

10 Jahre Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

ERFOLGE & PERSPEKTIVEN

ZSE

www.zse-tuebingen.de



**Universitätsklinikum
Tübingen**

SELTEN

10 Jahre
Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen
7. Februar 2020

Einladung zur Feier des zehnjährigen Jubiläums
des ZSE Tübingen

Grußwort

des Ministerialdirektors im Ministerium
für Wissenschaft, Forschung und Kunst,
Ulrich Steinbach, zum zehnjährigen Jubiläum
des Zentrums für Seltene Erkrankungen
Tübingen

Die heutige Veranstaltung hat zwei Anlässe, und jeder allein wäre schon Grund genug zu feiern. Besonders freuen wir uns auf die Verleihung der Leonhart-Fuchs-Medaille der Medizinischen Fakultät Tübingen an Frau Eva Luise Köhler und Herrn Wilfried Ensinger. Sie erhalten diese Auszeichnung aufgrund ihres großen Engagements für die seltenen Erkrankungen. Das zehnjährige Jubiläum des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) des Universitätsklinikums Tübingen, des ersten seiner Art in Deutschland, bildet natürlich den zweiten Anlass der heutigen Veranstaltung.

Frau Köhler hat in ihrer Funktion als Schirmherrin der *Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen*, eines Netzwerkes von und für Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Angehörige, erreicht, dass dieses wichtige Thema in der Gesellschaft über die Medizin hinaus einen Platz gefunden hat. Sie hat wesentlich dazu beigetragen, dass die entscheidenden Akteure im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen gemeinsam an Verbesserungen der Versorgungs- und Forschungssituation arbeiten. Eine Vielzahl von Spitzen- und Dachverbänden des Gesundheitswesens haben sich dem Nationalen Aktionsbündnis angeschlossen.

Die Familie Ensinger hat durch ihren ideellen und finanziellen Beitrag die Grundlage dafür gelegt, dass seit 2013 im Therapieforschungszentrum des ZSE Tübingen klinische Studien durchgeführt werden können, um neue Therapien zu prüfen. Mit großem Erfolg, kann ich hinzufügen! Diese Unterstützung hebt exemplarisch auch die Bedeutung des gesellschaftlichen Engagements der baden-württembergischen Unternehmerinnen und Unternehmer hervor.

Baden-Württemberg nimmt im Bereich Forschung und Therapie der seltenen Erkrankungen bundesweit eine führende Rolle ein. Das Wissenschaftsministerium Baden-Württemberg ist stolz, das Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen im Land zu haben und unterstützen zu können. Hinzu kommt, dass durch die Einbeziehung der ZSEs in den Landeskrankenhausplan in Baden-Württemberg eine weitreichende Unterstützung stattgefunden hat. Dadurch ist es gelungen, übergreifende und koordinierende Aufgaben der ZSEs solidarisch zu finanzieren. Die Zusammenarbeit der ZSEs in Freiburg, Heidelberg, Mannheim, Tübingen und Ulm wird durch das gemeinsame Kompetenzzentrum für Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg gefördert.



Ulrich Steinbach

Gleichberechtigung ist uns wichtig:

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit haben wir in dieser Broschüre auf die gleichzeitige Verwendung weiblicher und männlicher Sprachformen verzichtet und das generische Maskulinum verwendet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten für alle Geschlechter.



Von links nach rechts: Prof. Dr. Olaf Rieß, Wilfried Ensinger, Eva Luise Köhler, Prof. Dr. Ingo Autenrieth, Ministerialdirektor Ulrich Steinbach

Laudatio

von Professor Dr. Olaf Rieß
zur Verleihung der Leonhart-Fuchs-Medaille
der Medizinischen Fakultät
der Eberhard Karls Universität Tübingen
an Eva Luise Köhler und Wilfried Ensinger
am 7. Februar 2020

**Sehr geehrte Frau Köhler, sehr geehrter Herr Ensinger,
sehr geehrte Gäste, liebe Kolleginnen und Kollegen!**

Vor fast genau zehn Jahren, am 21.01.2010, haben wir hier in Tübingen das erste Zentrum für Seltene Erkrankungen in Deutschland gegründet.

Wussten wir so richtig, worauf wir uns einlassen?

Nein! Aber wir wurden überwältigt von der Flut der Anfragen durch Patienten, was uns zeigte, dass wir wirklich einen kritischen Punkt bei der Betreuung von Patienten mit einer seltenen Erkrankung adressiert hatten. Konnten wir ahnen, dass es zehn Jahre später einen nationalen Krankenhausplan für die Etablierung von Zentren für Patienten mit seltenen Erkrankungen geben wird? So weit hatten wir damals nicht einmal zu hoffen gewagt. Es ist also enorm viel bewegt worden in Deutschland für Patienten mit einer seltenen Erkrankung. Und ein wenig hat dies alles hier in Tübingen begonnen.

Warum haben wir uns damals auf dieses Abenteuer eingelassen?

Es fehlte ganz klar eine Institution, an die sich Patienten mit einer seltenen Erkrankung wenden konnten. Menschen in Not, für die es keine guten Versorgungsstrukturen gab, die trotz unzähliger Arztbesuche jahrelang auf eine Diagnose warten mussten, die damals in unserem Gesundheitswesen trotz der unglaublich hohen Anzahl von mehr als 3 Millionen Betroffenen eher Außenstehende waren.

Es war nicht nur unsere Hoffnung, einen Anlaufpunkt für Patienten zu schaffen, sondern auch einen „Leuchtturm“, an dem sich andere universitäre Einrichtungen orientieren können.

So war es immer ein Anliegen unseres Zentrums, Wissen weiterzugeben und Strukturen zu vermitteln. Wir können voller Stolz sagen, dass es nunmehr 34 Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland gibt.

Menschen waren und sind der Schlüssel zum Erfolg.

Das alles konnte nur erreicht werden durch ein hervorragendes Team und mehr als motivierte, interessierte und talentierte Kolleginnen und Kollegen auf allen Ebenen. Allen voran unser so wunderbar strukturierter und visionärer Geschäftsführer Dr. Holm Graebner und natürlich alle Mitarbeiter der zentralen Struktur und der Fachzentren sowie unsere hilfreichen Beiräte.

Aber man darf auch nicht unterschätzen, dass wir jederzeit das Verständnis für die Aufgabe und die Unterstützung durch den Fakultäts- und Klinikumsvorstand hatten und haben. Liebe Frau Sonntag, Spectabilis, ganz lieben Dank noch mal dafür!

Dennoch hätte unser Zentrum heute nicht diesen „Leuchtturmcharakter“ und wir hätten heute noch keine integrierte Struktur der Zentren für Seltene Erkrankungen im Krankenhausplan, wenn uns nicht unzählige Personen außerhalb des Tübinger Zentrums für Seltene Erkrankungen jederzeit so wunderbar und nachhaltig unterstützt hätten. Ohne ihren Input wäre das alles nicht möglich gewesen! Jedem Einzelnen zu danken, ist hier und heute leider nicht möglich, und dies schließt auch die Patienten sowie die Politik mit ein.

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

So wurde 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ins Leben gerufen, das im August 2013 einen Nationalen Aktionsplan mit 52 Maßnahmen vorgeschlagen hat, an deren Umsetzung wir konsequent arbeiten.

Das NAMSE wurde auf Initiative des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) sowie der ACHSE, dem Dachverband von Selbsthilfeorganisationen im Bereich seltener Erkrankungen, gegründet, deren Schirmherrin Sie, sehr geehrte Frau Köhler, sind. Man sagt Ihnen nach – im uneingeschränkt positiven Sinne gemeint –, dass Sie ganz wesentlich diesen Prozess ins Rollen gebracht haben!

Liebe Frau Köhler, Sie hatten mich unmittelbar vor der Eröffnung des Zentrums für Seltene Erkrankungen vor zehn Jahren gefragt, ob ich zufrieden sei, dass Sie als damalige „First Lady“ zur Eröffnung nach Tübingen gekommen sind. Ich habe ein wenig scheu und unbeholfen geantwortet, dass wir erst noch sehen müssen, ob das Zentrum für Seltene Erkrankungen in Tübingen überhaupt erfolgreich sein wird. Wir wussten wirklich nicht, ob es von den Patienten angenommen wird, und wenn ja, ob wir das alles stemmen können. Heute, zehn Jahre später, bin ich beeindruckt und ein wenig stolz, wie viel wir in Deutschland doch erreicht haben.

