



Helfen Sie uns, den ‚Seltenen‘ zu helfen!

Förderverein des ZSE Tübingen e.V.
Volksbank Tübingen eG
BLZ 641 901 10
Konto 30 604 001
Verwendungszweck: Selten



Das ZSE Tübingen stellt sich vor



Universitätsklinikum Tübingen
Behandlungs- und Forschungszentrum
für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen
Calwerstraße 7
D-72076 Tübingen

Geschäftsstelle ZSE Tübingen:

Julia Giehl
Tel.: 07071-2972278
Fax: 07071-2925061
info@zse-tuebingen.de

Ärztelotsin:

Mirjam Knöll
Tel.: 07071-2985170
lotsin@zse-tuebingen.de
www.zse-tuebingen.de

Abbildungen: Universitätsklinikum Tübingen / iStockphoto / 07.2013



Schön, dass Sie sich für uns interessieren



Das Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Erkrankungen Tübingen wurde im Januar 2010 von Tübinger Ärzten und Wissenschaftlern als **erstes deutsches Zentrum** seiner Art gegründet. Mit der Ausrichtung auf die „Waisenkinder der Medizin“ möchten wir dazu beitragen, die Lebensqualität für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Schnelle Diagnose der Erkrankung, fächerübergreifende Behandlung in Spezialzentren und soziale Beratung sind die Kernelemente der Patientenversorgung, die wir in den ersten Jahren etablieren konnten und mit denen wir in Deutschland oftmals Neuland betreten haben. Mit der Verleihung des Preises **„365 Orte im Land der Ideen“** 2011, wurde unser innovatives Konzept von der Standortinitiative Deutschland gewürdigt.

Stolz sind wir auf den großen Erfolg der **ersten deutschen ärztlichen Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)**, die wir 2011 gegründet haben und die bis heute acht sehr gut besuchte spezialisierte Fortbildungsveranstaltungen durchgeführt hat. Dieser Erfolg begründete eine inzwischen enge Kooperation mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE).

Das ZSE Tübingen hat für die Gründung von weiteren Zentren für Seltene Erkrankungen u. a. in Bonn, Hannover und Heidelberg als Vorbild gedient, so dass ein deutsches ZSE Netzwerk Gestalt annehmen konnte. Im **Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE)**, das 2013 in einen nationalen Aktionsplan münden wird, ist das ZSE Tübingen aktiv und in tragender Rolle beteiligt.

Für den überwiegenden Teil der seltenen Erkrankungen gibt es keine Heilung, aber durchaus begleitende 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. Der erste wichtige Baustein konnte von uns mit Gründung des **bundesweit ersten Therapieforschungs-Zentrums für seltene Erkrankungen** im April 2013 gelegt werden.

Prof. Dr. med. Olaf Rieß, Sprecher des ZSE Tübingen

Wir kümmern uns um Patienten mit seltenen Erkrankungen

Was heißt „selten“?

Seltene Erkrankungen sind Erkrankungen, an denen jeweils nur wenige Patienten (weniger als 5 von 10.000 Personen) erkrankt sind. Bedingt durch die hohe Anzahl der seltenen Erkrankungen (etwa 8.000) summiert sich die Anzahl der Patienten allein in Deutschland zu einer Zahl von über drei Millionen Menschen. Die „häufigste“ seltene Erkrankung ist Mukoviszidose.

Besonderheit

Seltene Erkrankungen sind in der Regel langwierige chronische Erkrankungen, die im Kindesalter beginnen. Mehr als 80 % der seltenen Erkrankungen werden genetisch verursacht. Seltene Erkrankungen sind daher in der überwiegenden Mehrzahl komplexe Erkrankungen, bei denen mehrere Organsysteme betroffen sind. Zu einer guten Versorgung der Patienten sind aus diesem Grund fächer- und professionenübergreifende Teams notwendig.

