UniversitätsKlinikum Heidelberg

NEWSLETTER

Zentrum für Seltene Erkrankungen

NOVEMBER 2014

Eva Luise Köhler, Gattin des Bundespräsidenten Horst Köhler a.D. und Schirmherrin der „Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen“ (ACHSE e.V.), mit Prof. Dr. Georg F. Hoffmann beim Eröffnungssymposium des ZSE Heidelberg

Sehr geehrte, liebe Kolleginnen und Kollegen,

Anfang 2011 wurde in Heidelberg ein Zentrum für Seltene Erkrankungen gegründet, um Patienten zu helfen, rascher zielgerichtet zu einer qualifizierten Diagnostik, Therapie und Betreuung zu kommen. Immerhin leben allein in Deutschland über vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Viele der zahlreichen seltenen Erkrankungen, die definitionsgemäß dann vorliegen, wenn weniger als 5 von 10.000 Personen von ihr betroffen sind, haben einen chronischen Verlauf. Da sie oft mehrere Organsysteme betreffen, breite phänotypische Spektren aufweisen und ihr Bekanntheitsgrad unter den Ärzten naturgemäß gering ist, durchlaufen die Patienten mit einer seltenen Erkrankung zumeist wahre Odysseen, bevor die richtige Diagnose gestellt wird. Andererseits konnten in den letzten Jahren wesentliche Fortschritte in der Diagnostik vieler Erkrankungen erzielt und zunehmend wirksame Therapieansätze entwickelt werden.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen bündelt und fördert die in vielen Bereichen des Universitätsklinikums vorhandene Expertise in der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen, deren interdisziplinäre Vernetzung sowie die grundlagenorientierte und klinische Forschung auf diesem Gebiet. Ziel ist es, Diagnostik, Behandlung und Forschung voranzutreiben, Betroffenen und Ärzten eine qualifizierte Anlaufstelle zu bieten, fundierte Informationen bereitzustellen sowie rasch den Weg zu den „richtigen“ Therapien zu weisen. Das Zentrum ist die primäre Ansprechstelle für alle Kolleginnen und Kollegen in Praxis und Kliniken, die eine interdisziplinäre Zusammenarbeit bei der Betreuung ihrer Patienten mit einer seltenen Erkrankung suchen wie auch für Betroffene und ihre Familien. Die Koordinationsstelle des Zentrums versteht sich als Kontakt- und Zuweisungsstelle, um die Suche nach einem geeigneten Ansprechpartner innerhalb des Klinikums zu erleichtern. Je nach Beschwerdebild wird der Patient an einen Teilbereich weitergeleitet oder gegebenenfalls auch an ein vergleichbares Zentrum an einem anderen Standort vermittelt, wenn die Fragestellung in dessen Kompetenzbereich fällt. Das Zentrum ist darüber hinaus primärer Ansprechpartner des Kindernetzwerkes e.V. So kann das Kindernetzwerk Anfragen aus dem südwestdeutschen Raum an das Zentrum für Seltene Erkrankungen weiterleiten, wenn noch keine Diagnose oder kein Spezialist gefunden worden ist.

Aus-, Weiter- und Fortbildungen auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen bei Studierenden, Pflegepersonal und Ärzten des Universitätsklinikums Heidelberg und bei der Ärzteschaft der Region sollen diese Fortschritte zum Wohle der Patienten transportieren.

Am Donnerstag, den 13. November 2014 wollen wir Ihnen das Zentrum in unserer Reihe „Medizin am Abend“ näherbringen. Detaillierte Informationen zu dieser Veranstaltung finden Sie auf Seite 3.

Wir freuen uns sehr auf Ihr Kommen.
Mit besten Grüßen

Prof. Dr. Georg F. Hoffmann
Sprecher
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Universitätsmedizin Heidelberg

ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN
Universitätsmedizin Heidelberg

www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de

Aktuelle Situation am Markt für Krankenhäuser

Irmtraut Gürkan, Kaufmännische Direktorin

Die wirtschaftliche Situation der Krankenhäuser in Deutschland ist prekär, etwa die Hälfte aller Häuser schreibt rote Zahlen. Dieses Problem trifft nicht nur Häuser der Grund- und Regelversorgung, sondern auch Maximalversorger einschließlich der Uniklinika.

Die finanzielle Schieflage ist kein Ausdruck mangelnder Wirtschaftlichkeit, sondern resultiert vielmehr aus der nach wie vor bestehenden sogenannten Scherenproblematik, d.h. die Krankenhäuser haben insbesondere durch die jährlichen Tarifsteigerungen höhere Kostenaufwüchse als die Krankenhausvergütungen angehoben werden.

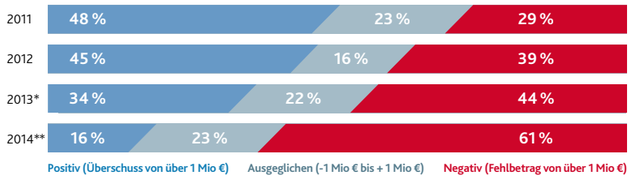
Die völlig unzureichende Krankenhausinvestitionsförderung durch die öffentliche Hand ist ein weiterer Grund für die finanzielle Not vieler Häuser.

Für die Uniklinika gilt außer der für alle Krankenhäuser bestehenden Problematik, dass sie besondere Aufwendungen schultern müssen, denen keine ausreichende Finanzierung gegenübersteht:

› Sie haben einen besonders hohen Anteil sog. Extremkostenfälle zu verkraften, da sie besonders komplexe Krankheitsfälle zu versorgen haben; hier ist eine gesonderte Finanzierung, nach Kalkulation durch das INEK, in Aussicht gestellt.
› Uniklinika haben eine hohe Vorhaltung für umfassende Notfallversorgung in allen Disziplinen, die Behandlung seltener Erkrankungen und die Sicherstellung der ambulanten Versorgung bei besonders schweren Erkrankungsverläufen zu leisten. Diese Bereiche sind weder durch DRGs noch durch ambulante Pauschalen angemessen abgedeckt.
› Des Weiteren schultern die Uniklinika einen überproportional hohen Anteil an ärztlicher Weiterbildung, gerade in Fächern wie der Pathologie, der Strahlentherapie oder der Hygiene, die nur an großen Krankenhäusern vorgehalten werden. Diese Aufgaben werden in europäischen wie außereuropäischen Ländern, die ähnliche Finanzierungssysteme haben, gesondert vergütet.
› Schließlich nehmen die Uniklinika die Innovationsführerschaft bei der Etablierung neuer Verfahren oder Produkte ein, die nicht oder nur mit erheblicher zeitlicher Verzögerung von den Kostenträgern finanziert werden.

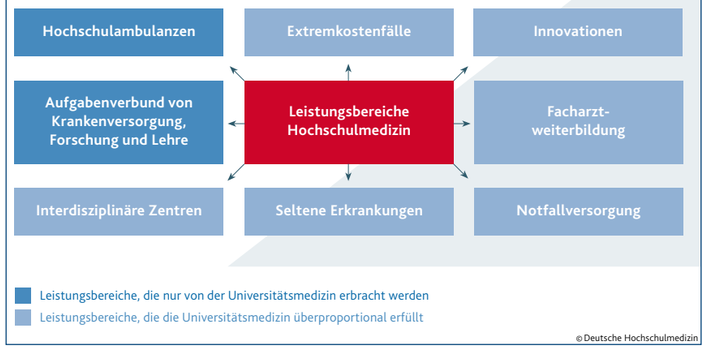
So weit die Situationsbeschreibung.

