate (25%, 23%). FAZIT: Obwohl die Einschätzung der Betreuung von MEN Patienten in Deutschland im Vergleich zu den übrigen EU Staaten im Allgemeinen ähnlich ist, werden Unterschiede beim Zugang zu spezialisierten Zentren und zu Endokrinologie - Assistentinnen gemeldet.

Presenter: Petra Brüggemann, Netzwerk Hypophysen - und Nebennierenerkrankungen e. V. / European MEN Alliance e. V.

Weitere Autoren: Prof. Dr. Ludwig Schaaf, Klinik Schwabing, München ,Klinik für Endokrinologie, Diabetologie, Suchtmedizin und Innere Medizin; JoGrey, Association for Multiple Endocrine Neoplasia Disorders (AMEND), Kent, United Kingdom; Prof. Dr. Josef Pichl, Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V. , Fürth, Germany, weitere Mitglieder des wissenschaftlichen Beirats der European MEN Alliance (EMENA) e. V. und Patienten der Mitgliedsgruppen aus den Niederlanden, Italien etc.

Z6 | „Das Europäische Referenznetzwerk für seltene endokrine Erkrankungen (Endo-ERN)“

Hintergrund: Seltene Erkrankungen umfassen eine große Gruppe von etwa 8.000 Krankheitsentitäten. Aufgrund der Seltenheit sind die Diagnosewege oftmals lang und die Betreuung der Patienten schwierig, da die Experten verstreut sind und innerhalb der einzelnen Länder oftmals nicht jede Erkrankung umfassend versorgt werden kann. Daher sind 2017 von der EU 24 Europäische Referenznetzwerke (ERN) für seltene Erkrankungen geschaffen worden, die die Expertenzentren innerhalb Europas für definierte Krankheitsgruppen in virtuellen Expertennetzwerken verknüpfen sollen. Die Zusammenarbeit zwischen den spezialisierten Versorgungszentren ermöglicht einen Austausch von hochspezialisiert

ter Expertise in der gesamten EU und damit den Zugang zum besten Fachwissen, ohne dass Patienten dafür reisen müssen. Dies wird durch den Einsatz des CPMS (Clinical Patient Management System), einer virtuellen Konsultationsplattform, ermöglicht.

Aufbau: Das Endo-ERN verfügt über kooperierende Referenzzentren (hochspez. Versorgungszentren) in 19 Ländern und Patientenvertreter (ePAG) aus 6 Ländern.

Das Endo-ERN hat acht Hauptgruppen etabliert, die das gesamte Spektrum der angeborenen und erworbenen Erkrankungen abdecken.

Diese sind: Nebennierenerkrankungen; Störungen der Kalzium- und Phosphathomöostase; Genetische Störungen der Glucose- und Insulinhomöostase; genetische endokrine Tumorsyndrome; Wachstumsstörungen und genetische Adipositas syndrome; Hypophysenstörungen; Sexuelle Entwicklung und Reifung und seltene Schilddrüsenerkrankungen.

Ausblick: Das Endo-ERN bildet die gesamten seltenen Endokrinopathien über die Lebensspanne durch die Verknüpfung pädiatrischer und internistischer Experten ab. In enger Zusammenarbeit mit den internationalen Gesellschaften ESE (European Society of Endocrinology) und ESPE (European Society of Paediatric Endocrinology) werden Leitlinien und Konsensuspapiere erarbeitet. Ein Zusammenwirken mit der Industrie für die Verbesserung der Behandlungsmöglichkeiten wird angestrebt.

Presenter: Petra Brüggemann, Patientenvertreterin (e-pag) Endo-ERN / Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V. , Fürth

Weitere Autoren: Prof. Dr. Olaf Hiort, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Lübeck; Prof. Dr. Alberto M Pereira, Leiden University Medical Center (LUMC), Niederlande; Manuela Brösamle, Patientenvertreterin (e-pag) Endo-ERN / AGS Eltern- und Patienteninitiative e. V. ; Kötz; Patricia Carl-Innig; Patientenvertreterin (e-pag) Endo-ERN/ BKMF e. V. , Bremen; Prof. Pereira und Prof. Hiort sind die Koordinatoren des Referenznetzwerks Endo-ERN.

Z7 | „GAIN: German network for the research and treatment-optimization of patients with multi-organ autoimmunity“

Principal research questions: 1. What are the underlying molecular and cellular pathomechanisms in these multi-organ autoimmune diseases? 2. By which molecular interventions can we influence/correct this cellular pathology?

Primary goal of the consortium: 1. Improve the understanding of the pathophysiology in patients with inborn errors of multi-organ autoimmune disease. 2. Improve the management of patients with inborn errors of multi-organ autoimmune disease.

Main results expected: 1. Create a disease registry and biobank for these rare diseases.

2. Identify/diagnose and treat these patients in Germany according to common protocols.

3. Understand the disease pathomechanisms, the reduced penetrance and variable expressivity of these disorders. 4. Develop novel treatment strategies. 5. Founding of a patient-support group and/or a foundation in support of families with inborn errors of multi-organ autoimmune disease.