Dies geht ganz wesentlich auch auf Ihr persönliches Engagement in der Politik zurück. Über die letzten Jahre haben Sie Veranstaltungen unseres Zentrums mehrmals besucht und unterstützt. Sie haben das Thema „Seltene Erkrankungen“ öffentlich gemacht, darauf hingewiesen, dass es hier einen dringenden Versorgungsbedarf gibt, und Sie haben ganz wesentlich den NAMSE-Prozess mit angestoßen. Voller Bewunderung konnte ich feststellen, dass Sie trotz

Ihres engen Zeitplanes immer wieder bei sehr vielen Eröffnungsveranstaltungen anderer Zentren für Seltene Erkrankungen mit dabei waren und dass Sie bis heute Ihr Engagement für Patienten mit seltenen Erkrankungen konsequent fortführen.

Es braucht zwar hoch motivierte Leute vor Ort, aber unbedingt auch die uneingeschränkte Unterstützung von vielen Personen auf allen Entscheidungsebenen. Sie haben gemeinsam mit Ihrem Mann 2006 die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung ins Leben gerufen, um unter anderem Therapieentwicklungen für seltene Erkrankungen in Deutschland mit zu fördern.

Therapieentwicklung für seltene Erkrankungen ist auch das Stichwort für unseren zweiten Preisträger des heutigen Nachmittags.

Lieber Herr Ensinger, wir haben uns am 23.03.2012 mit Ihrer Frau Martha erstmals getroffen. Anlässlich unserer ersten Fundraising-Veranstaltung hatte ich ein Plädoyer für die Gründung eines Therapieforschungszentrums für Seltene Erkrankungen gehalten. Anschließend standen wir nebeneinander am Buffet und Sie sagten mir, dass das zwar alles sehr spannend gewesen wäre, aber ich nicht gesagt hätte, wann wir denn mit dem Aufbau des Therapiezentrums beginnen möchten. Ich war auf diese Frage nicht vorbereitet: Es war unsere erste Fundraising-Veranstaltung und wir hatten damit keinerlei Erfahrung!

Der Abend ist mir aus mehreren Gründen in bester Erinnerung geblieben: Sie überreichten mir Ihre Visitenkarte mit einer unglaublich großzügigen Spendenzusage. Ich war so perplex, dass ich Sie erst mal fragte, ob Sie es sich nicht doch noch mal überlegen wollen, so eine hohe Summe zu spenden. Ihre Frau gab für Sie die Antwort, dass dies schon gut überlegt sei, wenn Sie so eine Zusage machen würden. Und schließlich, es war mein Geburtstag und so ein „Geburtstagsgeschenk“ vergisst man natürlich nie wieder.

Sie knüpften diese Spende an eine Bedingung: so wenig Bürokratie wie möglich und so viel Flexibilität wie nötig, um die Therapieentwicklung voranzubringen. Dieses Anliegen ist natürlich ganz in unserem Sinne und im Interesse der Patienten. Seitdem fördern wir mindestens drei klinische Studien des Zentrums für Seltene Erkrankungen pro Jahr und können eine Studienärztin bezahlen, die diese Projekte mit Kompetenz unterstützt und vorantreibt.

Wie auch Frau Köhler haben Sie uns über all die Jahre mit Ihrem Rat jederzeit unterstützt. Sie unterstützen darüber hinaus auch die Arbeit des Hertie-Instituts hier in Tübingen. Auch Sie haben mit Ihrer Frau eine Stiftung ins Leben gerufen, die Wilfried und Martha Ensinger Stiftung, die Internationale Hilfsprojekte in Bangladesch, Brasilien, Haiti, Jerusalem, Indien, Nigeria und der Ukraine fördert, insbesondere für Kinder zur Verbesserung der Bildung und Gesundheit.

Sehr geehrte, liebe Frau Köhler, sehr geehrter, lieber Herr Ensinger, für Ihre großen Verdienste beim Aufbau des Zentrums für Seltene Erkrankungen Tübingen sowie für Ihr nationales und internationales Engagement für Patienten mit seltenen Erkrankungen verleihen wir Ihnen hiermit als Zeichen unseres aufrichtigen Danks und unserer Anerkennung die Leonhart-Fuchs-Medaille der Medizinischen Fakultät der Universität Tübingen.

LEONHART-FUCHS-MEDAILLE

„Die Leonhart-Fuchs-Medaille ist eine hohe Auszeichnung der Medizinischen Fakultät der Eberhard Karls Universität Tübingen. Sie wird seit 1964 für besondere wissenschaftliche Leistungen und insbesondere für Verdienste um die Förderung von Lehre und Forschung vergeben. Namensgeber ist Leonhart Fuchs (1501 – 1566). Fuchs war 30 Jahre als Professor für Medizin, Chirurgie und Botanik an der Universität Tübingen tätig und während dieser Zeit siebenmal Universitätsrektor.“



Quelle: Eberhard Karls Universität Tübingen

Ensinger

Senator h.c. Dipl.-Ing.
Wilfried Ensinger
Beiratsvorsitzender

1 Million Euro

Ensinger Holding GmbH & Co.KG
Rudolf-Diesel-Str. 8 · 71154 Nufingen · Deutschland
Tel. +49 7032 819 120 · Fax +49 7032 819 200 www.ensinger-online.com

Kleine Karte mit großer Wirkung:
Wilfried Ensingers Spendenzusage.



Eindrücke von der Feier zum zehnjährigen Jubiläum des ZSE Tübingen



GRÜNDUNGSGESCHICHTE



Am 21. Januar 2010 gründeten das Universitätsklinikum und die Eberhard Karls Universität das deutschlandweit erste Zentrum für Seltene Erkrankungen in Tübingen. Ausgangspunkt war eine weitere Premiere: EUROSCA, das erste von der EU geförderte integrierte Großprojekt zu seltenen Erkrankungen, an dem sich Wissenschaftler der Medizinischen Genetik und der Neurologie des Tübinger Universitätsklinikums beteiligten. Am Ende dieses Großprojektes war für die Tübinger klar, dass sie ihr Engagement für Menschen mit seltenen Erkrankungen verstetigen und intensivieren wollten.

Das NAMSE und weitere Zentren für Seltene Erkrankungen entstehen

Im selben Jahr wurde das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG), dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der ACHSE e. V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) ins Leben gerufen. Das NAMSE hat das Ziel, eine bessere Versorgung für Patienten mit seltenen Erkrankungen zu erreichen. Dazu bündelt es bestehende Initiativen, vernetzt Forschung und Behandlung und führt Informationen für Ärzte und Patienten zusammen. Nach und nach entstanden weitere Zentren für Seltene Erkrankungen. Zum Zeitpunkt des zehnjährigen Jubiläums des ZSE Tübingen gibt es deutschlandweit 34 solcher Zentren. Dies alles waren wichtige Schritte, kompetente Anlaufstellen für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu schaffen und deren Versorgung deutlich zu verbessern.

EUROSCA

Das erste von der EU geförderte Projekt zu seltenen Erkrankungen mit Tübinger Beteiligung:

Das Europäische Forschungsprojekt zu spinocerebellären Ataxien (EUROSCA) brachte 22 europäische Forschergruppen aus 9 Ländern zusammen. Allen gemeinsam war ihr ausgezeichneter Ruf in der klinischen, der klinisch-genetischen und der Grundlagenforschung zu spinocerebellären Ataxien (SCA). Ziel war es, eine Behandlung für Patienten zu entwickeln, die an SCA leiden. Dies ist eine seltene, spät manifestierende und autosomal dominante neurodegenerative Erkrankung, deren wesentliche Symptomatik fortschreitende Bewegungsstörungen sind.

EUROSCA

BESONDERE LEISTUNGEN



Einige Angebote und Initiativen geben dem ZSE Tübingen auch heute noch eine Vorreiterrolle unter den Zentren für Seltene Erkrankungen. Der nationale und internationale Austausch aller Beteiligten und Betroffenen stand dabei von Anfang an im Vordergrund. Zu den besonderen Leistungen des ZSE Tübingen gehören beispielsweise:

Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)

Die FAKSE bildet niedergelassene Fachärzte und Klinikumsärzte auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen fort und sensibilisiert sie für diese Krankheiten. Zu den 26 Veranstaltungen zwischen 2011 und 2019 kamen über 1.300 Ärzte.

Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE)

Die DASNE ist ein Zusammenschluss von Experten und Expertisezentren für Patienten mit seltenen neurologischen Erkrankungen. Als erste Institution in Deutschland verfolgt die Akademie die Bündelung und kontinuierliche Weiterentwicklung von Expertise im Bereich seltener neurologischer Erkrankungen durch den Zusammenschluss deutscher Expertenzentren. Sie wird gemeinsam vom ZSE Tübingen und vom ZSE Lübeck getragen. Bei der jährlichen dreitägigen Fortbildungsveranstaltung tauschen Neurologen seit 2017 ihre neuesten Erkenntnisse zu seltenen neurologischen Erkrankungen aus. Dies geschieht auf Basis gelöster und ungelöster Fallbeispiele, die gemeinsam im Podium diskutiert werden. Diese Art der Weiterbildung und des Austauschs hat die DASNE in kürzester Zeit zu einer sehr geschätzten Veranstaltung gemacht.

Nationale Konferenz zu Seltene Erkrankungen (NAKSE)

2019 fand die erste Nationale Konferenz zu Seltene Erkrankungen in Berlin statt. Erstmals wurden Teilnehmer aus Selbsthilfegruppen, Medizin, Wissenschaft, Politik und Industrie auf nationaler Ebene in einem zweitägigen Forum zusammengebracht. Die rund 350 Teilnehmer konnten hier Fortschritte ihrer Arbeit präsentieren und Handlungsbedarf für weitere notwendige Maßnahmen formulieren. Ganz wichtig: Hier können sich alle Beteiligten auf nationaler Ebene vernetzen. Das ZSE Tübingen übernimmt gemeinsam mit der ACHSE die Konzeption und Organisation der Veranstaltung.

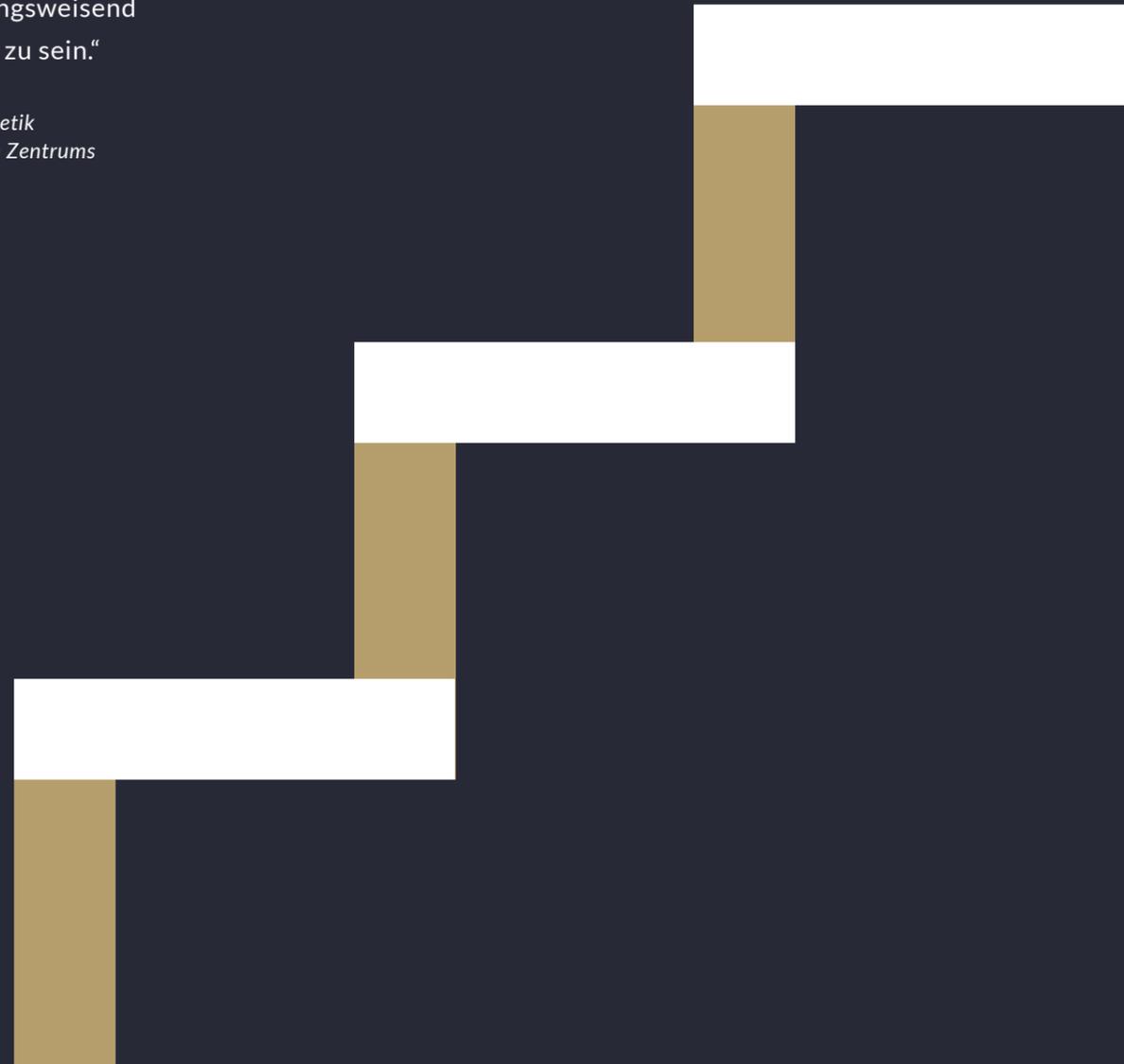
European Reference Networks for Rare Neurological Diseases ERN-RND

Auch auf europäischer Ebene ist das ZSE Tübingen sehr aktiv: Dr. Holm Graeßner koordiniert das Versorgungsnetzwerk ERN-RND, das sich mit seltenen neurologischen Erkrankungen beschäftigt. Insgesamt ist das ZSE Tübingen an fünf der 24 europäischen Referenznetzwerke beteiligt. Anträge zur Beteiligung an neun weiteren Netzwerken laufen derzeit und es werden auch in den nächsten Jahren weitere Beteiligungen angestrebt.

MEILENSTEINE

„Unser Ziel ist es, mit dieser neuen Struktur richtungsweisend für die Gründung weiterer Zentren in Deutschland zu sein.“

Professor Dr. Olaf Rieß, Ärztlicher Direktor der Medizinischen Genetik am Universitätsklinikum Tübingen und Sprecher des damals neuen Zentrums bei der Eröffnungsveranstaltung 2010.



Heute versorgt das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE Tübingen) in 14 spezialisierten Fachzentren jährlich mehr als 8.000 Patienten, wobei das Einzugsgebiet weit über die deutschen Grenzen hinausreicht.

Nach Tübinger Vorbild gibt es inzwischen bundesweit mehr als 30 Zentren für Seltene Erkrankungen mit unterschiedlichen Schwerpunkten.

2010

→ Gründung des bundesweit ersten Zentrums für Seltene Erkrankungen durch das Universitätsklinikum Tübingen und die Eberhard Karls Universität Tübingen

2011

→ Auszeichnung als „Ausgewählter Ort im Land der Ideen“

→ Eröffnung der ersten Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)

2012

→ Familie Ensinger spendet eine Million Euro

2013

→ Eröffnung des Therapieforschungszentrums

2015

→ Erste Veranstaltung „Seltene Einblicke“ des ZSE Tübingen

2017

→ Beteiligung des ZSE Tübingen an fünf Europäischen Referenznetzwerken für Seltene Erkrankungen. Eines davon, das ERN für Seltene Neurologische Erkrankungen, wird von Tübingen koordiniert

→ Als erstes Bundesland trägt Baden-Württemberg das ZSE Tübingen in den Landeskrankenhausplan ein

→ Eröffnung der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen

2018

→ Start des Aus- und Fortbildungsprogramms Edukation für die Erkennung und Diagnostik Seltener Erkrankungen (EDU-SE)

2019

→ Erfassung aller Patienten im ZSE Tübingen mittels spezieller Kodierung für seltene Erkrankungen (Orpha-Codierung)

→ Erste Zentrumsfinanzierung durch die Krankenkassen (Zentrumszuschlag)

→ Organisation der 1. Nationalkonferenz für Seltene Erkrankungen – gemeinsam mit der deutschen Dachorganisation der Selbsthilfegruppen (ACHSE)

2020

→ Zehnjähriges Jubiläum

→ Start der Informationsstelle Therapie Seltene Erkrankungen (KLINSE)

Wo wir heute stehen

ZAHLEN, DATEN, FAKTEN

Rund 8.000 seltene Erkrankungen identifiziert

Derzeit sind etwa 8.000 seltene Erkrankungen bekannt. Geht man ins Detail, findet man Krankheitsbilder, die weltweit weniger als zehn Mal dokumentiert sind. Diese sehr kleinen Fallzahlen zeigen, wie wichtig es ist, national und international zu kooperieren, um Patienten eine möglichst schnelle Diagnose und eine wirksame Therapie anbieten zu können.