Uniklinika immer mehr defizitär



*teilweise vorläufige Jahresergebnisse / **erwartete Ergebnisse Quelle: VUD-Mitgliederbefragungen, Stand Juni 2014
© Deutsche Hochschulmedizin

Wir leisten mehr
Die Deutsche Hochschulmedizin



© Deutsche Hochschulmedizin

Aber die Krankenhäuser sind nicht nur ein Kostenfaktor, sondern ein bedeutender Wirtschaftsfaktor oder, wie es von Gutachtern für die Uniklinik Heidelberg festgestellt wurde:

„Krankenhäuser sind die Wirtschaftsmotoren für die Region“. Für jeden staatlich investierten Euro fliesen aus Heidelberg 3 Euro in die Kassen von Bund, Länder und Gemeinden zurück. Ähnliche Effekte lassen sich sicher für viele Krankenhäuser feststellen.

Schließlich sind die Krankenhäuser kompetente und verlässliche Arbeitgeber in einer für den Wirtschaftsstandort Deutschland bedeutenden Branche mit insgesamt mehr als 5 Mio. Arbeitsplätzen. Allein in den Krankenhäusern sind ca. 1,2 Mio. Menschen beschäftigt. Zum Vergleich: Die Automobilindustrie verfügt über 750.000 Arbeitsplätze.

Damit die Krankenhäuser ihre wichtigen Gemeinwohlaufgaben auch künftig wahrnehmen können, erwarten sie von der Politik bei der für das kommende Jahr angekündigten Klinikreform:

› Nachbesserungen bei der Vergütung; vollständige Finanzierung der Tarifsteigerungen und krankenhausspezifischer Warenkorb bei den Sachkosten
› Beseitigung der Schieflage bei der Investitionsfinanzierung; Schließung der auf ca. 3 Mrd. € jährlich geschätzten Finanzierungslücke
› Finanzierung der von den Uniklinika erbrachten besonderen Leistungen

Irmtraut Gürkan
Kaufmännische Direktorin
Stv. Vorstandsvorsitzende

Programm

Tag der Seltenen Erkrankungen am Universitätsklinikum Heidelberg
am 13. November 2014

Ort: Großer Hörsaal der Kopfklinik (Im Neuenheimer Feld 400)

Uhrzeit: 18 – 21 Uhr

› Medizin am Abend: „Von Arzt zu Arzt und keine Diagnose – wer hilft bei seltenen Erkrankungen?“
› Informationsstände von Selbsthilfegruppen im Foyer der Kopfklinik
› Online-Expertensprechstunde im Rahmen von Facebook von 18-21 Uhr

Kostenfreies Parken auf den Parkplätzen vor dem Otto-Meyerhof-Zentrum (P 7) und VZM Süd.

Nach Vortrag und Diskussion lädt das Klinikum zu einem kleinen Imbiss und Umtrunk. Der Eintritt ist frei, eine Anmeldung ist nicht erforderlich.

http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Medizin-am-Abend.132249.0.html

Inhalt

Einleitung 04
Amyloidose-Zentrum 05
Zentrum für Seltene Blutkrankheiten 06
Zentrum für Echinokokkose und Seltene Tropenerkrankungen 07
Zentrum für Angeborene Endokrinopathien 08
Zentrum für Seltene Herzerkrankungen 09
Zentrum für Seltene kranio-orofaziale Erkrankungen 10
Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen 11
Mukoviszidose-Zentrum 12
Zentrum für Angeborene Nierenerkrankungen 13
Zentrum für Seltene orthopädische Erkrankungen 14
Zentrum für Seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen 15
Zentrum für Angeborene Stoffwechselerkrankungen 16
Zentrum für Syndromale Entwicklungsstörungen 17
Zentrum für Seltene Tumorerkrankungen 18
Impressum 19

Derzeit besteht es aus 14 Einzelzentren für

- Amyloidose
- Seltene Blutkrankheiten
- Echinokokkose und Seltene Tropenerkrankungen
- Angeborene Endokrinopathien
- Seltene Herzerkrankungen
- Seltene Kranio-orofaziale Erkrankungen
- Seltene Lungenerkrankungen
- Mukoviszidose
- Angeborene Nierenerkrankungen
- Seltene Orthopädische Erkrankungen
- Seltene Rheumatische Erkrankungen
- Angeborene Stoffwechselerkrankungen
- Syndromale Entwicklungsstörungen bei Kindern
- Seltene Tumorerkrankungen

In Deutschland sind etwa vier Millionen Menschen an einer der rund 8.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen betroffen. Seltene Erkrankungen sind oft schwierig von häufigen Erkrankungen abzugrenzen, da eine eindeutige ätiologische Definition nicht immer gegeben ist und Überschneidungen bestehen. So kann die Diagnose einer seltenen Erkrankung aus der differentialdiagnostischen Abklärung sehr heterogener häufiger klinischer Konstellationen, z.B. geistige Behinderung, Anämie, Kleinwuchs, etc. hervorgehen.

Die häufigste Ursache von seltenen Erkrankungen sind Gendefekte. Die Krankheiten manifestieren sich oft im frühen Kindesalter, wie z.B. die meisten angeborenen Stoffwechselerkrankungen. Jedoch können die Erkrankungen auch erst im Erwachsenenalter auftreten, wie z.B. bei den Amyloidosen.

Der meist chronische Verlauf von seltenen Erkrankungen ist häufig schwerwiegend und fortschreitend und betrifft nahezu alle Organe – oft auch im Sinne einer Multiorganbeteiligung. Ihnen allen gemeinsam sind besondere Ansprüche an Informationen, Diagnostik und Behandlung, die Notwendigkeit einer starken Interdisziplinarität und der Bündelung von Forschungsaktivitäten sowie oft fehlende spezifische Therapieansätze.

Dieser Zusammenschluss von Kliniken und Instituten bündelt und fördert die in vielen Bereichen vorhandene Expertise in der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen. Im Fokus steht ferner die Forschung zu seltenen Erkrankungen, da nur so das Verständnis spezifischer seltener Krankheiten verbessert und fehlende Therapiemöglichkeiten entwickelt werden können.

Die enge Zusammenarbeit mit den Selbsthilfegruppen in vielen Teilbereichen des ZSE Heidelberg stellt eine sinnvolle Ergänzung zur ärztlichen Therapie dar.

Primäre Ansprechpartnerin für zuweisende Ärzte und Patienten ist die Koordinatorin des Zentrums, Frau Dr. Pamela Okun. Je nach Beschwerdebild wird der Patient an einen Teilbereich weitergeleitet oder gegebenenfalls auch an ein anderes ZSE vermittelt, wenn die Fragestellung in deren Kompetenzbereich fällt.

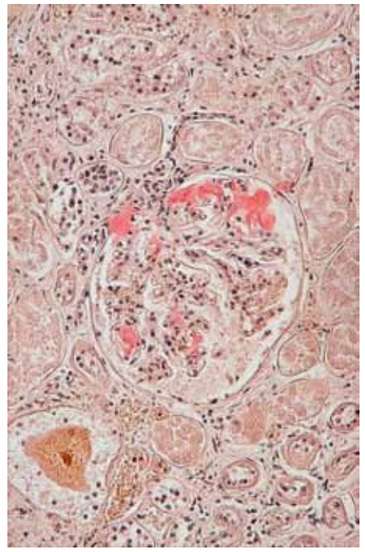
Diese Einzelzentren stellen sich im Folgenden kurz in ihrer Vernetzung mit beteiligten Kliniken und Abteilungen, den behandelten Krankheitsbildern und ihren Forschungsgebieten vor. Innerhalb des ZSE Heidelberg bestehen vielfältige interdisziplinäre Aktivitäten mit diversen Kooperationen der verschiedenen Einzelzentren.