Presenter: PD Dr. med. Dr. sci. nat. Fabian Hauck, Dr. von Hauner Children's Hospital, Ludwig-Maximilians-University, Munich, Germany

Weitere Autoren: Dr. rer. nat. Faranaz Atschekzei, Department of Immunology and Rheumatology, Hannover Medical School, Germany; Prof. Dr. med. Ulrich Baumann, Department of Pediatric Pneumology, Allergy and Neonatology, Hannover Medical School, German; Prof. Dr. med. Stephan Ehl, Institute for Immunodeficiency, Center for Chronic Immunodeficiency (CCI), Medical Center - University of Freiburg, Germany, und weitere

Z8 | „Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE-DUO)“

Menschen, die sich mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen wenden, haben zumeist schon eine diagnostische Odyssee hinter sich. Kein Arzt konnte eine passende Diagnose und Behandlung für die Beschwerden finden. Die Erfahrungen haben gezeigt, dass bei Menschen mit sehr komplexen Beschwerdebildern häufig psychische Begleiterkrankungen bestehen. Die damit verbundenen Symptome können die Anzeichen einer seltenen Erkrankung verschleiern und so eine Diagnose und Behandlung erschweren bzw. verzögern.

Das Projekt ZSE-DUO soll untersuchen, ob die gemeinsame Patientenbetreuung durch einen somatischen Facharzt, z.B. für Innere Medizin oder Neurologie, und einen Facharzt für Psychiatrie und Psychotherapie oder für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie die Diagnosefindung verbessern und verkürzen kann.

Zur Teilnahme am Projekt werden mehr als 1300 Personen eingeladen, die sich wegen einer unklaren Diagnose an eines der elf teilnehmenden Zentren für Seltene Erkrankungen wenden. Die Projektteilnehmer werden entweder im Rahmen der aktuellen Versorgungsstandards in einer Sprechstunde für unklare Diagnosen durch einen Facharzt wie z.B. einen Kinder- und Jugendarzt, Internisten oder Neurologen betreut oder bei der neuen Versorgungsform von Anfang an sowohl durch einen somatischen Facharzt als auch durch einen Facharzt aus den Bereichen der Psychosomatischen Medizin oder Psychiatrie behandelt.

Konsortialpartner des Projekts sind neben den (Universitäts-) Klinika mit ihren Zentren für Seltene Erkrankungen in Aachen, Bochum, Frankfurt, Hannover, Magdeburg/Halle, Mainz, Münster, Regensburg, Tübingen, Ulm und Würzburg, die ACHSE e. V., die Techniker Krankenkasse und die IKK gesund plus. Die Evaluation erfolgt durch Wissenschaftler der Universitäten in Hamburg und Würzburg sowie der MH Hannover. Die AOK Hessen unterstützt

das Projekt als Kooperationspartner. Das Projekt wird vom Innovationsfond gefördert.

Weitere Informationen: www.ukw.de/zse-duo.

Presenter: Prof. Dr. Helge Hebestreit, Universitätsklinikum Würzburg, Zentrum für Seltene Erkrankungen

Weitere Autoren: ZSE-DUO Konsortium

Z9 | „Zentrum für Seltene Erkrankungen - Referenzzentrum Nordbayern“

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern, kurz ZESE genannt, wurde 2014 am Universitätsklinikum Würzburg auf der Basis des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen gegründet. Das ZESE bietet eine Anlaufstelle für Menschen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung ebenso wie für Menschen mit diagnostizierter Erkrankung. Es unterstützt und koordiniert die interdisziplinären Aktivitäten in Krankenversorgung, Forschung und Lehre auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen. In einer Sprechstunde für unklare Diagnosen werden jährlich ca. 100 Patienten aller Altersgruppen gesehen. In den 19 assoziierten krankheits(gruppen)spezifischen Fachzentren werden mehr als 3000 Patienten kontinuierlich betreut. Das ZESE arbeitet eng mit den anderen Referenzzentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland zusammen. Diese Zusammenarbeit wird besonders bei dem Innovationsfond-Projekt „ZSE-DUO“ deutlich, an welchem neben 10 weiteren Universitätsklinikum auch die ACHSE und drei Krankenkassen beteiligt sind und das von Würzburg aus koordiniert wird. Das ZESE ist weiterhin im Bayerischen Arbeitskreis Seltene Erkrankungen an den Netzwerkprojekten „BASE-Netz“ und „1000 klinische Genome“ beteiligt.

Die sehr enge Kooperation des ZESE mit der Selbsthilfe im Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen WAKSE ist eine Besonderheit. Die Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe wird darüber hinaus über die Fachzentren im ZESE aktiv gelebt.

Die vielfältige Forschung zu Seltene Erkrankungen erfolgt nicht nur im Rahmen der o.g. Projekte, sondern auch in enger Zusammenarbeit mit verschiedenen Einrichtungen des Universitätsklinikums und der Universität in Würzburg.

Das ZESE ist aktiv an der Ausbildung angehender Ärzte im Bereich der Seltene Erkrankungen u.a. in verschiedenen Vorlesungen und einem eigenen Wahlfach beteiligt und engagiert sich in der Fort- und Weiterbildung von Ärzten und anderen medizinischen Berufsgruppen sowie bei Patiententagen.

