



## Das ZSE Tübingen stellt sich vor



## Schön, dass Sie sich für uns interessieren



Dr. Holm Graeßner und  
Prof. Dr. med. Olaf Rieß (v.l.n.r.)

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 in zunehmendem Umfang Therapie 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 21 sehr gut besuchte spezialisierte Fortbildungsveranstaltungen durchgeführt hat. Dieser Erfolg begründete eine inzwischen enge Kooperation mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE).

Seit Mai 2018 finden die „Seltenen“ nun auch einen Platz in der medizinischen Aus- und Weiterbildung: Mit dem „EDU-SE“ Programm etabliert das ZSE Tübingen ein bundesweit einzigartiges Ausbildungsprogramm für Studierende der Medizin sowie Assistenzärzte und vermittelt praktisch, fallbezogen und fächerübergreifend Wissen zu seltenen Erkrankungen. 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 gebildet werden konnte. Im **Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE)**, das 2013 in einen nationalen Aktionsplan gemündet hat, war das ZSE Tübingen aktiv und in tragender Rolle beteiligt. Wichtige Teile des Nationalen Aktionsplanes werden seit 2017 im Versorgungsforschungsprojekt Translate-NAMSE pilotiert. Das ZSE Tübingen gehört zu den 9 ZSEs, die zum Projektkonsortium gehören.

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. Ein wichtiger Baustein konnte von uns mit Gründung des **bundesweit ersten Therapieforschungs-Zentrums für seltene Erkrankungen** im April 2013 gelegt werden, welches sich seit dem als Koordinationszentrum für klinische Studien zu seltenen Erkrankungen etabliert hat.

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Holm Graeßner'.

Dr. Holm Graeßner  
Geschäftsführer des ZSE Tübingen

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Olaf Rieß'.

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.

### 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.



Spezialisierte Diagnostik und fächerübergreifende Versorgung für neue Therapien für die Waisenkinder der Medizin

## Das ZSE: leistungsfähig in Forschung und Behandlung

Die Behandlung der Patienten und die Forschung erfolgt derzeit in 14 fächerübergreifend arbeitenden Spezialzentren. Das Wissen aus den Spezialzentren nutzen wir in unserem Therapieforschungs-Zentrum, um wirkungsvolle Behandlungsformen für seltene Erkrankungen zu finden.



### Kennzahlen & Daten

<b>Patienten</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mehr als 4.200 Patienten pro Jahr</li> <li>• Mehr als 1.500 Neudiagnosen pro Jahr</li> </ul>	<b>Fortbildung</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 21 Fortbildungsveranstaltungen der FAKSE seit 2011</li> <li>• Über 1.100 fortgebildete Ärzte in der FAKSE seit Gründung</li> </ul>
<b>Team</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 14 Spezialzentren</li> <li>• Mehr als 30 eingebundene Kliniken, Institute, Abteilungen und Zentren des Uniklinikums Tübingen</li> </ul>	<b>Forschung</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Als einziges ZSE beteiligt an beiden ZSE Versorgungsforschungsprojekten ZSE-DUO und TRANSLATE-NAMSE</li> </ul>



## 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 Bedingungen 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 Ressourcen-gründen neben dem klinischen Alltagsbetrieb in der Regel keinen Platz.

### Das wollen wir ändern!

Mit der **Gründung des deutschlandweit ersten Therapieforschungs-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. Aktuell konnten aus ZSE-Mitteln sechs Studien zur Therapieforschung bei einer seltenen Erkrankung gestartet werden.



Dr. Christine Jäggle,  
Studienkoordinatorin des  
Therapieforschungs-Zentrums



Für die Durchführung von weiteren Studien und 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 Internetseiten unseres Fördervereins vor unter: [www.zse-tuebingen.de](http://www.zse-tuebingen.de)

### Drei der zur Zeit laufenden Studien sind:

- Sicherheit und Verträglichkeit der Anwendung von Mesenchymalen Stammzellen zur immunmodulatorischen Therapie bei pädiatrischer Lebertransplantation durch Lebendspende
- Slowing down disease progression in premanifest SCA: a piloting interventional exergame trial (SlowSCA)
- Einfluss der Metforminbehandlung bei Kindern und jungen Erwachsenen mit Bardet-Biedl-Syndrom auf die Sehleistung – Pilotstudie ohne Kontrollgruppe



## Seltene Erkrankungen besser erkennen

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 Invaliderität 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.