Amyloidose-Zentrum Heidelberg

Jedes Jahr erkranken ca. 800 Menschen in Deutschland neu an Amyloidose. Systemische Amyloidosen sind Proteinfaltungs-Krankheiten, bei denen sich Proteine aufgrund einer Konformationsänderung als unlösliche Fibrillen in fast allen Organen ablagern. Die Folge sind schwere Funktionsstörungen der betroffenen Organe. Vor allem die Herzbeteiligung ist mit einer schlechten Prognose verbunden. Die Diagnose wird durch eine Gewebebiopsie gesichert. Die Klassifikation erfolgt nach dem verursachenden Protein (Leichtketten der Immunglobuline, Serum Amyloid A oder bei hereditären Formen Serumproteine wie Transthyretin, Fibrinogen-alpha und Apolipoprotein A1).

Makroglossie bei einem Patienten mit AL-Amyloidose

Die Leichtketten-Amyloidose ist in Deutschland die häufigste Form. Ursache ist meist eine nicht-maligne monoklonale Plasmazell-Erkrankung: Die sezernierten Leichtketten sind amyloidogen. Alle Organe außer dem ZNS können betroffen sein. Typische Symptome sind Makroglossie und periorbitale Blutungen. Patienten mit fortgeschrittener Herzbeteiligung haben im Median eine Lebenserwartung von nur 3,5 Monaten. Das Ziel der Therapie ist, die klonalen Plasmazellen zu zerstören. Aufgrund des fehlenden Nachschubs der Leichtketten können sich die Organfunktionen nach Monaten bis Jahren wieder erholen, das führt zur Verbesserung der Prognose und Lebensqualität der Patienten.



Kongorotfärbung der Niere mit Nachweis von Amyloid in einem Glomerulum

Die Forschung erfolgt in nationalen Verbünden (GERAMY) und international mit weiteren Amyloidose-Zentren und der International Society of Amyloidosis (ISA).

Ziele sind:
- die Erforschung der Amyloidbildung und des -abbaus
- Durchführung von prospektiven internationalen Therapiestudien
- Erarbeitung von neuen Prognosekriterien
- Erarbeitung gemeinsamer Indikationen für die Organtransplantation

Sprecher:
PD Dr. Stefan Schönland

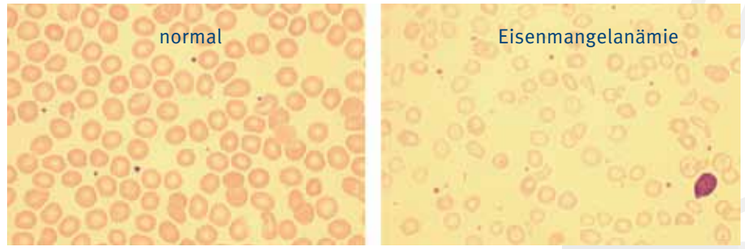
Stellvertreterin:
PD Dr. Ute Hegenbart

Beteiligte Kliniken:
- Hämatologie und Rheumatologie
- Kardiologie
- Nephrologie
- Gastroenterologie
- Transplantations-Chirurgie
- Neurologie
- Pathologie
- Radiologie
- Nuklearmedizin
- Humangenetik
- Augenklinik

Zentrum für Seltene Blutkrankheiten

Sprecherin:
Prof. Dr. Martina Muckenthaler

Stellvertreter:
Prof. Dr. Dr. Andreas Kulozik



Erythrozytenmorphologie eines gesunden Probanden im Vergleich zu einem Patienten mit Eisenmangelanämie und den dafür typischen mikrozytär und hypochrom veränderten Erythrozyten

Das Zentrum für Seltene Blutkrankheiten ist in der Klinik für Pädiatrische Onkologie, Hämatologie und Immunologie des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin der Universität Heidelberg angesiedelt. Diese zählt mit jährlich rund 10.000 ambulanten Besuchen und ca. 3.500 stationären Behandlungen zu den größten Einrichtungen dieser Art in Deutschland. Hier sind sämtliche Diagnose- und Therapieverfahren für die verschiedenen hämatologischen Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters etabliert: Das Spektrum reicht nach ausführlicher Beratung von einfachen medikamentösen Therapien bis hin zur komplexen Transplantation von Blutstammzellen.

Die Stammzell-Transplantation führen wir in enger Zusammenarbeit mit der Medizinischen Universitätsklinik, Abteilung für Hämatologie, Onkologie und Rheumatologie, durch. So profitieren unsere Patienten von mehr als 25 Jahren Erfahrung auf diesem Gebiet. Darüber hinaus existiert für jede Erkrankung ein dichtes Netzwerk an Kooperationen innerhalb des Universitätsklinikums.

Im Fokus stehen seltene Formen der
1. Anämien bei Mangel an funktionsfähigem Hämoglobin, ausgelöst durch
   - eine fehlerhafte bzw. verminderte Bildung der Globinketten des Hämoglobins (z.B. Thalassämie, Sichelzellerkrankung),
   - Störungen im Eisenstoffwechsel (z.B. IRIDA, sideroblastische Anämien)
   - den vorzeitigen Abbau roter Blutkörperchen (Hämolytische Anämien)
2. Blutstillungs- und Blutgerinnungsstörungen
3. Angeborene Immunschwächen

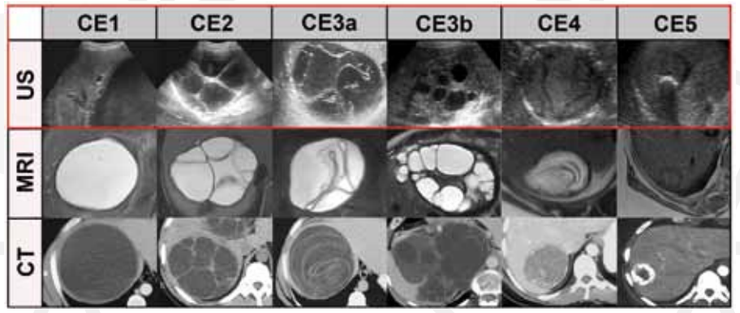
Es besteht eine enge Zusammenarbeit mit Forschungsgruppen innerhalb des Universitätsklinikums sowie externer Einrichtungen wie dem Europäischen Laboratorium für Molekularbiologie in Heidelberg. Wir sind Mitglied im Nationalen Genomforschungsnetz, in überregionalen Forschungsverbünden der Deutschen Forschungsgemeinschaft und der EU sowie im Forschungsnetzwerk des Bundesministeriums für Bildung und Forschung.

Zentrum für Echinokokkose und Seltene Tropenerkrankungen

Sprecherin:
Dr. Marija Stojkovic

Stellvertreter:
Prof. Dr. Thomas Junghanss

Beteiligte Kliniken und Abteilungen:
- Abteilung Parasitologie, Zentrum für Infektiologie
- Abteilung Diagnostische und Interventionelle Radiologie
- Klinik für Allgemeine, Viszerale und Transplantationschirurgie
- Interdisziplinäres Endoskopiezentrum
- Thoraxklinik
- Pathologisches Institut



Darstellung der WHO-Zystenstadien der zystischen Echinokokkose in verschiedenen bildgebenden Modalitäten

Wir bieten das gesamte Spektrum der Diagnostik und Therapie der Tropenerkrankungen an. In der Tropenmedizinischen Ambulanz und der Spezialsprechstunde Echinokokkose werden jährlich ca. 2.500 Patienten aus einem überregionalen Einzugsgebiet untersucht.

Die Betreuung von Patienten mit zystischer Echinokokkose (Echinococcus granulosus, Hundebandwurm, CE) und alveolärer Echinokokkose (Echinococcus multilocularis, Fuchsbandwurm, AE) ist an unserem Klinikum in interdisziplinärer Zusammenarbeit etabliert. Unsere diagnostische und therapeutische Expertise wird seit über 15 Jahren national und international genutzt. Die Sektion hat einen Forschungsschwerpunkt Echinokokkose.