Presenter: Prof. Dr. Helge Hebestreit, Universitätsklinikum Würzburg, Zentrum für Seltene Erkrankungen

Weitere Autoren: Dr. Melissa Held, Universitätsklinikum Würzburg – Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern

Z10 | „Interdisziplinäre Cystinose-Sprechstunde Rosenheim: Modellprojekt zur Versorgung von Patienten mit sehr seltenen Multiorganerkrankungen“

Hintergrund: Die infantile nephropathische Cystinose ist eine sehr seltene lysosomale Speicherkrankheit, die autosomal rezessiv vererbt wird. Die Prävalenz in Deutschland beträgt 1:100.000 – 200.000. Verursacht wird diese Erkrankung durch einen Defekt des lysosomalen Membranproteins Cystinosin (CTNS). Es handelt sich um eine Multiorganerkrankung, bei der Cystin in fast allen Organen gespeichert wird. Funktionsausfälle treten mit zunehmendem Lebensalter auf und betreffen die Nieren und Augen, gefolgt vom muskuloskeletalen System, den endokrinen Organen, dem ZNS, etc. Um allen Aspekten dieser Systemerkrankung gerecht zu werden wurde 10/2012 in Kooperation mit der Selbsthilfe (www.leben-eben.de) eine interdisziplinäre Cystinose-Sprechstunde für alle Altersstufen etabliert. Die Patienten durchlaufen in 6-8 Stunden entsprechend einer „One-Stop-Clinic“ zehn verschiedene Fachbereiche. Die Sprechstunde ersetzt nicht die Betreuung vor Ort, sondern stellt eine Ergänzung dar.

Patienten: Zwischen 10/2012 und 07/2019 haben 386 Patientenkontakte (89 individuelle Patienten) im Rahmen der Sprechstunde stattgefunden.

Zusammenfassung: Das vorgestellte Modellprojekt der interdisziplinären Cystinose-Sprechstunde im Sinne einer „one-stop-clinic“, mit einem festen Versorgungsteam hat sich für diese sehr seltene Systemerkrankung bewährt. Durch die hohe Anzahl an Patientenkontakten, sowohl von Kindern als auch von Erwachsenen, konnte in kurzer Zeit umfassende klinische Erfahrung gewonnen werden. Gerade bei diesen komplexen Patienten kann durch eine, über das Kindes- und Jugendlichenalter hinaus eine kontinuierliche Betreuung auf entsprechend hohem Niveau, die Transitionsphase begleitet und eine selbst bestimmte Lebensführung erreicht und erhalten werden. Die große Anzahl von Patientenvorstellungen zeigt ebenfalls, wie dringend diese Patienten eine qualitativ gute und mit der Erkrankung erfahrene umfassende Versorgung suchen.

Presenter: Priv.-Doz. Katharina Hohenfellner, RoMed Klinikum Rosenheim

Z11 | „Zentrum für Seltene Augenerkrankungen (ZSA) Tübingen“

Das Zentrum für Seltene Augenerkrankungen (ZSA) ist eines von 13 Spezialzentren, die sich zum Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen (ZSE) vereint haben. Die Ziele und Aufgaben des ZSA sind die Diagnostik, Erforschung, Behandlung von seltenen Augenerkrankungen und die umfassende Betreuung und Beratung der betroffenen Patienten und Familien. Durch neueste Untersuchungsmethoden, multimodale Bildgebung und Funktionsdiagnostik ermöglicht das ZSA außerdem eine frühzeitige, umfangreiche und präzise Diagnostik auf dem aktuellsten Stand der Augenheilkunde. Die Sprechstunde für erbliche Netzhauterkrankungen bildet den Hauptkern des ZSA und betreut ca. 1000

Patienten/Jahr. Ebenso betreuen die Neuro-Ophthalmologische Ambulanz, Glaukom-, Hornhaut- und Uveitis-Sprechstunden Patienten mit seltenen Diagnosen im ZSA. Zusammen mit dem Zentrum für Hörstörungen (ZHör) bildet das ZSA das Zentrum für Neurosensorik. Durch diese enge Verknüpfung des ZSA kann eine kombinierte Sprechstunde für Patienten mit syndromalen Sinnesbeeinträchtigungen (z.B. Usher Syndrom) angeboten werden. Das ZSA ist angebunden an die Sehbehindertenambulanz, welche Beratung für die visuelle Rehabilitation und vergrößernde Sehhilfen, sowie Berufsberatung anbietet. Eine wichtige fachliche Kooperation ist durch das hausinterne Molekulargenetische Labor gegeben. Außerdem kooperiert das ZSA eng mit Patientenorganisationen wie PRO RETINA Deutschland e. V., Leben mit Usher e. V., Retina International und Foundation Fighting Blindness. Dank einer umfangreichen Datenbank von 30 000 genotypisierten Fällen seltener erblicher Erkrankungen der Netzhaut und des optischen Nerven, und des klinischen Studienzentrum (STZ Eyetrial) beteiligt sich das ZSA an zahlreichen Forschungsprojekten, nationalen und internationalen multizentrischen klinischen Studien, sowie der Grundlagenforschung. Die erste Gentherapie-studie in Deutschland wurde durch das ZSA in Tübingen in 2014 initiiert und 2018 erfolgreich abgeschlossen (www.rd-cure.de).

Presenter: M.Sc. Melanie Kempf; Universitäts-Augenklinik, Department für Augenheilkunde, Universität Tübingen, Tübingen, Deutschland; Zentrum für Seltene Augenerkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen, Tübingen, Deutschland

Weitere Autoren: Katarina Stingl, Universitäts-Augenklinik, Department für Augenheilkunde, Universität Tübingen, Tübingen, Deutschland; Zentrum für Seltene Augenerkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen, Tübingen, Deutschland; Susanne Kohl, Forschungsinstitut für Augenheilkunde, Department für Augenheilkunde, Universität Tübingen, Tübingen, Deutschland; Eberhart Zrenner, Forschungsinstitut für Augenheilkunde, Department für Augenheilkunde, Zentrum für Seltene Augenerkrankungen, Werner Reichardt Centrum für Integrative Neurowissenschaften (CIN), Universität Tübingen, Tübingen, Deutschland