Wissen zu den Seltenen in der bundesweit einzigen Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen

### 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

## EDU-SE – so wächst das Wissen zu den Seltenen

Dank einer Spende von EUR 150.000,- kann das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen den nächsten großen Schritt in seiner Entwicklung tun. Das ZSE wird ein Ausbildungsprogramm für Medizinstudenten und junge Assistenten im Bereich der seltenen Erkrankungen aufbauen. Vorrangiges Ziel ist die Vermittlung von praktischem, erkrankungsbezogenem und fächerübergreifendem Wissen zu seltenen Erkrankungen in der Aus- und Weiterbildungszeit.

Den Start machen seltene neurologische und neuropädiatrische Erkrankungen zum Wintersemester 2018/19. Mit einem interaktiven Seminar, Lehre direkt am Krankenbett – dem sogenannten „Bedside-Teaching“ –, Hospitationen innerhalb der Spezialbereiche des ZSE sowie einem Wahlpflichtbereich im „Dr. House“-Stil um das Erkennen seltener Erkrankungen zu schulen, übernimmt das ZSE Tübingen wieder bundesweit die Vorreiterrolle. Weitere Fachbereiche werden folgen.



Prof. Dr. Ludger Schöls,  
Koordinator EDU-SE

## Netzwerke für die Seltenen

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 sind:

- **Nationales Transitions-Projekt**  
für junge Patienten mit seltenen Darmerkrankungen und chronischem Darmversagen
- **Versorgungsatlas**  
für Menschen mit seltenen Erkrankungen
- **Deutsche Akademie**  
für Seltene Neurologische Erkrankungen



Versorgungseinrichtungen und  
Selbsthilfegruppen im Überblick:  
[www.se-atlas.de](http://www.se-atlas.de)



## Lösen der diagnostisch ungelösten seltenen Erkrankungen

Solve-RD ist ein großes Forschungsprojekt, das vom Universitätsklinikum Tübingen (Prof. Dr. med. Olaf Rieß und Dr. Holm Graebner, Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik) koordiniert und mit 15 Mio. Euro für fünf Jahre von der EU gefördert wird. In Zusammenarbeit mit vier europäischen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen (ERN) soll die Diagnose seltener Erkrankungen verbessert werden. Mehr Informationen unter [www.solve-rd.eu](http://www.solve-rd.eu).

Solve-RD beabsichtigt die Diagnostik von Patienten und Familien mit seltenen Erkrankungen signifikant zu verbessern. Aufgrund der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen ist eine schnelle und richtige Diagnose nach wie vor ein riesiges Problem. Die Hauptgründe sind ein Mangel an Experten und ein Mangel an Wissen.

Während die ERNs die Experten europaweit vernetzen und sichtbar machen, ist es das Ziel von Solve-RD, das diagnostische Wissen zu seltenen Erkrankungen auf eine neue Ebene zu heben. Mit Hilfe der neuesten diagnostischen Methoden und Technologien sowie der Expertise der ERNs sollen so viele Patienten und Familien ohne Diagnose gelöst werden wie möglich.

Die Dimension des Problems, das Solve-RD adressiert, wird mit folgenden Zahlen deutlich: seltene Erkrankungen sind als Summe häufig und betreffen europaweit ca. 25 Mio. Menschen. Für rund die Hälfte der Patienten mit einer seltenen Erkrankung wurde die molekulare Ursache bisher noch nicht gefunden.



In Tübingen wird mit Sequenziergeräten der neuesten Generation gearbeitet.





European  
Reference  
Networks

## Europäische Versorgungsnetze zum Wohl der Patienten

An fünf von der Europäischen Kommission bewilligten Europäischen Referenznetzwerken (ERN) zu seltenen und komplexen Erkrankungen sind Ärztinnen und Ärzte des ZSE Tübingen beteiligt. Das Netzwerk für seltene neurologische Erkrankungen (ERN-RND) wird von Dr. Holm Graebner koordiniert: [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Insgesamt hat die Europäische Kommission 24 solcher Netzwerke eingerichtet, die das Ziel haben, die Qualität der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen in Europa zu verbessern.

In den 24 ERN arbeiten in Europa über 900 hoch spezialisierte Gesundheitseinrichtungen aus 26 Ländern zusammen. Die Bündelung des besten Fachwissens der EU soll jährlich Tausenden von Patienten zugutekommen, deren Erkrankungen eine besondere Kombination hochspezialisierter Gesundheitsleistungen in Fachgebieten erfordern, in denen Expertenwissen wenig verbreitet ist.