Die alveoläre Echinokokkose ist auf der Nordhalbkugel verbreitet. Sie ist durch infiltrierend-nekrotisierende Leberläsionen charakterisiert. Die Patienten haben über lange Zeit lediglich keine oder geringfügige Oberbauchbeschwerden. Hilusnahe Läsionen machen sich mit einem schmerzlosen Ikterus bemerkbar. Zufallsbefunde im Ultraschall sind häufig. CT und MRT werden ergänzend hinzugezogen. Sehr seltene extrahepatische Manifestationen werden durch Bildgebung von Lunge und ZNS im Rahmen des Stagings erfasst. Die Verdachtsdiagnose AE kann in vielen Fällen serologisch gesichert werden. Gelingt dies nicht, wird die histopathologische Beurteilung hinzugezogen. Die Therapie erfolgt chirurgisch mit 2-jähriger postchirurgischer Albendazoltherapie und 10-jähriger Nachbeobachtungszeit, sofern kurativ reseziert werden kann. Ist dies nicht möglich, bietet die lebenslange medikamentöse Suppressionstherapie mit Benzimidazolen (Albendazol) eine sehr gute Langzeitprognose. Zentral wachsenden Läsionen mit Stenosierung der Gallenwege werden erfolgreich mit Dilatationen und Stenting behandelt.

Die zystische Echinokokkose kommt weltweit vor und ist in Deutschland heute praktisch ausschließlich eine importierte Erkrankung. Besondere Aufmerksamkeit muss Immigranten mit zystischen Läsionen der Leber (70%) und Lunge (20%) gewidmet werden. Die gut etablierte WHO-Zystenstadien-Klassifikation CE 1 – CE 5 ist diagnostisch und in der posttherapeutischen Verlaufsbeurteilung hilfreich. Verwechslungen mit der CE sind bei pseudozystischer AE-Manifestation kritisch. Die Therapie der CE erfolgt stadienspezifisch mit den Optionen Chirurgie, medikamentöse Therapie (Benzimidazole – Albendazol), perkutane Sterilisierungsverfahren und beobachtendes Abwarten (watch & wait). Nachbeobachtungszeiten nach erfolgreicher Therapie sind je nach Ausgangsbefund 5 – 10 Jahre.

Zentrum für Angeborene Endokrinopathien

Sprecher:
Prof. Dr. Markus Bettendorf

Stellvertreter:
Prof. Dr. Thomas Strowitzki

Beteiligte Kliniken und Abteilungen:
- Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Klinik I,
  - Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie
  - Sektion für Angeborene Stoffwechselerkrankungen: Stoffwechselzentrum
  - Sektion Neuropädiatrie
- Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Klinik für Pädiatrische Kardiologie
- Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Klinik für Neonatologie
- Abteilung Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Sektion Pädiatrische Radiologie
- Universitäts-Frauenklinik
- Chirurgische Universitätsklinik, Sektion für Kinderchirurgie
- Institut für Humangenetik
- Pharmakologisches Institut, Steroidlabor

Körperhöhenmessung mittels Stadiometer

Behandelte Erkrankungen:
- Angeborene Hypophysenerkrankungen und Wachstumsstörungen
- Konnatale primäre Hypothyreose
- Erkrankungen der Nebennierenrinde (AGS)
- Erkrankungen der sexuellen (DSD) und pubertären Entwicklung
- Monogene Formen des Diabetes mellitus

Die konnatale primäre Hypothyreose kommt in Deutschland bei 1:3.500 Neugeborenen vor. Bei 80-90% der Erkrankungen handelt es sich um Dysgenesien der Schilddrüse (Athyreose, Hypoplasie, Ektopie) und bei 10-20% um autosomal-rezessiv vererbte Enzymdefekte der thyreoidalen Hormonsynthese. Unbehandelt führt die Hypothyreose zu einer irreversiblen Schädigung der zentralnervösen Myelinisierung und Verzögerung aller biologischen Reifungsvorgänge.

Ziele der Forschung sind:
- Behandlung verschiedener Formen des Kleinwuchses mit Wachstumshormon und IGF-I
- Langzeitentwicklung nach Wachstumshormonbehandlung (Safety and Appropriateness of Growth hormone treatments in Europe – SAGhE)
- Genetik des Kleinwuchses
- Genetik des dysproportionierten Kleinwuchses (Mutationsanalyse des GNAS-Gens)
- Genetische Mechanismen bei angeborener Schilddrüsenunterfunktion
- Schilddrüsenfunktion im Rahmen schwerer Erkrankungen
- Magnetresonanz-Angiographie und Elastographie bei Mädchen mit Ullrich-Turner-Syndrom
- Deutsches Netzwerk Disorders of sexual development (DSD): GBY-Locus

Zentrum für Seltene Herzerkrankungen

EKG eines Patienten mit Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom

Behandelte Erkrankungen:
- Seltene Ionenkanalerkrankungen des Herzens: Long QT-Syndrom (Romano-Ward-Syndrom, Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom), Short QT-Syndrom, Brugada-Syndrom, Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie, Familiäres Vorhofflimmern oder Familiäre Leitungsstörungen (Sick-Sinus-Syndrom)
- Dilatative, obstruktive und restriktive Kardiomyopathien
- Die Schwerpunktversorgung bei Erwachsenen erfolgt im Rahmen des „Comprehensive Cardiomyopathy Center".
- Marfan-Syndrom: Spezialsprechstunde für Patienten aller Altersgruppen im Rahmen des „Interdisziplinären Marfanzentrums Heidelberg"

Das Long QT-Syndrom ist mit einer Prävalenz zwischen 1:2.500 und 1:5.000 die häufigste Ionenkanalerkrankung des Herzens und kann familiär, sporadisch oder sekundär z.B. bei Therapie mit Makroliden oder Antihistaminika, vorkommen. Zu den familiären Formen zählt das Romano-Ward- sowie das Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom. Klinisch manifestiert sich das LQTS bereits pränatal, postnatal mit ventrikulären Tachykardien (Torsade de pointes) durch Herzrasen, Prä- und Synkopen oder den plötzlichen Herztod. Häufige Auslöser für das Auftreten kardialer Ereignisse sind körperliche (Sport, Schwimmen) und psychische Stressfaktoren (z.B. Schreckreaktionen). Neben der Klinik und der Familienanamnese stellt das EKG das wichtigste diagnostische Hilfsmittel dar. Eine ursächliche Therapie ist bei der familiären Form des LQTS bisher nicht möglich, umso wichtiger ist die Vermeidung auslösender Trigger, insbesondere von QT-verlängernden oder ventrikuläre Tachykardien auslösenden Medikamenten. Darüber hinaus ist eine prophylaktische antiarrhythmische Therapie mit einem Betablocker indiziert. Patienten mit kardialen Ereignissen unter adäquater Dosis des Betablockers benötigen einen Schrittmacher.

Forschung
Heidelberg ist am Deutschen Zentrum für Herz-Kreislauf-Erkrankungen beteiligt. Ziel des von Heidelberg koordinierten Forschungsverbundes ist, die Aufklärung genetischer, epigenetischer und inflammatorischer Ursachen der Kardiomyopathien sowie die Entschlüsselung der molekularen Signalwege, die auf Proteinebene von den genetischen Ursachen zu den klinischen Krankheitsbildern führen. Neben Technologien zur Verbesserung der klinischen Diagnostik werden moderne Sequenzierungsmethoden eingesetzt. Für den einzelnen Patienten soll mit Hilfe der Forschungsergebnisse eine Verbesserung der Diagnostik und eine genauere Vorhersage des klinischen Verlaufs erreicht werden.