Z12 | „Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen (ZSEER)“

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen (ZSEER) wurde als interdisziplinäre Einrichtung des Universitätsklinikums Erlangen und der Medizinischen Fakultät der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg im Jahr 2017 gegründet. Ziel ist die Optimierung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen im Universitätsklinikum Erlangen. Derzeit bestehen innerhalb des ZSEER neben dem Typ A-Zentrum neun krankheits- und krankheitsgruppenspezifische Fachzentren (Typ B-Zentren). Diese umfassen die Zentren für Seltene Bewegungserkrankungen (Neurologische Klinik), Seltene Entwicklungsstörungen (Human-genetisches Institut und Kinderklinik), Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen (Kinder- und Jugendklinik und Neurologische Klinik), Tuberoöse Sklerose und Seltene Epilepsien (Kinder- und Jugendklinik und Neurologische Klinik), Seltene Immunologische Erkrankungen (Medizinische Klinik 3 – Rheumatologie und

Immunologie), Zystische Fibrose und Seltene Lungenerkrankungen (Medizinische Klinik 1 – Pneumologie), Ektodermale Dysplasien (Kinder- und Jugendklinik und Hautklinik), Seltene Leber-, Pankreas- und Darmerkrankungen (Kinder- und Jugendklinik und Medizinische Klinik 1 – Gastroenterologie und Endokrinologie) und Seltene Nierenerkrankungen (Medizinische Klinik 4 – Nephrologie). Zusätzlich ist durch die integrierte Abteilung für Stammzellbiologie die Möglichkeit gegeben, spezifische Krankheitsmodellierung bei seltenen Erkrankungen durchzuführen. Mit dem Ziel der Innovations- und Forschungsförderung ist das ZSEER zudem beteiligt an den bayerischen ZSE Forschungskonsortien „BASE Netz“ und „1000 klinische Genome/Bavarian Genomes“ und an den BMBF-Verbund Miracum angegliedert.

Presenter: Julia Kittler, ZSEER Universitätsklinikum Erlangen

Weitere Autoren: Anna-Monika Heiß, ZSEER Universitätsklinikum Erlangen; Christin Kolb, ZSEER Universitätsklinikum Erlangen; Beate Winner, ZSEER Universitätsklinikum Erlangen

Z13 | „Das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Dresden – Dokumentation seltener Erkrankungen“

Das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE) in Dresden hat es sich zur Aufgabe gemacht, medizinische Expertise in interdisziplinären Fallkonferenzen zu bündeln, die Wege zur richtigen Diagnose zu verkürzen und die Betroffenen der bestmöglichen Therapie zuzuführen. Große Board Meetings unterstützen den klinikumsweiten Wissensaustausch zu seltenen Erkrankungen. Als Konsortiumspartner im Innovationsfondsprojekt „Translate NAMSE“ steht die Umsetzung des Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen am Dresdner USE im Fokus. In diesem Rahmen fokussiert Dresden auch die Kodierung seltener Diagnosen als eine zentrale Forderung des Aktionsplans.

Hinsichtlich der unzureichenden Erfassung seltener Erkrankungen in A-Zentren, wurde am USE erstmals in Deutschland eine systematische klinikumsweite und umfassende Kodierung seltener Erkrankungen implementiert. Auf Basis der Terminologie zu seltenen Erkrankungen von Orphanet wurde ein Formular in das Krankenhausinformationssystem ORBIS integriert. Dieses entwickelte Formular ermöglicht die Kodierung seltener Diagnosen mittels Orpha-Kennnummer. Durch die Anbindung des Formulars an den DRG-Workplace wurde eine verpflichtende Kodierung im stationären Abrechnungsprozess implementiert. Im ambulanten Bereich besteht lediglich eine freiwillige Kodierungsmöglichkeit. Alle Kliniken wurden hinsichtlich der Anwendung geschult. Zur Prüfung der Ergebnis-Validität wurden Nutzerbefragungen durchgeführt. Seit 2017 erfolgt eine fast vollständige Erfassung aller stationär behandelten Patienten mit seltenen Erkrankungen. Die Nutzercompliance bestimmte dabei die Kodierungsqualität. 2018 wurde am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden für 18 % der stationären Fälle eine seltene Erkrankung kodiert. Die erwartete Prävalenz der seltenen Erkrankungen von 6 bis 8 % wurde dabei um ein Mehrfaches überschritten. Dies unterstreicht die besondere Rolle der Universitätsklinik in der Versorgung von Patienten.

Presenter: Tanita Kretschmer, UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen Dresden

Weitere Autoren: Julia Körholz; Andre Heinen; Adrian Danker; Dr. rer. pol. Olaf Müller; Dr. med. Victoria Tüngler; Dr. med. Ulrike Reuner; Dr. med. Jochen Schäfer; Dr. med. Amalia-Mihaela Hanßke; Prof. Dr. med. Claudia Günther; Prof. Dr. med. Bornhäuser; Prof. Dr. med. Angela Rösen-Wolff; Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch; Prof. Dr. med. Reinhard Berner

Z14 | „Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER): Ein universitätsübergreifendes Netzwerk des östlichen Ruhrgebiets“