8.0000

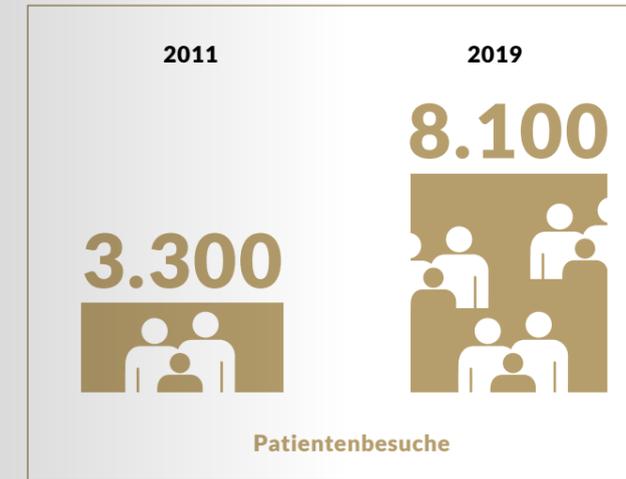
4.0000.0000

Rund vier Millionen Betroffene

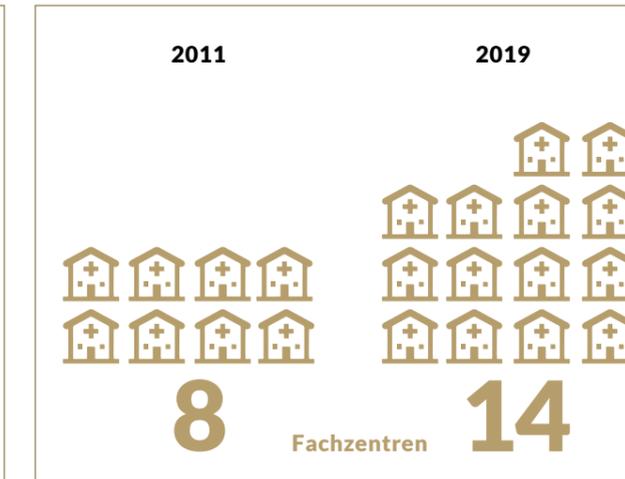
Seltene Erkrankung – das klingt nach einem Einzelschicksal. Eine seltene Erkrankung liegt vor, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von dieser Erkrankung betroffen sind. Doch in der Summe aller seltenen Erkrankungen sind diese gar nicht selten.

Man nimmt an, dass in Deutschland rund vier Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung leiden. Zum Vergleich: Die Volkskrankheit Diabetes zählt in Deutschland derzeit ca. sieben Millionen Betroffene.

PATIENTEN



AKTEURE



FORTBILDUNG



Pro Jahr mehr als

1.500

Neudiagnosen

Mehr als

30

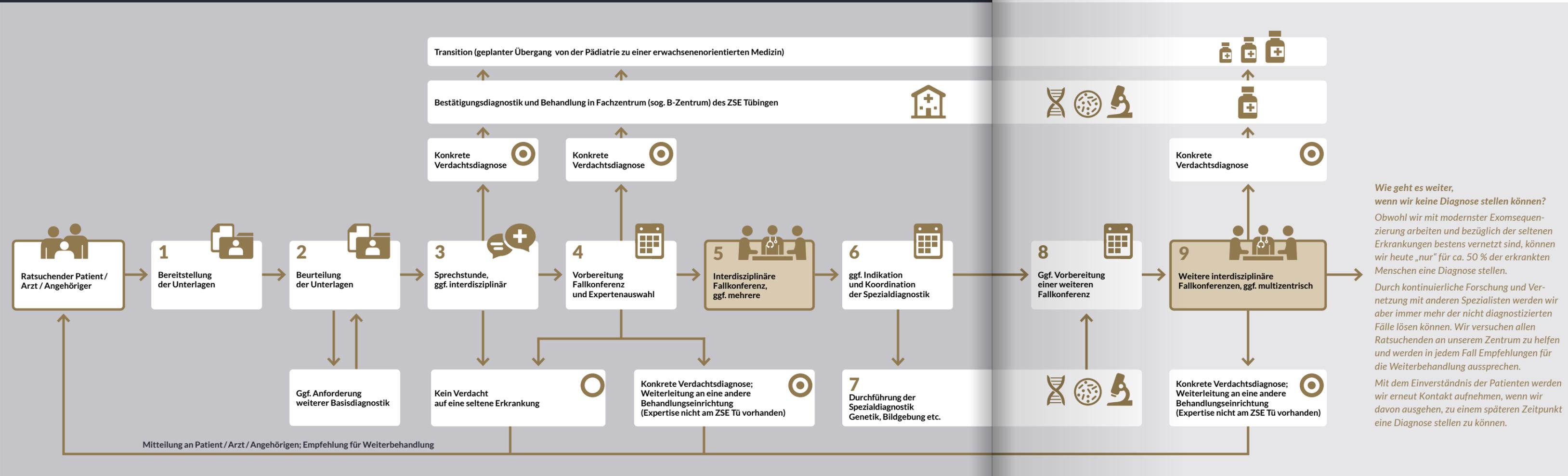
eingebundene Kliniken,
Institute, Abteilungen und Zentren
des Universitätsklinikums Tübingen

Seit Gründung über

1.300

fortgebildete Ärzte in der FAKSE

VERSORGUNGSPFAD



„Odyssee“ ist leider ein Schlagwort, das viele Betroffene verwenden, wenn sie vom Weg zur Diagnose ihrer seltenen Erkrankung berichten.

Das ZSE Tübingen hat deshalb einen Versorgungspfad für Menschen mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung entwickelt. Ziel ist es, dass sich Patienten und Ärzte möglichst schnell an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen wenden und so eine Diagnose erhalten. Denn häufig haben zahlreiche Arztkontakte und Untersuchungen vorher keine adäquate Diagnose erbracht. Zudem soll die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen verbessert werden, indem sich alle an der Versorgung Beteiligten intensiv sowie disziplin- und sektorenübergreifend austauschen.

Die patientenorientierte Organisation der Prozesse erfolgt analog der im Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAMSE) festgelegten Kriterien:

- krankheitsübergreifend in den Zentren für Seltene Erkrankungen (A-Zentren) und
- für definierte Indikator Diagnosen in den integrierten und kooperierenden spezialisierten Fachzentren (B-Zentren) entlang des Patientenpfades

Innovative Diagnostik

EXOM-SEQUENZIERUNG

Rund 70 % der seltenen Erkrankungen haben eine genetische Ursache.

Häufig äußern sich diese als langwierige chronische Erkrankungen bereits im Kindesalter. Besonders bedauerlich: Heute warten etwa 30 % der Betroffenen mehr als fünf Jahre auf ihre Diagnose. Eine genetische Analyse kann helfen, den Grund der Symptome zu erkennen und frühzeitig zu helfen.

70 % der Betroffenen sind Kinder

Die ersten Anzeichen einer seltenen Erkrankung zeigen sich meist schon im Kindesalter. Oft können die behandelnden Ärzte die Symptome nicht einordnen, beispielsweise wenn mehrere Organsysteme betroffen sind. In dieser schwierigen Situation haben die Eltern viele drängende Fragen: Warum ist mein Kind krank? Welche Therapie gibt es für mein Kind? Welches Risiko birgt eine weitere Schwangerschaft? Eine frühzeitige Diagnose, beispielsweise auf Basis einer Genanalyse, verkürzt das Leiden der jungen Patienten und ihrer Familien.