Sprecher:
Prof. Dr. Matthias Gorenflo

Stellvertreter:
Prof. Dr. Hugo Katus

Beteiligte Kliniken:
- Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Pädiatrische Kardiologie/Angeborene Herzfehler
- Innere Medizin III: Kardiologie, Angiologie und Pulmonologie
- Klinik für Herzchirurgie
- Institut für Humangenetik

Zentrum für Seltene kranio-orofaziale Erkrankungen

Sprecher:
PD Dr. Dr. Michael Engel

Stellvertreterin:
Dr. Anna Wolff

Beteiligte Kliniken:
- Mund-Kiefer und Gesichtschirurgie
- Pädiatrische Neurochirurgie
- Neuropädiatrie
- Kieferorthopädie
- Zahnerhaltung
- Zahnärztliche Prothetik
- HNO-Klinik

Klinisches Bild bei Trigonozephalus

Zu den kranio-orofazialen Erkrankungen gehören eine Vielzahl von Fehlbildungen, die oftmals nicht nur den Gesichtsschädel, sondern auch den Hirnschädel betreffen. Die Häufigkeit dieser Erkrankungen variiert von 1:2.500 bis 1:200.000 Geburten:

- Isolierte Kraniosynostosen (Trigonozephalus, Scapozephalus)
- Syndromale Kraniosynostosen (Morbus Crouzon, Morbus Apert, etc.)
- Mittelgesichtshypoplasien
- Seltene Gesichtsspalten
- Orbitadystopien
- Syndromale Spaltbildungen (Pierre-Robin-Sequenz, Van-der-Woude-Syndrom)
- Seltene Erkrankungen des Zahnhalteapparates und der Zahnhartsubstanz (Ektodermale Dysplasie, Papillon-Lefévre-Syndrom)

Neben operativen Primäreingriffen (z.B. fronto-orbitales Advancement) im Säuglingsalter werden das gesamte Spektrum an operativen Sekundärrekonstruktionen (z.B. Le Fort-III Distraktion) angeboten und regelmässig durchgeführt. Unter einer Kraniosynostose versteht man den vorzeitigen Verschluss einer oder mehrerer Schädelnähte. Dies führt zu einer charakteristischen Wachstumshemmung des Schädels. Der Trigonozephalus wird durch eine vorzeitige Fusion der Frontalnaht verursacht. Die Häufigkeit wird mit 1:10.000 angegeben. Durch vorzeitige Verknöcherung entwickelt sich eine kielförmige Aufwulstung im Bereich der Stirnmitte. Bei gleichzeitiger Abflachung der frontolateralen Region nimmt die Stirn die Form eines Dreiecks an. Das Krankheitsbild ist oft mit einem Hypotelorismus vergesellschaftet. Intrakraniell wird die Region des Frontallappens eingeengt. Neben der charakteristischen Schädeldeformität werden auch Erhöhungen des intrakraniellen Drucks beschrieben. Die Therapie besteht in der operativen Eröffnung der verschlossenen Frontalnaht bei gleichzeitiger Umformung der gesamten knöchernen Supraorbitalregion innerhalb des 1. Lebensjahres.

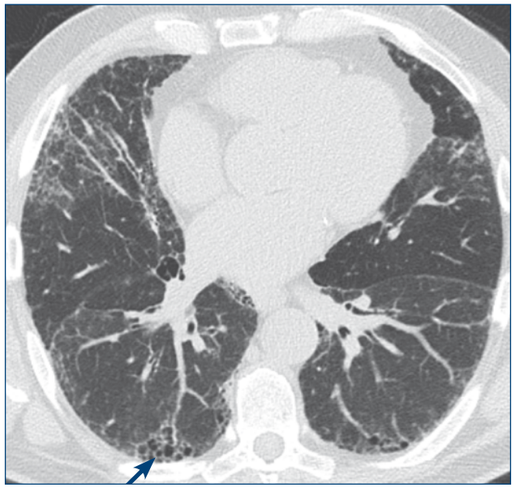
Aktuelle Forschungsprojekte:
- Lebensqualität von Patienten mit kranio-fazialen Fehlbildungen
- Verbesserung und Entwicklung von Operationstechniken
- Etablierung der 3D-Fotografie als diagnostisches Mittel in der Beurteilung seltener Gesichtsfehlbildungen
- Genetische Studien zu isolierten Craniosynostosis im Rahmen des „Craniosynostosis Network“

Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen

Sprecher:
PD Dr. Michael Kreuter

Stellvertreter:
Prof. Dr. Felix Herth

Neben den pulmonalen Volkskrankheiten COPD, Asthma und Lungenkrebs gibt es ca. 100 seltene Lungenerkrankungen, an denen zusammengenommen in Deutschland mehrere hunderttausend Menschen leiden. Da Krankheiten mit einer niedrigen Inzidenz in Diagnostik und Therapie komplex sind, hat sich im Zentrum für Seltene Lungenerkrankung ein interdisziplinäres Team aus Pneumologen, Radiologen, Thoraxchirurgen und Pathologen zusammengeschlossen, das nicht nur alle Abteilungen der Thoraxklinik repräsentiert, sondern auch eng mit den Sektionen pädiatrische Pneumologie und Rheumatologie kooperiert und Mitglied des Zentrums für Translationale Lungenforschung Heidelberg (TLRC), Deutsches Zentrum für Lungenforschung, ist.



CT-Bild einer idiopathischen Lungenfibrose mit dem typischen Honigwabenmuster (Pfeil)

In einem speziellen Diskussionsforum, dem sog. seltene Lungenerkrankungen Board, werden wöchentlich interdisziplinär komplexe Lungenerkrankungen besprochen und weitere Therapie- und Diagnoseschritte festgelegt. Für dieses Engagement wurde das Zentrum 2013 für den ACHSE Central Versorgungspreis nominiert.

Das Spektrum der seltenen Lungenerkrankungen, die im Zentrum behandelt werden, ist mannigfaltig und umfasst unter anderem idiopathische interstitielle Pneumonien, die Sarkoidose, Lungenbeteiligungen bei Kollagenosen, Pneumokoniosen, exogen allergische Alveolitiden, die Lymphangiolyomyomatose, die Langerhanszell-Histiozytose, die Alveolarproteinose, eosinophile Pneumonien, das Lungenemphysem als Folge eines Alpha-1 Antitrypsinmangels, verschiedenste Erkrankungen mit Lungenbeteiligung wie z.B. die Bronchiolitis obliterans nach allogener PBSCT, medikamentös verursachte Lungenerkrankungen, infektiöse Lungenerkrankungen (z.B. nicht-tuberkulöse Mykobakteriosen), Bronchiektasen, die primäre ziliäre Dyskinesie usw., um nur einige zu nennen.

Schwerpunkt der Forschung des Zentrums sind interstitielle Lungenerkrankungen. Dies umfasst u.a. Registerleitungen, Etablierung von Biomarkern, Identifizierung und Analyse prognostischer Parameter wie z.B. von Komorbiditäten, neue Therapien, Verbesserung der radiologischen Diagnostik und weitere und ist eng in Aktivitäten des Deutschen Zentrums für Lungenforschung eingebunden.

Mukoviszidose-Zentrum

Sprecher:
Prof. Dr. Marcus Mall

Stellvertreter:
PD Dr. Olaf Sommerburg

Beteiligte Kliniken und Abteilungen:

- Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Klinik III, Sektion Pädiatrische Pneumologie & Allergologie und Mukoviszidose-Zentrum
- Thoraxklinik Heidelberg, Abteilung für Pneumologie und Beatmungsmedizin, Mukoviszidose-Ambulanz für Erwachsene
- Zentrum für Translationale Lungenforschung Heidelberg, Abteilung für Translationale Pneumologie
- Department für Infektiologie, Medizinische Mikrobiologie und Hygiene
- Institut für Humangenetik
- Radiologische Universitätsklinik
- Abteilung für Sportmedizin der Medizinischen Universitätsklinik
- Stoffwechselzentrum am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Die Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF) ist eine der häufigsten autosomal rezessiv erblichen Multisystemerkrankungen. Sie ist noch immer mit einer deutlich eingeschränkten Lebenserwartung verbunden. Es kommt zur Bildung zähflüssiger Sekrete, zu einer chronischen Lungenerkrankung und Manifestationen in anderen epithelialen Organen, wie des Pankreas, des Darms und der Leber, die durch Mutationen im CFTR-Gen bedingte Fehlfunktion von epithelialen Chloridkanälen sind.