Das CeSER wurde Anfang 2014 als Centrum für seltene Erkrankungen Ruhr gegründet. Als universitäres Kompetenzzentrum der Ruhr-Universität Bochum und der Universität Witten Herdecke vernetzt CeSER Kliniken, medizin-theoretische Institute und Abteilungen der beiden Universitäten miteinander, die über Expertise in der Diagnose und Therapie von ausgewählten seltenen Erkrankungen verfügen. Damit bietet CeSER eine Anlaufstelle für Patienten mit seltener Erkrankung aus dem östlichen Ruhrgebiet und Westfalen/Sauerland. Das primäre Ziel ist es, durch fachübergreifende Zusammenarbeit der vernetzten Einrichtungen, eine umfassende Patientenversorgung von rund 120 seltenen Krankheitsbildern nach Vorgaben der NAMSE zu gewährleisten: Insbesondere für eine frühzeitige Diagnostik und Behandlung sowie im Bereich der Forschung im Hinblick auf neue Ansätze für Therapie und Prävention. Hierfür sichtet ein Studierendenteam die Patientenunterlagen, die Patienten werden dann in CeSER untersucht und individuell an spezialisierte kooperierende Einrichtungen und Kliniken weitergeleitet. Zum Netzwerk gehören das Katholische Klinikum Bochum (Klinikum der Ruhr-Universität Bochum), das BG Universitätsklinikum Bergmannsheil, das Knappschafts-Krankenhaus Bochum, das Herz- und Diabeteszentrum Bad Oeynhausen, das LWL Universitätsklinikum Bochum, das Helios Klinikum Wuppertal, das Klinikum Köln-Merheim, die Kinder- und Jugendklinik Datteln, KH Herdecke, Witten sowie die medizinischen Fakultäten der Ruhr-Universität Bochum und der Fakultät für Gesundheit der Universität Witten Herdecke. 2017 ging der Versorgungspreis der Stiftung Kindness for Kids an Prof. Dr. med. Thomas Lücke aus Bochum und Prof. Dr. med. Andreas Seidel aus Nordhausen. Gemeinsam widmen wir uns der Aufgabe, die Versorgung von erkrankten Patienten im Ruhrgebiet und darüber hinaus zu verbessern. Wir arbeiten in den vom Innovationsfond geförderten Projekten ZSE DUO und CareFamNet und sind im Netzwerk NRW ZSE vernetzt.

Presenter: Manuela Malek, St. Josef Hospital Bochum

Weitere Autoren: Yvonne Kirse, St. Josef Hospital Bochum; Folke Brinkmann; St. Josef Hospital Bochum; Thomas Luecke, St. Josef Hospital Bochum

Z15 | „Organisation, Patientenkollektiv, Forschung & Lehre des Zentrums für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE) am UKGM Marburg“

Das ZusE in Marburg widmet sich speziell der Diagnostik von Patienten mit unerkannten und seltenen Erkrankungen. Schmerzbezogene Diagnosen und „unerklärte“ Erkrankungen (chronisches Fatigue-Syndrom, Fibromyalgie, Reizdarmsyndrom) stellen die häufigsten Vordiagnosen dar. Die Hauptsymptome sind meist unspezifisch. Aufgrund der Vielzahl von Anfragen ist eine persönliche Vorstellung nicht regelhaft möglich. Die Bearbeitung erfolgt vielmehr im Zweitmeinungsverfahren, wobei weiterführende diagnostische Empfehlungen ausgesprochen werden. Die Vorgehensweise zur diagnostischen Empfehlung bezieht primär drei Kernelemente ein, nämlich 1) intensives Aktenstudium mit Teambesprechung der Befunde, 2) Nutzung von IT zur Diagnoseunterstützung und 3) modernste Bildgebung sowie Labordiagnostik. In interdisziplinären Fallbesprechungen werden die Fälle unter differenzialdiagnostischen Gesichtspunkten diskutiert und Empfehlungen ausgesprochen. Ein ZusE eigenes Speziallabor führt genetische und zellphysiologische Diagnostik durch. Für weitergehende und forschungsrelevante Fragestellungen stehen die Einrichtungen der gesamten Uniklinik Marburg sowie der Schwesterklinik Gießen dem ZusE kollegial zur Seite. Weiterhin engagiert sich das ZusE in der studentischen Aus- sowie der ärztlichen Fort- und Weiterbildung. Für die Facharztweiterbildung Innere Medizin werden am ZusE 18 Monate anerkannt. Seit 11 Jahren findet die „Dr. House“ Seminarreihe statt. Hierbei nutzen wir kurze Episoden der bekannten Fernsehserie als Türöffner zur Vermittlung von Wissen über seltene Erkrankungen. Das im Jahre 2010 vom MFT mit dem „Ars Legendi“ ausgezeichnete Projekt bedient sich dabei bewusst der Faktoren Spaß, Freude und Spannung, um auf das wichtige Thema der seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen. Hierdurch wurden zahlreiche Studierende sowie Ärztinnen und Ärzte – aber auch gesundheitspolitisch Verantwortliche – für die Probleme der „Seltenen“ sensibilisiert.

Presenter: Dr. med. Tobias Müller, Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE), Universitätsklinikum Marburg

Weitere Autoren: Muhidien Soufi, Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE), Universitätsklinikum Marburg; Andreas Jerrentrup, Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE), Universitätsklinikum Marburg; Jürgen Schäfer, Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE), Universitätsklinikum Marburg

Z16 | „Gebündeltes Wissen und Kompetenz am Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg“

Anfang 2011 wurde am Universitätsklinikum Heidelberg feierlich das Zentrum gegründet. Es weist inzwischen 16 Fachzentren mit mehreren pädiatrischen Schwerpunkten auf, die alle eine hohe Expertise in der Diagnostik und Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen besitzen und teilweise internationale Forschungsaktivitäten koordinieren.