Eine Diagnose hilft immer

Gibt es für die seltene Erkrankung bereits eine Therapie, kann sich ihre Situation deutlich verbessern. Betroffene, für deren seltene Erkrankung es noch keine Therapie gibt, erhalten zumindest Gewissheit darüber, woran sie leiden. Das beendet die oft langjährige Suche nach einer Diagnose und nimmt ihnen die quälende Unsicherheit. Zudem können sich die Betroffenen dann in Selbsthilfegruppen austauschen und unterstützen sowie die Entwicklung neuer Therapieformen beschleunigen.

Next Generation Sequencing

Eine wesentliche Rolle bei der Diagnose seltener Erkrankungen spielt die Genanalyse. Mit neuen Methoden, dem Next Generation Sequencing (NGS), lassen sich große Mengen an Erbinformationen gleichzeitig auf krankheitsverursachende Veränderungen untersuchen. Das Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik am Universitätsklinikum Tübingen, das eng mit dem ZSE Tübingen zusammenarbeitet, verfügt über die hierfür notwendigen modernen Apparaturen und über ein hochspezialisiertes Team aus Biologen, Bio-

chemikern, Bioinformatikern und Humangenetikern. Diese können die gewonnenen Informationen dem aktuellen Stand der Wissenschaft entsprechend auswerten und interpretieren. Eine diagnostische NGS-Analyse kann einzelne Gene, kleinere oder größere Genpanels bis hin zu einem klinischen Exom oder zu einem Exom-Trio umfassen. 25 % bis 50 % der Patienten mit bisher unklarer Diagnose kann nach einer umfassenden Genanalyse eine Diagnose gestellt werden.

Vorteile einer frühzeitigen Diagnose

Auch wenn es leider noch nicht für jeden Patienten mit einer seltenen Erkrankung eine Therapie gibt, kann eine gesicherte Diagnose beispielsweise durch die Entdeckung krankheitsverursachender Genveränderungen für Betroffene einige Vorteile bringen:

- Die Diagnose beendet oft die jahrelange Suche nach der Ursache eines Krankheitsbilds.
- Auch wenn noch keine spezifische Therapie zur Verfügung stehen sollte, so ist die Kenntnis über die Krankheitsursache und deren Mechanismen die Grundlage für die zukünftige Behandlungsstrategie und innovative Therapiemöglichkeiten.
- Die Diagnose liefert Informationen zum Vererbungsmodus und damit Wahrscheinlichkeiten, ob weitere Angehörige die Erkrankung erben könnten. Dies kann eine wichtige Information für die weitere Familienplanung sein.
- Eine gesicherte Diagnose erleichtert es, bürokratische Hürden zu überwinden, beispielsweise die Beantragung von Hilfsmitteln sowie rehabilitative und pflegerische Maßnahmen.
- Die internationale Vernetzung unter den Spezialisten für seltene Erkrankungen ermöglicht den Kontakt zu spezialisierten medizinischen Einrichtungen, klinischen Studien und Selbsthilfegruppen.

EINE ERFOLGSGESCHICHTE

Test auf Mukoviszidose im Rahmen des Neugeborenen-Screenings

Ein positives Beispiel für eine frühzeitige Diagnose ist der Test auf Mukoviszidose im Rahmen des Neugeborenen-Screenings. Mukoviszidose ist die häufigste seltene Erkrankung, von der in Deutschland ca. 8.000 Personen betroffen sind. Sollte das Ergebnis des Gentests und weiterer Werte nach der Geburt auffällig sein, können sich die Eltern bereits mit ihrem Neugeborenen an spezialisierte Einrichtungen zur weiteren Diagnose und Therapie wenden. Dadurch können die Auswirkungen der Krankheit früh eingedämmt und beispielsweise die Schädigung von Organen vermindert werden.

ZU VIELE FACHBEGRIFFE?

Am Ende dieser Broschüre finden Sie in einem kleinen Glossar eine Erklärung wichtiger Begriffe.

Internationale Vernetzung

EUROPÄISCHE INITIATIVEN

Einige seltene Erkrankungen sind so selten, dass es weltweit nur eine sehr geringe Anzahl dokumentierter Fälle gibt. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen setzt deshalb auf einen intensiven Informationsaustausch in Diagnostik, Forschung und Lehre. Denn vor allem bei niedrigen Fallzahlen kann der internationale Austausch entscheidend für diagnostische und therapeutische Erfolge sein. Im Folgenden stellen wir eine Auswahl an Projekten und Initiativen auf europäischer Ebene vor, an denen das ZSE Tübingen beteiligt ist.

European Reference Networks (ERNs)

Das Ziel der Europäischen Referenz Netzwerke (ERNs) ist es, allen Menschen mit einer seltenen Erkrankung innerhalb Europas die bestmöglichen Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten zugänglich zu machen. Denn das Wissen über spezielle seltene Erkrankungen und die entsprechenden Ressourcen sind über die EU-Mitglieder verteilt. Kein einzelnes Land verfügt über das Wissen und die Kapazitäten, um alle seltenen Erkrankungen bestmöglich zu behandeln. Erst die Bündelung und der Austausch des Wissens auf europäischer Ebene stellt sicher, dass Patienten von der verfügbaren Expertise profitieren können. Das ZSE Tübingen koordiniert eines der 24 Netzwerke, das Versorgungsnetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (ERN-RND), und ist insgesamt an fünf der europäischen Referenznetzwerke beteiligt. Anträge auf die Mitgliedschaft in neun weiteren Referenznetzwerken laufen gerade.

Forschungsprojekt SOLVE-RD

Das Forschungsprojekt SOLVE-RD hat ein ehrgeiziges Ziel: Es plant die Zahl der molekular diagnostizierten Patienten mit einer seltenen Erkrankung von 50 % auf 70 % zu erhöhen. Dazu werden zum Beispiel aus ganz Europa etwa 20.000 Patientendaten von Exom- und Genomanalysen zu seltenen Erkrankungen, die ohne Diagnose geblieben sind, gesammelt und mit modernsten Methoden reanalysiert. Zusätzlich werden neue „Omics“-Methoden zur Analyse der Genexpression, der Proteine und Metabolite angewandt. Die Bündelung des Wissens der SOLVE-RD-Partner erhöht die Chancen deutlich, passende diagnostische Verfahren für unterschiedliche seltene Erkrankungen zu finden. Der in SOLVE-RD stattfindende Austausch von Daten zu seltenen Erkrankungen ist in dieser Größenordnung weltweit einzigartig. Zudem verbindet SOLVE-RD die Forschung zur besseren Diagnostik Seltener Erkrankungen direkt mit der besseren Versorgung in den 24 Referenznetzwerken (ERNs). Dr. Holm Graeßner vom Zentrum für Seltene Erkrankungen und Professor Dr. Olaf Rieß vom Tübinger Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik koordinieren das gesamte Konsortium.

**WEITERFÜHRENDE
INFORMATIONEN**

zur europäischen Vernetzung finden Sie hier:

→ <https://www.eurordis.org/de/european-reference-networks>

→ <http://www.ern-rnd.eu/>

→ <http://solve-rd.eu/>

BEISPIELHAFTE PROJEKTE



Die Projekte des ZSE Tübingen für Menschen mit seltenen Erkrankungen lassen sich in zwei Gruppen einteilen: Projekte, mit denen die Versorgungsstruktur verbessert wird, und solche, die sich mit konkreten Erkrankungen beschäftigen. Im Folgenden stellen wir beispielhaft drei Projekte aus den beiden Bereichen vor.

Aus- und Fortbildungsprogramm Eduktion für die Erkennung und Diagnostik Seltener Erkrankungen (EDU-SE)

Das Aus- und Fortbildungsprogramm EDU-SE sensibilisiert Medizinstudenten und Ärzte in Tübingen schon früh für seltene Erkrankungen. Zum Programm gehören interaktive Seminare und die Lehre direkt am Krankenbett – das sogenannte „Bedside-Teaching“. Zudem helfen Hospitationen innerhalb der Fachzentren des ZSE Tübingen und der Wahlpflichtbereich im „Dr. House“-Stil, seltene Erkrankungen schneller zu erkennen. Den Start dieses Programms ermöglichte eine großzügige Spende der Familie Dürr.