Die klinische Diagnostik von Patienten mit Verdacht auf Mukoviszidose erfolgt mittels Schweißtest sowie einer neuen Methode zur direkten Messung der CFTR-Funktion in Enddarmbiopsien (sog. Ussingkammer-Messung). Das Heidelberger Mukoviszidose-Zentrum ist seit 2009 ein vom Mukoviszidose e.V. gefördertes nationales Referenzzentrum für dieses innovative und sehr zuverlässige Diagnoseverfahren. Es kommt insbesondere in der Diagnostik unklarer Fälle zum Einsatz.

Inhalationstherapie bei einem Kind mit Mukoviszidose

Ziel unserer Forschung ist es, den Pathomechanismus der Mukoviszidose in Tiermodellen weiter aufzuklären und neue Angriffspunkte für die Therapie zu identifizieren, die Diagnostik der Mukoviszidose zu verbessern sowie die Wirksamkeit neuer Behandlungskonzepte und Medikamente in klinischen Studien zu prüfen. Einen Schwerpunkt stellt hierbei eine Studie zum Neugeborenenscreening (NGS) auf CF dar. Hierdurch wird es möglich, die Erkrankung bereits in den ersten Lebenswochen zu diagnostizieren und die erste Kohorte von früh diagnostizierten CF-Patienten in Deutschland aufzubauen. An dieser CF-NGS Kohorte sollen der frühe Krankheitsverlauf der CF sowie Effekte früher Therapien untersucht werden. Diese Studien erfolgen in enger Zusammenarbeit mit dem Deutschen Zentrum für Lungenforschung.

Das Heidelberger Mukoviszidose-Zentrum gehört zu den größten zertifizierten Behandlungszentren für Mukoviszidose in Baden-Württemberg und ist eine gemeinsame Einrichtung des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin und der Thoraxklinik Heidelberg. Gemeinsames Ziel ist eine frühzeitige Diagnostik und Therapie zur Steigerung von Lebensqualität und Lebenserwartung der Betroffenen.

Zentrum für Angeborene Nierenerkrankungen

Sprecher:
Prof. Dr. Franz Schaefer

Stellvertreterin:
PD Dr. Elke Wühl

Beteiligte Kliniken und Abteilungen:

- Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Klinik I, Sektion für Pädiatrische Nephrologie
- KfH-Nierenzentrum für Kinder und Jugendliche
- Sektion für klinische Nephrologie, Innere Medizin I
- Enge Beziehungen bestehen zur Neonatologie, Kinderurologie, zum Transplantationszentrum der Chirurgischen Klinik und zum Humangenetischen Institut.

Hämodialyse im Heidelberger KfH-Nierenzentrum auf 8 Behandlungsplätzen

Behandelte Krankheitsgruppen:

- Kongenitale Fehlbildungen von Nieren und Harntrakt (z.B. Urethralklappen, Zystennieren, Nephronophthise, Bardet-Biedl-Syndrom)
- Hereditäre Glomerulopathien (z.B. kongenitales und infantiles nephrotisches Syndrom, Alport-Syndrom)
- Tubuläre Erkrankungen (z.B. Lowe-Syndrom, Dent's Disease, Zystinose, Oxalose)
- Systemerkrankungen mit Nierenbeteiligung (z.B. hämolytisch-urämisches Syndrom, Lupus erythematodes, Wegenersche Granulomatose)

Es steht ein breites Spektrum modernster Methoden für die klinische Diagnostik zur Verfügung. Besondere Expertise besteht in der molekulargenetischen und immunologischen Diagnostik, z.B. bei hereditären Glomerulopathien und komplementvermittelten Nierenerkrankungen. Die pädiatrische Nierenersatztherapie ist ein besonderer Schwerpunkt des breit gefächerten Therapieangebots. Neben der Hämo- und Peritonealdialyse werden Spezialverfahren wie Plasmapherese, Immunadsorption, Leberdialyse oder Lipid-Apherese für Kinder aller Altersgruppen angeboten. Ein sehr aktives pädiatrisches Transplantationsprogramm umfasst innovative Spezialprotokolle für hochsensibilisierte Patienten, Blutgruppen-inkompatible Nierenspenden, Nierenerkrankungen mit Rezidivrisiko (z.B. fokal-segmentale Glomerulosklerose), Stoffwechselstörungen (z.B. Methylmalonazidurie) sowie kurative kombinierte Leber-/Nieren-Transplantationen bei seltenen Systemerkrankungen (z.B. Oxalose).

Zu den Forschungsaktivitäten gehören die Leitung und Koordination verschiedener nationaler und internationaler Patientenregistraturen und Qualitätssicherungsprogramme (z.B. PodoNet-Register für nephrotisches Syndrom, ESPN-ERA/EDTA Registry für Nierenersatztherapie, International Pediatric Peritoneal Dialysis Network, CERTAIN-Register für pädiatrische Nierentransplantation) und des europäischen ESCAPE-Studien-Netzwerks für kindliche Nierenerkrankungen.

Über diese klinischen Kooperationsprogramme werden vorrangig folgende Themengebiete bearbeitet:

- Genetische Ursachen und molekulare Pathomechanismen kindlicher Nierenerkrankungen [Schwerpunkte: nephrotisches Syndrom und hämolytisch-urämisches Syndrom (HUS)]
- Pharmakologische Prävention der Progression der chronischen Niereninsuffizienz bei Kindern
- Kardiovaskuläre und endokrine Komplikationen bei chronischer Niereninsuffizienz
- Komplikationen der Peritonealdialyse bei Kindern
- Verschiedene Aspekte der Nierentransplantation bei Kindern, z.B. Immunsuppression, immunologische Biomarker, virale Infektionen
- Therapiestudien bei Kindern mit Bluthochdruck, Dialyse, Transplantation sowie familiärem HUS

Zentrum für Seltene orthopädische Erkrankungen

Sprecherin:
Dr. Eva von Stillfried

Stellvertreter:
Dr. Sebastian Müller

Beteiligte Sektionen und Bereiche:
- Endoprothetik
- Fußchirurgie
- Hand- und Mikrochirurgie
- Kinderorthopädie
- Schmerztherapie
- Schulter- und Ellenbogenchirurgie
- Orthopädische Onkologie
- Septische Orthopädische Chirurgie
- Sportorthopädie
- Technische Orthopädie
- Unfall- und Wiederherstellungschirurgie und Wirbelsäulenchirurgie

Behandelte Erkrankungen:
Primär orthopädische Krankheitsbilder:
- Arthrogryposis multiplex congenita, radiale Klumphand, Fußdeformitäten bei hereditär motorisch-sensibler Neuropathie (HMSN), Proteus Syndrom, sacrale Agenesie, Osteochondrodysplasien, Dysostosen, Dysmelien und Defektmissbildungen

Orthopädische Krankheitsbilder im Rahmen seltener Grunderkrankungen:
- syndromale Entwicklungsstörungen, Stoffwechselerkrankungen, Endokrinopathien oder neurologische Erkrankungen

Die hereditäre motorisch-sensible Neuropathie (HMSN Typ I, Charcot-Marie-Tooth) ist mit 2 bis 13/100.000 die häufigste neurogenetische Erkrankung. Eine Mutation des PMP-Gens auf dem Chromosom 17 führt zu einer Myelinschwellung mit Mangelversorgung des Nervs, darauf folgt eine Nervendegeneration und Atrophie der Muskulatur. Die Erkrankung betrifft im Wesentlichen die periphere Muskulatur, kann sich jedoch auch nach zentral fortsetzen und zu einer Einschränkung der Gehfähigkeit bis zur kompletten Invalidität führen. Die Atrophie der Muskulatur im Bereich der Unterschenkel und Füße führt häufig zu einer Ballenhohlfußdeformität. Mit einer kombinierten knöchernen und weichteiligen Fußoperation (Sehnentransfer) lässt sich die Deformität so korrigieren, dass der Fuß wieder in eine anatomisch korrekte Stellung kommt und weitestgehend normal eingesetzt werden kann.