Das Zentrum ist an vier europäischen Referenznetzwerken beteiligt, zwei davon mit Koordinatorfunktion (MetabERN: Angeborene Stoffwechselerkrankungen und ERKNet: Angeborene Nierenerkrankungen). Auch national ist das Heidelberger Zentrum für Seltene Erkrankungen sehr gut vernetzt. Es ist Kooperationspartner von CORD (Collaboration on Rare Diseases), einer Medizininformatik-Initiative. Außerdem ist es der Standort des Versorgungsprojektes TRANSLATE-NAMSE, an dem die höchsten Rekrutierungszahlen erreicht werden. Mit Hilfe von lokalen und überregionalen Fallkonferenzen, sowie innovativer genetischer Diagnostik gelingt es oftmals ungeklärte Fälle zu lösen und häufig spezifischere Therapien einzuleiten. Über ein Videokonferenzsystem werden regelmäßig überregionale Fallkonferenzen durchgeführt.

Allen Patienten steht eine elektronische Patientenakte zur Verfügung (PEPA), welche sektorenübergreifend konzipiert ist, so dass die Hausärzte ebenfalls Zugriff erhalten. Im Heidelberger Medizininformationssystem werden alle Patienten mit seltenen Erkrankungen mittels Alpha-ID (Orpha-Code) erfasst. Daher ist es relativ einfach möglich, spezifische Patienten mit seltenen Erkrankungen zu extrahieren, z. B. falls neue Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung stehen.

Das Zentrum versteht sich als Anlaufstelle für Kollegen und Patienten, die eine interdisziplinäre Betreuung ihrer Patienten, Betroffener und ihrer Familien wünschen. Es ist behilflich bei der Suche nach geeigneten Ansprechpartnern innerhalb des Klinikums oder auch bei der Vermittlung von anderen Kompetenzzentren und Selbsthilfegruppen.

Presenter: Dr. phil. nat. Pamela Okun, Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg

Weitere Autoren: Daniela Choukair, Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg; Georg F. Hoffmann, Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg

Z17 | „Das Williams-Beuren-Syndrom (WBS), Transition und spezielle Probleme in der Betreuung Erwachsener“

Das WBS ist ein Mikrodeletionssyndrom des Chromosoms 7. Es tritt bei 1/7500 Geburten auf und ist eine multisystemische Erkrankung mit Fokus auf der Fehlkodierung von Elastinfasern. Es resultieren mannigfaltige spezifische Besonderheiten und Pathologien. Menschen mit WBS haben oft erhebliche Entwicklungsprobleme (motorisch und kognitiv) und ein spezielles Persönlichkeitsprofil. Die Diagnose wird oft früh im Kindesalter gestellt. Die Komplexität der Erkrankung setzt eine hohe Expertise und eine langfristig angelegte multidisziplinäre Unterstützung der gesamten Familie voraus. Betroffene Kinder und Jugendliche sind meist gut in KDas WBS ist ein Mikrodeletionssyndrom, bei dem 26 – 28 Gene auf dem Chromosom 7 betroffen sind. Diese Deletion ist eine multisystemische Erkrankung mit Fokus auf der Fehlkodierung für das Protein Elastin. Menschen mit WBS haben häufig - neben medizinischen Besonderheiten - Probleme in der motorischen und kognitiven Entwicklung und ein spezielles Per-

sönlichkeitsprofil. Die Diagnose des WBS wird häufig im Kindesalter gestellt, jedoch erfordert die Komplexität der Erkrankung eine gute Kenntnis und eine langfristig angelegte Unterstützung der Patienten und der Familien. Betroffene Kinder und Jugendliche sind meist gut in Kinderarztpraxen und in SPZs angebunden. Jedoch ist eine lebenslange Betreuung dieser Patienten unabdingbar. Die Erwachsenenmedizin hat hierfür keine geeigneten Systeme und es gelingt nicht eine Transition aus der Kinder- und Jugendmedizin zu vollziehen. Es existieren keine finanzierten bzw. zertifizierten Zentren, die sich dieser Patienten annehmen können.

Seit 2015 hat sich in der HELIOS St. Johannes Klinik Duisburg ein Zentrum für WBS-Patienten aller Altersklassen unter pädiatrischer Federführung etabliert, welches alle notwendigen Fachdisziplinen aus der pädiatrischen und Erwachsenen-Medizin in stationären Aufenthalten involviert und Konzepte für die heimatnah-betreuenden Hausärzte und Kliniken erstellt.

Es zeigten sich Häufungen von behandlungswürdigen Problemen, so dass die weitere Betreuung aller WBS-Patienten optimiert werden konnte bzw. Handlungsempfehlungen erwachsen. Die Kriterien für ein Behandlungszentrum der Stufe B nach NAMSE wären erfüllt. Es muss eine gesundheitspolitische Lösung hergestellt werden, die eine Finanzierung über die Krankenkassen im ambulanten wie stationären Sektor gewährleisten muss. Der medizinische Dienst der Krankenkassen blockiert Kostenübernahmen der stationär durchzuführenden Untersuchungen, so dass der Standort des Zentrums gefährdet ist.