Klinische Informationsstelle Seltene Erkrankungen (KLINSE)

Die Informationsstelle für Ärzte am Tübinger ZSE ermöglicht es, Menschen mit seltenen Erkrankungen schneller zu helfen. Ausgebildete Experten recherchieren auf Anfrage des Arztes der Patienten in Datenbanken und Publikationen den aktuellen Wissensstand und informieren sich gegebenenfalls bei internationalen Experten. So können sie dem Arzt zeitnah die bestmögliche Behandlungsempfehlung geben. Das Projekt wird gefördert durch die Stoll VITA Stiftung, die Margarete Müller-Bull Stiftung und Takeda Pharma sowie vom Land Baden-Württemberg im Rahmen des Projekts „Forum Gesundheitsstandort Baden-Württemberg“.

Therapieforschungszentrum

Das deutschlandweit erste Therapieforschungszentrum für Seltene Erkrankungen am ZSE Tübingen schafft eine Infrastruktur für klinische Therapiestudien. Ziel ist es, die Forschung stärker zu bündeln, einen schnellen Wissenstransfer in die klinische Anwendung zu erreichen und Patienten früh in Therapiestudien einzubeziehen. Das Projekt konnte 2013 dank einer großzügigen Spende der Familie Ensinger starten.

Weitere Projekte am ZSE Tübingen beschäftigen sich damit, Patienten das Leben mit ihrer seltenen Erkrankung zu erleichtern. Wie vielseitig die Wege dorthin sind, zeigen die folgenden drei Beispiele.

Exergames-basierte Koordinationstherapie bei Ataxien Mit virtueller Therapie Bewegungsstörungen behandeln

Krankheitsbild

„Etwa 5.000 bis 10.000 Menschen leiden in Deutschland an einer degenerativen Ataxie. Die unheilbare, fortschreitende Erkrankung, die oft schon im Kindesalter beginnt, stört die Koordination und das flüssige Zusammenspiel von Bewegungsabläufen. Die Betroffenen gehen erst unsicher und sind teilweise später auf einen Rollstuhl angewiesen oder bettlägerig. Häufig verursachen Gendefekte oder Stoffwechselstörungen das Absterben von Nervenzellen im Kleinhirn. Eine medikamentöse Behandlung gibt es nicht.“
Neurology 73, S. 1823 – 1830, 2009

Projektbeschreibung

Die Erfahrungen mit Krankengymnastik zeigen, dass die Betroffenen trotz des fortschreitenden Nervenzellabbaus im Kleinhirn komplexe Bewegungen durch regelmäßiges Üben wieder erlernen können. Doch Kinder und Jugendliche lassen sich zu krankengymnastischen Übungen oft nur schwer motivieren. Zudem sind die ein bis zwei Krankengymnastiktermine pro Woche zu wenig, um größere Fortschritte zu erzielen.

Es galt also, eine Trainingsmethode mit anspruchsvollen Koordinationsübungen zu entwickeln, die junge Patienten motiviert annehmen und regelmäßig wiederholen können. Zunächst setzten die Forscher auf handelsübliche Videospiele, sogenannte Exergames, bei denen der ganze Körper gefordert ist. Bei diesen Spielen mussten die Kinder und Jugendlichen beispielsweise mit schwierigen Körperhaltungen Lecks in einem virtuellen Unterwassertank abdichten oder mit dynamischen und zielgerichteten Ausfallschritten auf leuchtende Flächen reagieren – fast wie beim Tanzen. Die positiven Ergebnisse mit Standardspielen ermutigten die Forscher dazu, eigene Spiele zu entwickeln, die spezifisch an die Bedürfnisse der Patienten angepasst sind.

Ergebnisse

Videospiele, die anspruchsvolle Koordinationsaufgaben erfordern, eignen sich zur Therapie von degenerativen Ataxien bei Kindern und Jugendlichen. Sie machen den Patienten Spaß und trainieren spezifische Bewegungsabläufe besser als herkömmliche Krankengymnastik. Nach einem achtwöchigen Training verbesserte sich der Gesundheitszustand auf der 40-stufigen Ataxieskala SARA (Scale for the Assessment and Rating of Ataxia) um durchschnittlich zwei Punkte. Ein beachtlicher Erfolg: Denn die Verbesserung kompensiert die durchschnittliche Degeneration im Krankheitsverlauf von ein bis zwei Jahren. Ein weiterer positiver Effekt: Die Patienten lernen aktiv mit ihrer Krankheit umzugehen und den Krankheitsverlauf positiv zu beeinflussen. Wie diese Studie zeigt, sogar dann, wenn sie schon auf einen Rollstuhl angewiesen sind.

Quelle: C. Schatton, et al., Individualized exergame training improves postural control in advanced degenerative spinocerebellar ataxia: A rater-blinded, intra-individually controlled trial, Parkinsonism and Related Disorders (2017), <http://dx.doi.org/10.1016/j.parkreldis.2017.03.016>

Therapiestudie zur Statinbehandlung bei SPG5 (STOP SPG5): Hereditäre Spastische Spinalparalyse: Das Übel

Krankheitsbild

Die Hereditäre Spastische Spinalparalyse (HSP) ist eine seltene, erbliche Bewegungsstörung, von der in Deutschland etwa 6.000 Personen betroffen sind. Sie entsteht durch Mutationen in mehr als 80 verschiedenen Genen. Als Folge der Genmutation verlieren die Patienten im Durchschnitt 20 Jahre nach dem Ausbruch der Krankheit die Fähigkeit, selbstständig zu gehen, und sind auf Krücken oder den Rollstuhl angewiesen.

Die spastische Spinalparalyse Typ SPG5 ist eine sehr seltene Unterform der HSP, an der statistisch gesehen nur einer von einer Million Menschen erkrankt. Die geringe Patientenzahl macht es schwer, neue Therapieideen auf ihre Wirksamkeit zu untersuchen. Weltweit ist Tübingen einer von zwei Orten, an dem zu dieser seltenen Unterform geforscht wird.

Projektbeschreibung

Tübinger Wissenschaftler entwickelten einen ersten Therapieansatz zur ursächlichen Behandlung der spastischen Spinalparalyse Typ SPG5. Dafür arbeiteten Forscher der Eberhard Karls Universität und des Universitätsklinikums Tübingen sowie des Hertie-Instituts für klinische Hirnforschung und des Deutschen Zentrums für Neurodegenerative Erkrankungen zusammen.

In der Studie untersuchten die Forscher Laborwerte und klinische Symptome von 34 Patienten aus neun verschiedenen Kliniken in Europa und Brasilien. Sie beobachteten, dass die Konzentration von 27-Hydroxycholesterol im Blut und Hirnwasser von SPG5-Patienten deutlich erhöht ist und mit dem Schweregrad der Erkrankung korreliert.

an der Wurzel packen

Dieses Cholesterinstoffwechselprodukt baut sich in Zellmembranen ein und verändert dabei deren Struktur. „Wir gehen davon aus, dass es auf diese Weise bevorzugt Nervenzellen mit langen Fortsätzen schädigt, wie sie in den motorischen Bahnen im Rückenmark zu finden sind. Als Folge können die Zellen langfristig keine Bewegungssignale mehr aus dem Gehirn an die Muskeln weiterleiten“, berichtet Professor Dr. Ludger Schöls vom Tübinger Universitätsklinikum. Im nächsten Schritt untersuchten die Wissenschaftler, ob der Einsatz des bekannten Cholesterinsenkers Atorvastatin auch das schädliche 27-Hydroxycholesterol senken kann.

Ergebnisse

Das Ergebnis war sehr vielversprechend: In einer Studie mit 14 Patienten in Tübingen senkte der Cholesterinsenker Atorvastatin die Konzentration des Stoffwechselprodukts 27-Hydroxycholesterol im Blut um rund 30 %. „Da dieses Fett das Wachstum von Nervenzellfortsätzen hemmt und die Blutkonzentration mit der Schwere der Erkrankung zusammenhängt, gehen wir davon aus, dass sich langfristig auch der Krankheitsverlauf verlangsamt“, vermutet Professor Dr. Ludger Schöls. „Damit legen wir einen ersten Ansatz zur Ursachenbehandlung bei der HSP vor. Bisherige Therapien zielten lediglich auf eine Linderung der Symptome ab und können den Krankheitsmechanismus der SPG5 nicht beeinflussen.“ Die Studie wurde in der renommierten Zeitschrift *Brain* publiziert.