Die Forschung umfasst
Biomechanik und Implantatforschung im Biomechanik-Labor:
- Molekulare und Regenerative Orthopädie
  human-adulte Stammzellen für die Knorpelregeneration
  Tissue-Engineering von Knorpel- und Knochengewebe
  degenerativen Veränderungen bei Osteoarthrose
  Biologie der Bandscheibendegeneration
  Alterung und epigenetische Regulationsmechanismen der Stammzellen
- Bewegungsanalytik im Ganglabor
  Ganganalysen bei neuro-orthopädisch erkrankten Kindern und Erwachsenen
  Ganganalysen bei Fußdeformitäten
  Ganganalysen nach endoprothetischer und prothetischer Versorgung, Bewegungsanalyse der oberen Extremität
- Onkologie und Klinische Epidemiologie
- Regeneration von geschädigtem Knochengewebe

Ballenhohlfuß bei HMSN prä-OP und post-OP

Zentrum für Seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen

Sprecher:
Prof. Dr. Hanns-Martin Lorenz

Stellvertreter:
PD Dr. Norbert Blank

Seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen sind in der Regel Autoimmunopathien, die sich zum Teil organfokussiert, zum Teil aber auch systemisch durch unterschiedlichste Symptome manifestieren. Im Prinzip handelt es sich dabei um nicht-gutartige Entzündungsreaktionen, durch Chronifizierung und Gewebezerstörung sind im Rahmen des Entzündungsprozesses Organstrukturen gefährdet.

Behandelte Erkrankungen:
- Kollagenosen
  - Systemischer Lupus erythematodes
  - Poly-/Dermatomyositis
  - Systemische Sklerose
  - Mischkollagenose
- Vaskulitiden
  - Morbus Wegener
  - Panarteriitis nodosa
  - Mikroskopische Polyangiitis
  - Churg-Strauss-Syndrom
  - Takayasu-Arteriitis
  - Behçet-Syndrom
  - Thrombangiitis obliterans
- Genetisch bedingte periodische Fiebersyndrome
  - TRAPS-Syndrom
  - Hyper-IgD-Syndrom
  - Familiäres Mittelmeerfieber
  - Muckle-Wells-Syndrom
  - Familiäre Kälteurtikaria
  - Blau-Syndrom
  - PAPA-Syndrom
  - PFAPA-Syndrom
  - CINCA-Syndrom
  - Schnitzler-Syndrom
  - Morbus Still des Erwachsenen

Kälte-induziertes Exanthem bei CAPS

Autoinflammatorische Erkrankungen (früher: periodische Fiebersyndrome) stellen eine Gruppe monogener entzündlicher Erkrankungen dar. Hierzu gehören das familiäre Mittelmeerfieber, das Hyper-IgD-Syndrom, das TNF-Rezeptor-assoziierte periodische Syndrom (TRAPS) und das Cryopyrin-assoziierte Syndrom (CAPS). Rezidivierende Fieberschübe sind ein charakteristisches Symptom, welches jedoch nicht bei allen Patienten bestehen muss. Andere typische Symptome sind schubweise auftretende Bauchschmerzen (Peritonitis), Brustschmerzen (Pleuritis), Muskelschmerzen, Hautveränderungen (Urticaria, Erytheme), Augenentzündungen, Kälteintoleranz oder ein Hörverlust in jungen Jahren. Das Risiko für eine Amyloidose ist bei allen Patienten deutlich erhöht und kann durch eine adäquate Therapie reduziert werden.

Die Forschung befasst sich vornehmlich mit
- der Pathogenese von Kollagenosen, z.B. des systemischen Lupus erythematodes und von ANCA-assoziierten Vaskulitiden
- den Mechanismen der physiologischen Immunregulation über spezialisierte regulatorische T-Zellen oder B-Zellen, tolerogene dendritische Zellen sowie Bindegewebszellen

Zentrum für Angeborene Stoffwechselerkrankungen

Sprecher:
Prof. Dr. Stefan Kölker

Stellvertreter:
Prof. Dr. Georg F. Hoffmann

Beteiligte Kliniken und Abteilungen:
- Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Klinik I
  - Stoffwechselzentrum
  - Sektion für Neuropädiatrie, SPZ
  - Sektion für Pädiatrische Nephrologie
- Institut für Humangenetik: genetische Diagnostik und Beratung
- Med. Klinik IV: Spezialambulanzen für Patienten mit Morbus Wilson und Hämochromatose

Angeborene Stoffwechselerkrankungen sind selten, betreffen jedoch kumulativ ca. 1 von 500 Neugeborenen. Hierbei ist u.a. der Abbau von körpereigenen Baustoffen oder Nahrungsmittelbestandteilen (z.B. Aminosäuren), die Entgiftung toxischer Abbauprodukte (z.B. Ammoniak), die Synthese wichtiger Produkte (z.B. Neurotransmitter, Myelin), der Stoffwechsel energiereicher Phosphate (z.B. Kreatinphosphat) sowie der Auf- und Abbau komplexer Moleküle (z.B. Sphingolipide) gestört. Als Folge dieser Störungen werden einzelne oder mehrere Organe geschädigt, erste Symptome zeigen sich häufig bereits im Kindesalter. Viele angeborene Stoffwechselerkrankungen können behandelt werden. Der Behandlungserfolg ist häufig abhängig von einer frühzeitigen Diagnosestellung, z. B. durch das Neugeborenenscreening.

Neugeborenenscreening:
Ein Blutstropfen – 14 Zielerkrankungen

Es besteht ein breites diagnostisches Angebot, das die zeitnahe Bestimmung metabolischer Parameter erlaubt. Ein 24 h-Bereitschaftsdienst für Stoffwechselnotfälle ist an 7 Tagen der Woche (Notrufnummer: 06221-564002/3) zu erreichen. Eine enge Zusammenarbeit besteht mit nationalen und internationalen Stoffwechselzentren.

Einige Schwerpunkte der Forschung sind:
- In einer Langzeitstudie untersuchen wir, welche Auswirkungen die frühe Diagnose angeborener Stoffwechselerkrankungen im Rahmen des Neugeborenenscreenings auf die Entwicklung betroffener Kinder hat. Die Auswertungen der ersten acht Jahre belegen: Werden die Störungen frühzeitig entdeckt und behandelt, haben die Kinder sehr gute Chancen auf eine normale Entwicklung.
- Das Experten-Netzwerk und Patientenregister von E-HOD ergänzt das erfolgreiche, 2011 gegründete Netzwerk „European registry and network for intoxication type metabolic diseases“ (E-IMD), das vom Heidelberger Stoffwechselzentrum koordiniert wird: E-IMD ist elf seltenen Krankheiten aus der Gruppe der sogenannten Organoazidopathien und Harnstoffzyklusdefekte gewidmet, mit E-HOD kommen 15 weitere Stoffwechselstörungen wie Homocystinurie, Cobalaminstoffwechsel-, Remethylierungs- und Folatzyklusstörungen dazu. In den beiden Netzwerken engagieren sich insgesamt mehr als 100 Projektpartner aus 27 Ländern. Ziel ist es, ein zentrales europäisches Register und evidenzbasierte Leitlinien für die Diagnostik und Behandlung dieser Krankheiten zu entwickeln.
- Wissenschaftler unter Leitung von Prof. Dr. Körner untersuchen molekulare Ursachen und Krankheitsmechanismen bei Störungen der Proteinglykosylierung. Ziel ist es, neue Therapieansätze zu identifizieren.
- Klinische und theoretische Aspekte von M. Wilson und Hämochromatose sind Gegenstand der Forschung der Klinik IV von Prof. Dr. Stremmel.