Problematik der Versorgung

Ärztliche und nichtärztliche Expertise für seltene Erkrankungen sind sehr selten. Niedergelassene und Klinikärzte sehen in ihrem Berufsleben oftmals keinen oder nur sehr wenige Patienten mit einer bestimmten seltenen Erkrankung. Die Folge ist, dass Patienten im Durchschnitt mehrere Jahre von Arzt zu Arzt irren, bis die richtige Diagnose gestellt wird. Für mehr als 95 % der seltenen Erkrankungen gibt es keine Therapie. Im Vergütungssystem der Krankenkassen sind seltene Erkrankungen ungenügend abgebildet, so dass die Behandlung von seltenen Erkrankungen defizitär ist und wenige Anreize für eine Spezialisierung bestehen.

Aktivitäten des ZSE Tübingen

Wir kümmern uns um Patienten mit seltenen Erkrankungen durch:

- eine spezialisierte klinische und genetische Diagnostik
- die fächerübergreifende ärztliche und nichtärztliche Versorgung
- die Therapieforschung und die klinische Testung von neuen Therapieansätzen
- die Wissensvermittlung an behandelnde Ärzte und die Information der Öffentlichkeit über die Besonderheit der seltenen Erkrankungen

Die erforderliche Bündelung der Expertise für bestimmte seltene Erkrankungen ist in der Regel nur an Universitätskliniken möglich. Insbesondere für die Forschung aber auch für die Weiterleitung von Patienten zu den entsprechenden Experten ist eine Vernetzung mit anderen Universitätskliniken in Deutschland und Europa ein Muss.

Die Finanzierung von Behandlung und Forschung ist oftmals abhängig von der erfolgreichen Drittmittelerwerb. Mit dem Aufbau eines Fundraisings und der Bitte um Unterstützung an Privatpersonen, Unternehmen und Stiftungen versucht das ZSE Tübingen eine zusätzliche Finanzierungsquelle zu erschließen, um eine gute Versorgung der Patienten und vielversprechende Therapieforschung mittel- und langfristig sichern zu können.



Ein leistungsfähiges Zentrum zur Erforschung und Behandlung seltener Erkrankungen

Die Behandlung der Patienten und die Forschung erfolgt derzeit in zwölf fächerübergreifend arbeitenden Spezialzentren. Das Wissen aus den Spezialzentren nutzen wir in unserem Therapiefor- schungs-Zentrum, um wirkungsvolle Behandlungsformen für seltene Erkrankungen zu finden.

BEHANDLUNGS- UND FORSCHUNGSZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN TÜBINGEN

GEMEINSAME AKTIVITÄTEN UND GESCHÄFTSSTELLE

- Patientenportal
- Sozialberatung
- Patientenregister
- Öffentlichkeitsarbeit
- NAMSE
- Patientenlotse
- Koordination
- Biobank
- FAKSE
- Fundraising

THERAPIE-FORSCHUNGS-ZENTRUM

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

ZWÖLF SPEZIALZENTREN

Zentrum für Seltene neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen (ZSNE)	Zentrum für Seltene kongenitale Infektions- erkrankungen (ZSKI)	Zentrum für Seltene genitale Fehlbildungen der Frau (ZSGF)
Zentrum für kindliche Fehlbildungen im Kiefer- und Gesichtsbereich (ZKFKG)	Zentrum für chronisches Darmversagen und intestinale Rehabilitation (ZCDIR)	Comprehensive Cystic Fibrosis Center Tübingen-Stuttgart (CCFC)
Zentrum für Seltene Hauterkrankungen (ZSH)	Zentrum für Seltene Augenerkrankungen (ZSA)	Autoinflammation Reference Center Tübingen (ArcT)
Zentrum für Seltene Lebererkrankungen (ZSL)	Zentrum für Neurofibromatosen (ZNF)	Zentrum für Seltene Tumore (ZST)