Quelle: Schöls L, Rattay TW, Martus P, et al. Hereditary spastic paraplegia type 5: natural history, biomarkers and a randomized controlled trial. Brain. 2017 Jan 01; 140:3112-27. doi: 10.1093/brain/awx273

Sprechentwicklung und neurokognitive Entwicklung von Kindern mit einer Pierre-Robin-Sequenz

Krankheitsbild

Die Pierre-Robin-Sequenz (PRS) ist eine embryonale Fehlbildung. Sie wurde erstmals 1923 vom Pariser Zahnarzt Pierre Robin (1867–1950) beschrieben. Die Krankheit äußert sich in erster Linie durch drei Symptome:

- kleiner Unterkiefer und fliehendes Kinn
- in den Rachen verlagerte Zunge mit Behinderung der Luftwege
- U-förmige Gaumenspalte in 60 % bis 80 % der Fälle

Die Fehlbildung kann durch die Atemwegsverlegung potenziell lebensbedrohend sein. In der Literatur wird häufig über eine verzögerte Entwicklung und über schlechtere Sprechergebnisse nach einer Gaumenspaloplastik berichtet.

Projektbeschreibung

Die Tübinger Gaumenplatte (TPP) hat sich bei der Behandlung der Pierre-Robin-Sequenz bewährt: Sie verlagert die Zunge nach vorn, erleichtert das Atmen und bereitet den operativen Verschluss der Gaumenspalte vor. Aber wie wirken sich diese Behandlung und die Pierre-Robin-Sequenz auf die neurokognitive und die sprachliche Entwicklung der Kinder aus?

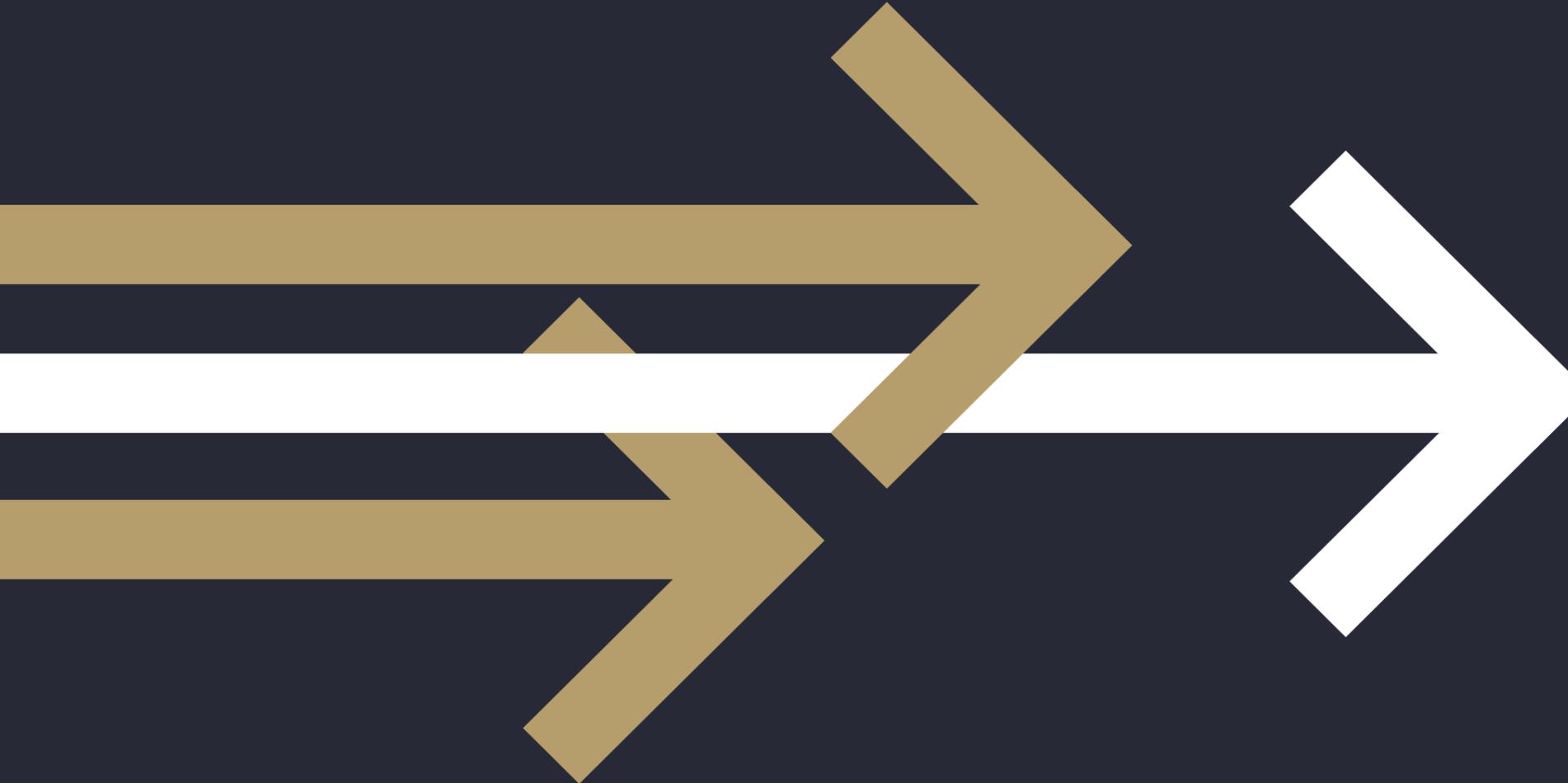
In einer prospektiven Beobachtungsstudie wurde die neurokognitive und die Sprechentwicklung von Kindern mit isolierter Pierre-Robin-Sequenz, die mit der Tübinger Gaumenplatte (TPP) behandelt wurden, mit der von Gaumenspaltpatienten ohne Pierre-Robin-Sequenz verglichen. An der Studie nahmen insgesamt 44 Kinder teil: 22 mit Pierre-Robin-Sequenz und Gaumenspalte sowie 22 mit isolierter Gaumenspalte. Die Studie wurde vom Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen und der Margarete Müller-Bull-Stiftung unterstützt.

Es wurden standardisierte klinische Untersuchungen sowie neuropädiatrische und neuropsychologische Untersuchungen für beide Gruppen durchgeführt. Zudem wurden Bilddaten sowie Audiodaten zur sprachlichen Bewertung gesammelt. Zwei Phoniater des Universitätsklinikums Halle überprüften und analysierten die Audio- und Bildaufzeichnungen verblindet, d.h. sie hatten keine Kenntnis darüber, ob es sich um ein PRS-Kind handelte oder nicht.

Ergebnisse

Die Ergebnisse zeigten keinen signifikanten Unterschied zwischen beiden Gruppen. Alle untersuchten Kinder zeigten eine gute bis sehr gute Sprechentwicklung ohne ernsthafte Beeinträchtigungen. Kinder mit einer Pierre-Robin-Sequenz können durch ein gutes, wenig invasives Management der Atemwege in der Neonatalzeit, umfangreiche myofunktionelle und logopädische Therapie sowie eine adäquate chirurgische Therapie der Gaumenspalte neurokognitive und Sprechergebnisse erreichen, die mit ansonsten gesunden Kindern mit einer isolierten Gaumenspalte vergleichbar sind und im Normbereich gesunder Kinder liegen.