Presenter: Dr. Elke Reutershahn, HELIOS St. Johannes Klinik Duisburg

Weitere Autoren: Dr. Benjamin Berlemann, Helios St. Johannes Klinik Duisburg; Christina Leber, Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom

Z18 | „Undiagnostizierte Erkrankungen des Erwachsenen: das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf“

Das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (MZCSE) im UKE richtet sich v.a. an Erwachsene, aber auch Kinder mit bislang unklarer Diagnose. Jährlich erreichen das MZCSE ca. 250 Anfragen von Patienten, bei denen bislang keine Diagnose gestellt werden konnte. Etwa die Hälfte betrifft Patienten mit neurologischen Symptomen, die übrigen Anfragen verteilen sich auf Symptome anderer Organsysteme. Alle Anfragen werden in einem interdisziplinären Team aus primär somatisch und psychosomatisch tätigen Ärzten sowie Humangenetikern bearbeitet und in fachübergreifenden Fallkonferenzen mit mindestens 3 Fachärzten diskutiert. Etwa 1/3 der Patienten wird in der interdisziplinären Sprechstunde des MZCSE vorgestellt. Hier wird eine weiterführende fachspezifische bzw. genetische Diagnostik (Panel-Analysen, Array-CGH und (Trio)-Exom) aber auch eine psychosomatische Diagnostik angeboten. Das MZCSE wird aktuell vom Innovationsfonds geförderten Projekt Translate-NAMSE unterstützt. Im Rah-

men eines extra curricularen Lehrangebotes werden Studierende der Medizin eng mit eingebunden.

Beispielhaft möchten wir einen 19-jährigen Patienten vorstellen, der sich mit einem Symptomkomplex aus Intelligenzminderung, Dysmorphie, rezidivierenden Paralyse-ähnlichen Zuständen an das MZCSE wendete. Im EKG fand sich eine QT-Zeit-Verlängerung. Unter dem Verdacht eines Andersen-Tawil-Syndroms, einer seltenen autosomal dominant vererbten Erkrankung, veranlassten wir eine molekulargenetische Diagnostik, die eine bisher unbeschriebene Variante des KCNJ2-Gens c.13C>T [p.(Arg5*)] heterozygot nachweisen und die klinische Diagnose bestätigen konnte. Die anschließende Segregationsanalyse bestätigt das Vorliegen dieser Variante auch bei der Mutter, die von wiederkehrenden Lähmungen der Extremitäten sowie einem auffälligen EKG berichtete. Die Diagnosestellung resultierte in einer sozialmedizinischen, Verhaltens- und Ernährungsberatung, einer medikamentösen Therapie sowie engmaschiger kardiologischer Überwachung.

Presenter: Dr. Franziska Rillig, Martin Zeitz Centrum für seltene Erkrankungen UKE

Weitere Autoren: Dr. Theresia Herget, MZCSE und Humangenetik UKE; Dr. Cornelia Rudolph, MZCSE; PD Dr. Maja Hempel, Humangenetik UKE; Dr. Christina Weiler-Normann, MZCSE; Prof. Dr. Christian Kubisch, Humangenetik; Prof. Dr. Christoph Schramm, MZCSE

Z19 | „Sprechstunde für Patienten, die zwischen den Stühlen sitzen: Neues Konzept für Patienten mit komplexen Symptomen und psychosomatischer Beeinträchtigung“

Einleitung: Zur Versorgung von Menschen mit einer unklaren und/ oder v.a. seltene Erkrankung haben sich in den letzten Jahren spezialisierte Zentren entwickelt. Vorrangiges Ziel ist die Diagnosestellung dieser Patientengruppe und Anbindung an geeignete Strukturen zur Betreuung und Versorgung. Eine besondere Herausforderung ist die Diagnose bei Patienten mit vielfältigen, komplexen Symptomen. Unabhängig davon, ob eine seltene Erkrankung diagnostiziert wird, liegen in dieser Patientengruppe häufig psychosomatische Beeinträchtigungen vor. Ob eine seltene somatische oder eine psychosomatische Erkrankung im Vordergrund steht, ist bei diesem Patientenkollektiv oft schwer zu trennen und bedarf einer fachärztlichen Beurteilung verschiedener Disziplinen.

Ziel: Evaluation eines neuen Sprechstundenkonzepts des Zentrums für seltene Erkrankungen in Form einer interdisziplinären Sprechstunde mit fachärztlich somatischer (neurologisch/ internistisch), sowie fachärztlich psychiatrischer Betreuung.

Methoden: Auswertung erhobener Daten der Sprechstunde: Anzahl der Patienten, Fallart, Diagnosestellung, Diagnosegruppen, Akzeptanz der gestellten Diagnose, Therapieempfehlung, Therapiezuführung und Therapieeffekt.

Ergebnisse: Patienten mit vielfältigen komplexen Beschwerdebildern und somatoformen Beeinträchtigungen wurden nach Vorbesprechung des Falles in Fallkonferenzen in einer interdisziplinären Sprechstunde vorgestellt. Im Rahmen dieser zwei-wöchentlichen Sprechstunde wurden siebzehn Patienten gesehen. Durch dieses Konzept konnten Patienten, die eine rein psychiatrische Vorstellung abgelehnt hätten und bei denen eine rein somatische Vorstellung nicht zielführend gewesen wäre, erreicht werden. In den meisten Fällen wurde eine Diagnose gestellt. Durch die Interdisziplinarität konnte eine Therapie oder gezielte weiterführende Diagnostik initiiert werden, die bei den Patienten eine hohe Akzeptanz fand.