Das Tübinger Zentrum für Seltene Erkrankungen ist mit seinem Know-how an fünf Netzwerken beteiligt:

- **ERN EYE**  
bei seltenen Augenerkrankungen
- **ERN ITHACA**  
bei angeborenen Fehlbildungen und seltenen intellektuellen Entwicklungsstörungen
- **ERN RARE-LIVER**  
bei seltenen hepatologischen Erkrankungen
- **ERN-RND**  
bei seltenen neurologischen Erkrankungen
- **ERN PaedCan**  
bei Krebs im Kindesalter

Die Fachzentren wurden – wie die Netzwerke selbst – in einem aufwändigen Prozess durch die Europäische Union evaluiert und anerkannt.



Dr. Holm Graebner,  
Koordinator ERN-RND

## Gemeinsame Wege zur schnellen Diagnose



Dr. Jutta Eymann,  
Ärztelotsin am ZSE Tübingen



### Translate NAMSE

Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Erkrankung haben oft eine Odyssee von Arztbesuchen hinter sich, bevor sie und ihre Angehörigen die richtige Diagnose erhalten.

Um dies zu ändern wurde 2010 das „Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen – NAMSE“ gegründet, das unter der Federführung des Bundesministeriums für Gesundheit einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen erarbeitet hat.

Das Projekt TRANSLATE-NAMSE fokussiert sich auf die Umsetzung dieser vereinbarten diagnostischen Maßnahmen. Insbesondere Patienten mit unklarer und/oder ungesicherter Diagnose profitieren durch fächerübergreifende Patientenpfade und Fallkonferenzen sowie innovative genetische Diagnostik von diesem Projekt. Eine Übernahme in die Regelversorgung wird angestrebt. Das ZSE Tübingen ist eines der neun deutschen ZSE, die an diesem Projekt teilnehmen.



### ZSE DUO

Das ZSE Tübingen ist neben zehn weiteren ZSEs zudem Partner des Projektes ZSE-DUO. Um geeignete krankheitsübergreifende Strukturen und Abläufe zur Diagnosefindung bei Menschen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung zu etablieren, wird in den elf am Projekt beteiligten Zentren für seltene Erkrankungen eine besondere zweigleisige oder duale Lotsen-Anlaufstelle geschaffen.

Die psychiatrisch-somatische Expertise ist hier – neben einer somatisch-fachärztlichen – von Anfang an gleichberechtigt beteiligt. Da die Patienten häufig weit vom Zentrum entfernt leben und zum Teil stark eingeschränkt sind, sollen zusätzlich telemedizinische Ansätze eingeführt werden.

## Unterstützen auch Sie unsere Arbeit

**Mehrmals im Jahr gibt es die Möglichkeit, die Arbeit des ZSE Tübingen direkt kennenzulernen:**

### **Seltene Einblicke**

Einmal im Jahr öffnet eines der 14 ZSE Spezialzentren seine Türen und erlaubt einen exklusiven Einblick in die Arbeit in Klinik und Forschung.

### **Informationsveranstaltung Testament und Erbschaft**

Erben und Vererben ist ein wichtiges aber auch teilweise kompliziertes Thema. Im Rahmen eines Informationsnachmittags bieten wir unseren Spendern die Möglichkeit die wichtigsten Punkte in einem informativen Vortrag von einem Notar zu erfahren und anschließend die eigenen Fragen beantwortet zu bekommen.

### **Ein Abend mit dem ZSE im Wilhelma Theater Stuttgart**

Ballett, Zauberer oder Science Slamer – an diesem Abend treten sie alle auf. Natürlich zu Gunsten des Zentrums für seltene Erkrankungen Tübingen. Die exklusive Abendveranstaltung mit immer wechselndem Programm findet einmal jährlich im Stuttgarter Wilhelma Theater statt und ist immer ein Highlight im Kalender.



Julia Giehl,  
Fundraising und Projektmanagement



Ein Veranstaltungsort mit Tradition und Stil: das Wilhelma Theater in Stuttgart.

### **Der Förderverein ZSE Tübingen e.V.**

Viele Bereiche der Arbeit des ZSE Tübingen sind nur Dank der großzügigen Unterstützung externer Spender möglich. Auf den Seiten des Fördervereins ZSE Tübingen e.V. finden Sie alle Informationen zu laufenden Projekten und den Möglichkeiten, wie auch Sie das Leben von Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessern können.





# Helfen Sie uns Menschen mit seltenen Erkrankungen zu helfen!

## **Förderverein des ZSE Tübingen e. V.**

Volksbank Tübingen eG

IBAN: DE85 640 618 540 030 604 001

BIC: GENODES1STW

Verwendungszweck: Selten



## **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**

Dr. Jutta Eymann

Tel.: 07071-2985170

Mo/Mi/Do jeweils 9:30–11:30 Uhr

lotsin@zse-tuebingen.de

www.zse-tuebingen.de