Quelle: Andreas Naros, Irene Steiner-Wilke, Nadja Kaiser, Margit Bacher, Bernd Koos, Gunnar Blumenstock, Christian F. Poets, Siegmund Reinert, Michael Krimmel, Neurocognitive development of children with Robin Sequence treated with the Tübingen palatal plate



Vieles wurde in den vergangenen zehn Jahren erreicht. Das Thema „Seltene Erkrankungen“ ist aus seinem Schattendasein ans Licht der Öffentlichkeit getreten. Entscheidungsträger aus dem Gesundheitswesen und der Politik sind heute besser über seltene Erkrankungen informiert – auch dank einer Vielzahl sehr engagierter Selbsthilfegruppen. Nun gilt es, das Erreichte weiterzuentwickeln. Ein wichtiges Ziel wird es sein, die Diagnoserate zu erhöhen sowie neue Therapien für seltene Erkrankungen zu entwickeln und bestehende zu verbessern. Denn nur damit können wir Menschen mit seltenen Erkrankungen in Zukunft wirklich helfen. Dafür wird sich das ZSE Tübingen in den kommenden Jahren einsetzen:

Sicherung und Ausbau der Finanzierung

- **Erfüllung der Kriterien des Gemeinsamen Bundesausschusses G-BA:** Derzeit ist nur eine Finanzierung im stationären Bereich möglich. Patienten mit seltenen Erkrankungen werden aber meistens ambulant behandelt. Das ZSE Tübingen bleibt – gemeinsam mit anderen Zentren und der ACHSE – im Dialog mit politischen Entscheidungsträgern, um eine bessere Finanzierung der Zentren auch im ambulanten Bereich durchzusetzen.

- **Eintragung in den Landeskrankenhausplan Baden-Württemberg** ermöglicht Verhandlungen über die Finanzierung der Zentren für Seltene Erkrankungen mit den Krankenkassen. Das ZSE Tübingen übernimmt hier eine Vorreiterrolle und wurde bereits 2017 in den Landeskrankenhausplan Baden-Württemberg eingetragen. Eine Anpassung des Eintrages, so dass Aufgaben und Expertise des ZSE Tübingen abgebildet sind, soll erreicht werden.

Verbesserte Vernetzung – national und international

- **Aufbau von Registern und Datenaustausch mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen,** um das vorhandene Wissen allen Beteiligten zur Verfügung zu stellen. Das ZSE Tübingen treibt auf europäischer und nationaler Ebene über Workshops den gemeinsamen Aufbau von Registern voran.

- **Vernetzung der ZSE in den European Reference Networks (ERNs),** damit überall in Europa die gleichen Behandlungsstandards geschaffen werden. Dazu gehören unter anderem gemeinsame regelmäßige videobasierte Experten-Konsultationen und Webinare zur Schulung von Ärzten. Das ZSE Tübingen koordiniert das Versorgungsnetzwerk ERN-RND, das sich mit seltenen neurologischen Erkrankungen beschäftigt. Insgesamt ist das ZSE Tübingen an fünf der

24 europäischen Referenznetzwerke beteiligt. Anträge zur Beteiligung an neun weiteren Referenznetzwerken laufen derzeit und weitere Anträge werden folgen. Die Bildung von deutschen Versorgernetzwerken, die mit den ERNs korrespondieren, wird von einer Arbeitsgruppe der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland unter der Leitung von Dr. Holm Graeßner vorangetrieben.

Weiterentwicklung der Digitalisierung

- **Kodierung aller im ZSE Tübingen versorgten Patienten mit dem ORPHACode.** Das ZSE Tübingen hat im Jahr 2019 begonnen, alle Patienten des ZSE mit einem Erkrankungscodex zu kodieren, der spezifisch für seltene Erkrankungen entwickelt wurde. Die vollständige Ausrollung der ORPHACodierung am ZSE Tübingen macht die tatsächlichen Zahlen der Patienten mit seltenen Erkrankungen sichtbar, legt aber auch die Grundlage für die Nutzung von Versorgungsdaten für Register, Qualitätsverbesserung und Forschungsanalysen.

- **Intensiver Datenaustausch zu seltenen Erkrankungen innerhalb Deutschlands für alle Unikliniken, Forschungsprojekte und Experten.** Dazu beteiligt sich das ZSE Tübingen an CORD-MI, einem Anwendungsfall der Medizin-informatik-Initiative des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF). Es baut auf den Innovationsfonds-Projekten Translate NAMSE und ZSE-DUO sowie dem nationalen DIMDI-Projekt „Kodierung Seltener Erkrankungen“ auf. Ziel ist es, Versorgung und Forschung im Bereich der seltenen Erkrankungen zu verbessern.

- **Einsatz von Künstlicher Intelligenz (KI) bei der Exom- und Genomsequenzierung,** um die enormen Datenmengen durch maschinelles Lernen besser und schneller auswerten zu können. Die Wissenschaftler in Tübingen arbeiten an Methoden der künstlichen Intelligenz, die sowohl die diagnostische Rate als auch die Zuordnung von passenden Therapien für seltene Erkrankungen verbessert.

Wem wir besonders verbunden sind

DANK

Wir freuen uns über die riesige Zahl von wichtigen Weggefährten des ZSE Tübingen. Gemeinsam mit Ihnen kommen wir unseren Zielen kontinuierlich näher und wir freuen uns, solch treue und großzügige Unterstützer zu haben. Ihnen allen gebührt unser großer Dank!

Sponsoren und Spender

– ohne Sie wäre die Arbeit am ZSE Tübingen in den vergangenen zehn Jahren nicht in diesem Umfang möglich gewesen.

Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter

– für Ihren herausragenden Einsatz. Ein wichtiger Baustein, der den erfolgreichen Aufbau und Betrieb des ZSE Tübingen erst möglich gemacht hat.

Patientinnen und Patienten

– für Ihre Stärke, Kraft und Ausdauer – und für Ihre Bereitschaft, Aktionen des ZSE Tübingen immer wieder aktiv zu unterstützen. Dadurch wird die Herausforderung des Lebens mit einer seltenen Erkrankung für andere auf eine ganz besondere Weise spürbar.

Universitätsklinikum Tübingen

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen
Calwerstraße 7
D-72076 Tübingen

Geschäftsstelle ZSE Tübingen

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

Helfen Sie uns, Menschen mit seltenen Erkrankungen zu helfen!

Förderverein des ZSE Tübingen e. V.

Volksbank Tübingen eG
IBAN: DE85 6406 1854 0030 6040 01
BIC: GENODES1STW
Verwendungszweck: Selten

KLEINES GLOSSAR

Gen

Ein Gen ist der Träger von Erbinformation, der sich in der menschlichen Zelle befindet. Es beschreibt einen Abschnitt auf der DNA, der genetische Informationen enthält. Diese Grundinformationen sind für die Entwicklung von Eigenschaften eines Individuums und zur Herstellung einer biologisch aktiven RNA notwendig.

Genom

Das Genom, auch Erbgut eines Lebewesens oder eines Virus, ist die Gesamtheit aller Gene, die in einem vollständigen (haploiden) Chromosomensatz, beziehungsweise bei Bakterien im Chromosom und bei Viren in der Nukleinsäure, enthalten sind.

DNA/DNS

Desoxyribonukleinsäure (DNS), im Deutschen inzwischen meist als DNA (Abkürzung für englisch deoxyribonucleic acid) bezeichnet, ist ein großes Molekül, das im Kern fast jeder Zelle eines Lebewesens zu finden ist. In diesem Makromolekül sind die Informationen zur Entwicklung und Funktion des Lebewesens enthalten. Jeder Abschnitt der DNA, der für ein bestimmtes Protein kodiert, wird als Gen bezeichnet. Man kann sich die DNA wie eine Wendeltreppe vorstellen, in der Basenpaare (gebildet aus den vier organischen Basen Adenin, Thymin, Guanin und Cytosin) die Sprossen bilden. Die Reihenfolge der Basen entlang der DNA-Stränge (also die DNA-Sequenz) bestimmt die Erbinformation einer Zelle.

Exon

Abschnitt eines Gens, der die nötige Information für die Erzeugung von Proteinen enthält.

Exom

Als Exom bezeichnet man in der Genetik die Gesamtheit der Exons eines Organismus, also alle Abschnitte, die potenziell Proteine kodieren.

Epigenetik

Unter Epigenetik versteht man die Vererbung veränderter Genfunktionen ohne Änderung der DNA-Sequenz. Epigenetische Modifikationen können durch Umweltfaktoren hervorgerufen werden. Alle epigenetischen Veränderungen zusammen bilden das Epigenom.

Impressum

Redaktion: Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen, Monika Glauch
Gestaltung: Christiane Hemmerich Konzeption und Gestaltung, Tübingen; www.hemmerich.de
Text und Konzeption: Dirk Weisser, www.dgm-kontext.de
Fotos: ZSE Tübingen

ZSE