Zentrum für Syndromale Entwicklungsstörungen

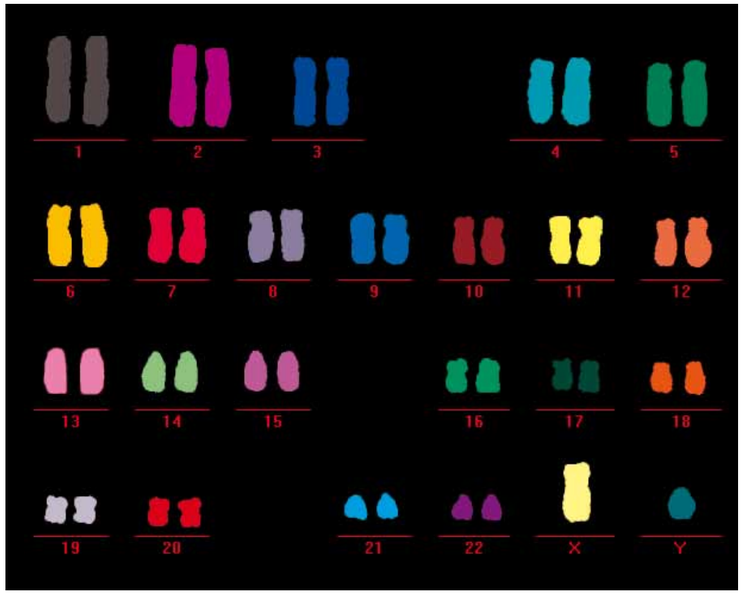


Bild eines 24-FISH Karyogramms: Die Vielfarben-FISH macht es möglich, die 46 Chromosomen des Menschen bunt anzumalen

Unter der Bezeichnung „Syndromale Entwicklungsstörungen“ werden eine Vielzahl seltener, oft genetisch bedingter Krankheitsbilder zusammengefasst, die mit einer psychomotorischen Entwicklungsstörung oder geistigen Behinderung des Kindes sowie charakteristischen weiteren Symptomen wie Kleinwuchs, Fehlbildungen, Dysmorphiezeichen, neurologischen oder Verhaltensstörungen einhergehen. Das Zentrum leistet eine umfassende ärztliche und psychologische differentialdiagnostische Abklärung, die detaillierte Diagnostik genetischer Ursachen, arbeitet individuelle Förder- und Behandlungspläne aus und kooperiert eng mit Selbsthilfegruppen.

Das Zentrum ist Teil der Sektion für Neuropädiatrie mit Sozialpädiatrischem Zentrum (SPZ) am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Klinik I, und der Genetischen Poliklinik des Instituts für Humangenetik und hat mit seiner sehr engen interdisziplinären Vernetzung deutschlandweit Modellcharakter.

Das Zentrum weist eine enge Vernetzung auf von Patientenversorgung und Forschung, die sich auf die Ätiologie von Entwicklungsstörungen sowie die Verbesserung der Diagnostik und Versorgung betroffener Kinder richtet.

Forschungsschwerpunkte sind die Frühdiagnostik bei Säuglingen, angeborenen Stoffwechselstörungen als Ursache von Entwicklungsretardierung, die Aufklärung genetischer Ursachen von syndromalen Entwicklungsstörungen und die Auswirkungen einer genetischen Diagnose.

Sprecherin:
PD Dr. Dr. Ute Moog

Stellvertreter:
Prof. Dr. Joachim Pietz

Kooperationspartner des Universitätsklinikums Heidelberg mit jeweils festen Ansprechpartnern:
- Stoffwechselzentrum, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin Heidelberg
- Sektion Pädiatrische Radiologie, Radiologische Universitätsklinik
- Polikliniken für Zahnerhaltungskunde und für Kieferorthopädie
- Hautklinik
- Sektionen für Ophthalmologische Rehabilitation und für Neuroophthalmologie, Augenklinik
- Pädiatrische Neurochirurgie, Neurochirurgische Universitätsklinik
- Sektion Kinderorthopädie des Department Orthopädie und Unfallchirurgie

Externe Kooperationspartner:
- Kinderzentrum Maulbronn, Klinik für Kinderneurologie und Sozialpädiatrie
- Epilepsiezentrum Kehl-Kork
- Verschiedene Rehabilitationszentren

Sprecher:
Prof. Dr. Alwin Krämer

Stellvertreter:
Prof. Dr. Dirk Jäger

Zentrum für Seltene Tumorerkrankungen

Von neuen Substanzen und innovativen Therapiekonzepten profitieren Patienten mit seltenen Tumorerkrankungen

Seltene Tumorerkrankungen werden pro Jahr und Tumorform bei jeweils ca. 2.500 – 5.000 Menschen in Deutschland diagnostiziert. Zum Vergleich erkranken in Deutschland jährlich ca. 70.000 Menschen an einem Kolonkarzinom. Zu den seltenen Tumorerkrankungen gehören neben verschiedenen soliden Tumorformen und hämatologischen Neoplasien des Erwachsenen auch die meisten bösartigen Erkrankungen des Kindesalters.

Behandelte seltene Tumorerkrankungen:

- Adenoid-zystische Karzinome
- Akute Leukämien
- Analkarzinome
- Appendixkarzinome
- CUP-Syndrom (Cancer of Unknown Primary)
- Desmoplastische Tumoren
- Duodenalkarzinome
- Fibrolamelläre Leberzellkarzinome
- Gastrointestinale Stromatumoren
- Hämangioendotheliome
- Haarzellleukämie
- Insulinome
- Nasopharynxkarzinome
- Nebennierenadenome/-karzinome
- Nebenschilddrüsenadenome/-karzinome
- Neuroendokrine Tumoren
- Multiple endokrine Neoplasien
- Seltene bösartige Erkrankungen im Kindesalter
- Seltene Formen von Pankreaskarzinomen
- Seltene Formen von ZNS-Tumoren
- Weichteilsarkome

Im Gegensatz zu vielen der häufigeren Tumorarten, über deren Pathophysiologie einiges bekannt ist und die mittlerweile oft erfolgreich behandelt werden können, verstehen wir von den biologischen Grundlagen seltener Tumoren nur wenig. Dementsprechend gibt es für viele dieser Erkrankungen auch kaum gesicherte Erkenntnisse bezüglich effektiver Behandlungsstrategien. Aus diesem Grund ist das Zentrum für Seltene Tumorerkrankungen in Heidelberg eingebettet in das Nationale Centrum für Tumorerkrankungen, in dem Ärzte unterschiedlicher Fachrichtungen Patienten mit seltenen Tumoren umfassend und interdisziplinär betreuen. Darüber hinaus profitieren insbesondere Patienten mit seltenen Tumorerkrankungen von der Teilnahme an nationalen und internationalen Behandlungsstudien mit neuen Substanzen und innovativen Therapiekonzepten.

Impressum

Herausgeber:
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Universitätsmedizin Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 153
69120 Heidelberg

Redaktion:
Prof. Dr. Georg F. Hoffmann
(verantwortlich)
Dr. Pamela Okun

Kontakt:
Tel.: 06221 56-4503
Fax: 06221 56-4501

seltene.erkrankungen@
med.uni-heidelberg.de

Gestaltung und Layout:
Medienzentrum
Zentrale Einrichtung des
Universitätsklinikums und
der Medizinischen Fakultät Heidelberg
www.klinikum.uni-heidelberg.de/
medien

Stand: November 2014