Kennzahlen und Daten des ZSE Tübingen

Patienten

- Mehr als 5.500 Patientenbesuche 2011/2012
- Patienten aus 206 von insgesamt 412 Landkreisen bundesweit
- Mehr als 2.500 bearbeitete Anfragen durch die ZSE-Lotsin seit der Gründung des ZSE Tübingen

Team

- Zwölf Spezialzentren
- Mehr als 30 eingebundene Kliniken, Institute, Abteilungen und Zentren des Universitäts- klinikums Tübingen

Fortbildung

- Acht Fortbildungsveranstaltungen der FAKSE 2011/2012
- Über 400 fortgebildete Ärzte in der FAKSE 2011/2012

Forschung

- Zehn koordinierte nationale und internationale Forschungs-Verbundprojekte



Für die nachhaltige Finanzierung unserer Arbeit sind wir auf externe Unterstützung angewiesen! Weitere Projekte des ZSE Tübingen, für die wir Unterstützung suchen, stellen wir auf den Internet-Seiten unseres Fördervereins www.zse-tuebingen.de vor.

Wir wollen Patienten Hoffnung geben

Therapien für seltene Erkrankungen zu entwickeln ist dringend erforderlich. Nur für sehr, sehr wenige der seltenen Erkrankungen gibt es einen therapeutischen Ansatz. Unter den gegenwärtigen Be- dingungen in den Krankenhäusern ist eine Testung neuer Therapien aber fast unmöglich. Oftmals haben Wissenschaftler auf Grund ihrer Forschungsergebnisse eine gute Idee, was bei bestimmten seltenen Erkrankungen helfen könnte. Entsprechende therapeutische Studien finden aber aus Zeit- und Ressourcengründen neben dem klinischen Alltagsbetrieb in der Regel keinen Platz.

Das wollen wir ändern!

Mit der **Gründung des deutschlandweit ersten Therapiefor- schungs- Zentrums für seltene Erkrankungen im April 2013** konnte der Grundstein gelegt werden.

Die Gründungsurkunde wurde am 27. April 2013 von Frau Eva Luise Köhler, dem Unternehmer- ehepaar Ensinger und Herrn Prof. Dr. med. Olaf Rieß feierlich unterzeichnet.

Dank engagierter Forschung haben Ärzte und Wissenschaftler des ZSE Tübingen für einige seltene Erkrankungen neue Ansätze für Therapien gefunden.

Die **drei ersten Behandlungsstudien, die wir im Therapiefor- schungs- Zentrum durchführen,** befassen sich mit:

- antibiotischer Kombinationstherapie bei Mukoviszidose-Patienten mit chronischer Infektion der Lunge
- Hauttumoren bei Xeroderma pigmentosum Patienten (Mondscheinkinder)
- Anwendung von Stammzellen zur Immunmodulation bei pädiatrischer Lebertransplantation (Lebenspende eines Elternteils für sein Kind)

Ärzte und Betroffene setzen gleichermaßen große Erwartungen in die Studien und erhoffen sich therapeutische Fortschritte. Behandlungsstudien sind aufwändig, bringen aber oft erkennbare Fortschritte in der Behandlung seltener Erkrankungen und steigern die Lebensqualität der Erkrankten.



Für die Durchführung von weiteren Studien sind wir auf externe Unterstützung angewiesen! Weitere Projekte des ZSE Tübingen, für die wir Unterstützung suchen, stellen wir auf den Internet-Seiten unseres Fördervereins www.zse-tuebingen.de vor.





Wissen zu den Seltenen

Ein Patient mit einer seltenen Erkrankung muss durchschnittlich eine Ärzte-Odyssee von bis zu sieben Jahren überstehen, bevor eine passende Diagnose für seine Symptome gestellt werden kann. Häufig werden die Beschwerden dieser Patienten auch als psychische Symptome falsch verstanden. Währenddessen vergeht wertvolle und teilweise überlebensnotwendige Zeit, da viele dieser Erkrankungen lebensbedrohlich sind oder zur Invalidität führen.