Presenter: Dr. med. Annetrin Ripke, Zentrum für seltene Erkrankungen Lübeck

Weitere Autoren: Dr. med. Martje Pauly, Zentrum für seltene Erkrankungen Lübeck; Dr. med. Daniel Alvarez Fischer, Zentrum für integrative Psychiatrie Lübeck; Prof. Dr. med. Alexander Münchau, Zentrum für seltene Erkrankungen Lübeck

Z20 | „EUREGIO MAAS-RHEIN: Seltene Erkrankungen machen nicht vor Landesgrenzen halt!“

EMRaDi steht für „Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases“ (Seltene Erkrankungen (SE) in der Euregio Maas-Rhein). An dem Projekt beteiligen sich Krankenkassen, Universitätskliniken, Patientenorganisationen und eine Universität aus Deutschland, den Niederlanden und Belgien. Die Partner haben sich zusammengeschlossen, da Patienten mit SE die Gesundheitsversorger und -systeme vor besondere Herausforderungen stellen.

Das Projekt beinhaltet die Erfassung des Ist-Zustandes (Prävalenz, Nutzung von Gesundheitsleistungen, Kosten, rechtliche und wirtschaftliche Aspekte), Patienten und Expertenbefragungen zu Bedarfen, Erarbeitung von Modellen zur Koordinierung von Gesundheitsdienstleistungen bis hin zur besseren Vernetzung von Experten. Die bisher vorliegenden Ergebnisse zeigen, dass der Aufbau und die Bündelung von Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten bei SE in den beteiligten Ländern und landesübergreifend Verbesserungspotential hat. Es lässt sich aber auch feststellen, dass bei bestimmten SE eine grenzüberschreitende Zusammenarbeit nicht notwendig ist, da die Patientenversorgung vor Ort gut geregelt ist. Demgegenüber stehen viele SE, wo sich ein klarer Mehrwert für die Intensivierung der grenzüberschreitenden Zusammenarbeit ergibt. So zeigt der Vergleich der SE-Experten der Unikliniken Aachen, Lüttich und Maastricht, dass es viele Schnittmengen, aber auch klare komplementäre Bereiche gibt. Es ist allerdings auch eine hohe Tendenz feststellbar, auf nationale Lösungen zu setzen – Patienten reisen derzeit eher zu einem mehrere hundert Kilometer entfernten Expertenzentrum im gleichen Land, als zu dem in wenigen Kilometer entfernten Zentrum auf der anderen Seite der Grenze. Dabei legen diese Patienten zu Recht oft großen Wert darauf, möglichst nahe an ihrem Wohnsitz behandelt zu werden.

Es ist wichtig, die Kräfte in der Euregio Maas-Rhein trotz aller Herausforderungen zu bündeln, die sich aus den unterschiedlichen Gesundheitssystemen ergeben.

Presenter: Dr. rer .nat. Christopher Schippers, Zentrum für Seltene Erkrankungen der Uniklinik RWTH Aachen

Weitere Autoren: Daniela Volk, Zentrum für Seltene Erkrankungen der Uniklinik RWTH Aachen; Timo Clemens, PhD, Department of International Health, Maastricht University; Caroline Glaude, Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen; Prof. Dr. med. Jörg B. Schulz, Klinik für Neurologie und Zentrum für Seltene Erkrankungen / Uniklinik RWTH Aachen; in Vertretung für alle EMRaDi-Partner und dabei im Besonderen: Krankenkasse Mutualité chrétienne Verviers-Eupen, Universitätskliniken in Lüttich (Liège University Hospital) und Maastricht (Maastricht University Medical Center+) und die Universität Maastricht (Maastricht University)

Z21 | „Versorgungssituation erwachsener Menschen mit Spina Bifida und/oder Hydrocephalus“

In dem Projekt wurden Menschen mit Spina Bifida und/oder Hydrocephalus zur aktuellen Versorgungssituation und ihren Vorstellungen zur optimalen medizinischen Versorgung z.B. durch Medizinische Zentren für erwachsene Menschen mit Behinderung (MZEB). Im Ergebnis zeigten sich 70% der Befragten zufrieden mit ihrer Versorgungssituation, auch wenn 48% dafür weite Wege spezialisierten Versorgungszentren in Kauf nehmen. Befragt nach der optimalen medizinischen Versorgung wünschen sich 25% die weiterbehandeln in ihrem bisherigen Sozialpädiatrischen Zentrum und 56% könnten sich vorstellen in ein spezialisiertes Zentrum für Erwachsene zu gehen. Diese Versorgungsstruktur müsste die folgenden medizinischen Fachbereiche enthalten: Urologie, Orthopädie und Neurochirurgie. Die Befragung gibt der ASBH Aufschluss, welche Themen die Selbsthilfe aus Erwachsenenicht vertreten soll.

Presenter: Jürgen Wolters, Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus e. V.

Die Posterausstellung wurde vom Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen organisiert.

Wir danken für das Sponsoring der Ausstellung



Wir danken

Die Durchführung der NAKSE wird ermöglicht durch:

die Förderung von



Stiftung
Universitätsmedizin
Aachen

und das Sponsoring von



Herausgeber

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.
c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin

Ansprechpartnerin: Mirjam Mann
Telefon: +49-30-3300708-0
Fax: 0180-589 89 04
E-Mail: info@achse-online.de
Internet: www.achse-online.de

Universitätsklinikum Tübingen
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Geschäftsstelle
Calwerstr. 7
72076 Tübingen

Ansprechpartner: Dr. Holm Graeßner
E-Mail-Adresse: info@zse-tuebingen.de
Internet: www.zse-tuebingen.de

Redaktion

Bianca Paskak-Leptien, ACHSE e. V.

Gestaltung und Druck

Tack Design
www.tack-design.de

Copyright

ACHSE e. V. und Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