Mit der Eröffnung der deutschlandweit ersten und bisher einzigen Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen (FAKSE) wollen wir helfen, dieses Problem zu lösen. Die FAKSE hat es sich zur Aufgabe gemacht, niedergelassene Fach- und Klinikumsärzte auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen fortzubilden und für diese Krankheiten zu sensibilisieren.

Die FAKSE bietet:

- **Informationen aus erster Hand** von interdisziplinären Experten
- **Fokus auf spezielle seltene Erkrankungsgruppen** in jedem Fortbildungskurs
- **Video-basierte Vorträge** auf hohem Standard
- **Präsentation** von besonderen Red-Flags (Symptome, die auf eine seltene Erkrankung hindeuten könnten)
- **„Meet the Expert“-Runden**, um unklare Fälle zu diskutieren
- **Strukturelle und methodische Zusammenarbeit** mit Patientenorganisationen



Für die Organisation von weiteren Fortbildungsveranstaltungen sind wir auf externe Unterstützung angewiesen! Weitere Projekte des ZSE Tübingen, für die wir Unterstützung suchen, stellen wir auf den Internet-Seiten unseres Fördervereins www.zse-tuebingen.de vor.

Gemeinsam mehr erreichen

Die Vernetzung der Akteure, die für Patienten mit seltenen Erkrankungen tätig sind, ist aufgrund der Seltenheit der entsprechenden Expertise unabdinglich. Daher engagiert sich das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen in zahlreichen Netzwerken, die das Land Baden-Württemberg, Deutschland bzw. Europa umgreifen. Drei wichtige Initiativen werden hier kurz vorgestellt.

Kompetenzzentrum Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg.

In diesem Netzwerk haben sich die Zentren für seltene Erkrankungen aller universitären Standorte Baden-Württembergs zusammengeschlossen. Ziel ist es, die Aktivitäten der Zentren in Forschung, Versorgung, ärztlicher Fort- und Ausbildung sowie Kooperation mit den Patientenorganisationen untereinander abzustimmen und damit Synergien zu erzeugen. Das Netzwerk wird vom Ministerium für Kunst und Wissenschaft Baden-Württemberg in den Jahren 2013 und 2014 gefördert.



Versorgungsatlas Seltene Erkrankungen.

Gemeinsam mit der Universitätsmedizin Mainz, mit Orphanet und mit dem Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen erstellt das ZSE Tübingen seit Juni 2013 eine kartographische Darstellung der Versorgungslandschaft für seltene Erkrankungen. Dabei wird der Ort einer Versorgungseinrichtung verknüpft mit den entsprechenden Kompetenzen in Form von Diagnosen und angebotenen Leistungen. Der Versorgungsatlas wird die Betroffenen dabei unterstützen, eine gezielte Suche nach für sie relevanten Informationen und Kontakten sowie möglichst wohnortnahen Versorgungsangeboten durchzuführen.



Europäisches Forschungsprojekt.

Seit Oktober 2012 koordiniert das Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik (Leitung Prof. Dr. med. Olaf Rieß) das internationale Flaggschiff-Projekt NeurOmics. Mit einer EU-Förderung von 12 Millionen Euro forscht das NeurOmics-Konsortium, bestehend aus akademischen Instituten sowie privatwirtschaftlichen Unternehmen, in den nächsten fünf Jahren im Bereich seltener neurodegenerativer und neuromuskulärer Erkrankungen. Dabei setzt es auf neueste Technologien, um Diagnostik und Therapieansätze zu entwickeln. An Erkrankungen wie Ataxien, spastischen Paraplegien, Morbus Huntington, Muskeldystrophien sowie spinalen Muskelatrophien sind in Europa rund 500.000 Patienten erkrankt. Ein Hauptziel des Projektes ist die Verbesserung der Diagnostik.

