

Krank ohne Diagnose? Hilfe bei seltenen Erkrankungen

Obwohl seltene Erkrankungen per Definition selten sind, betreffen diese insgesamt rund vier Millionen Menschen allein in Deutschland. Bei **#MiDdigital am 29. November** informieren die Experten der Uniklinik RWTH Aachen zu diesem Thema.



Einzel rar – zusammen häufig: In Europa leiden rund 30 Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung.

Betroffene haben mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen. Umso wichtiger ist die qualitativ hochwertige Versorgung dieser Patientinnen und Patienten. Die Uniklinik RWTH Aachen bietet eine Anlaufstelle für all jene, auf die noch keine gängige Diagnose zutrifft.

Unter seltenen Erkrankungen versteht man diejenigen Störungen, von denen nur eine vergleichsweise kleine Zahl von Menschen betroffen ist. In der Europäischen Union wird eine Krankheit als selten eingestuft, wenn sie nicht mehr als eine von 2.000 Personen in der Bevölkerung betrifft. Es sind ungefähr 8.000 solcher Krankheiten bekannt und jedes Jahr kommen neue hinzu. Fast immer verlaufen seltene Krankheiten chronisch und führen häufig zu

schweren, dauerhaften Beeinträchtigungen.

Die „Waisen der Medizin“
„Die Begrifflichkeit ‚seltene Erkrankung‘ vermittelt eine Einheitlichkeit, die es so nicht gibt. Ganz im Gegenteil: Die Krankheitsbilder sind sehr unterschiedlich“, erläutert Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke. Seit Oktober 2021 leitet er das neu etablierte Institut für Digitale Allgemeinmedizin an der Uniklinik RWTH Aachen und ist Vorstandssprecher des Zentrums für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA). Als erfahrener Hausarzt weiß er um die Herausforderung, die komplexen und vieldeutigen Symptome Betroffener einzuordnen und zu deuten.

So vielfältig diese Krankheitsbilder auch sind, haben sie eines gemeinsam: Das Wissen über

die Ursachen und Symptome sowie das wirtschaftliche Interesse, in neue Diagnose- und Therapiemöglichkeiten zu investieren, sind vergleichsweise gering. Umso größer sind die Herausforderungen, vor denen sowohl die Patienten als auch die Mediziner stehen. Nicht ohne Grund werden Menschen mit Seltene Erkrankungen in der Medizin auch als „Waisen der Medizin“ bezeichnet.

Medizinische Detektivarbeit
„Aufgrund der Seltenheit und der Komplexität dieser Erkrankungen ist es für die meisten Betroffenen ein langer Leidensweg bis zu einer zutreffenden Diagnose“, so Prof. Mücke. In seiner fortlaufenden Arbeit als Hausarzt ist er häufig erster Ansprechpartner; rund fünf Prozent der Patientinnen und Patienten in den Hausarztpraxen leiden an einer seltenen Erkrankung.

Schätzungen zufolge vergehen im Schnitt sieben Jahre vom Auftreten der ersten Beschwerden bis zur Diagnose, oftmals sogar noch viel länger. „Hier ist medizinische Detektivarbeit gefragt. Der Schlüssel zur Lösung liegt oft in der Vernetzung mit anderen Fachärzten“, weiß der Allgemeinmediziner aus Erfahrung. Aus diesem Grund wurde 2017 das durch das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes NRW geförderte Netzwerk NRW-ZSE gegründet, das alle sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen und deren Expertise bündelt.

Viele der seltenen Erkrankungen betreffen nicht nur ein Organ, sondern wirken sich auf den gesamten Körper aus. Da je nach Art der Krankheit ein ganz anderes medizinisches Spezialwissen gefragt ist, arbeiten im ZSEA Expertinnen und Experten verschiedener Fachbereiche und unterschiedlicher Berufsgruppen innerhalb der Uniklinik RWTH Aachen mit dem Ziel zusammen, individuelle Versorgungskonzepte für die weitere Abklärung und Behandlung zu erstellen. Hierbei spielt die Humangenetik eine bedeutende Rolle für die Diagnostik und Therapie. Sie ist Bindeglied zwischen Klinik und Labor und zwischen verschiedensten Fachdisziplinen.

Oft genetisch bedingt
Seltene Erkrankungen sind nicht immer, aber sehr häufig angeboren. Bei mindestens 80 Prozent der Krankheiten ist ein Gendefekt Aus- oder Mitauslöser. „Da in den Genen der Bauplan für das Leben steckt, treten erste Symptome sehr oft bereits im Kindes- und Jugendalter auf. Bei der Hälfte zeigen sich diese schon kurz nach der Geburt oder in der frühen Kindheit“, erklärt Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth, Leiter des Instituts für Humangenetik und Genommedizin an der Uniklinik RWTH Aachen und stellvertretender

Vorstandssprecher des ZSEA. Viele seltene Leiden sind lebensbedrohlich und nur einige lassen sich gut behandeln. „Genetisch bedingte Störungen sind nicht primär durch äußere Einflüsse wie beispielsweise eine schwierige Geburt, Infektionen oder Unfälle entstanden, sondern durch eine Veränderung im Erbgut. Sie reichen von leichten Auffälligkeiten bis hin zu schwerwiegenden Fehlbildungen“, so Prof. Kurth.

Moderne Diagnostik
Besteht aufgrund der Symptomatik und gegebenenfalls der Familiengeschichte der Verdacht auf ein bestimmtes genetisches Syndrom, kann eine gezielte Diagnostik Klarheit verschaffen. „In unserer ambulanten Sprechstunde unterstützen wir betroffene Personen und Familien, um die Frage nach dem Vorliegen einer genetischen Erkrankung zu klären“, so Prof. Kurth. Die umfassende Beratung wird durch eine innovative genetische Labordiagnostik ergänzt. Da die Symptome häufig unspezifisch und nicht richtungsweisend sind und die Krankheitsbilder durch eine Vielzahl von unterschiedlichen Genen verursacht sein können, stehen den Experten an der Uniklinik RWTH Aachen für die genetische Analyse moderne Diagnostikverfahren zur Verfügung. „Mithilfe der sogenannten NGS-Diagnostik ist es uns möglich, in einem Arbeitsschritt alle infrage kommenden 20.000 Gene oder auch das gesamte Genom parallel auszulesen. Eine sichere Diagnose liegt somit deutlich schneller vor, was oftmals eine große Entlastung für die betroffenen Patienten und ihren Angehörigen bedeutet“, sagt der Genommediziner. Dank der NGS-Technologie können alle wichtigen Abschnitte des gesamten Erbguts untersucht und auch neue genetische Erkrankungen aufgedeckt und erforscht werden. „Die Diagnose- und Aufklärungsrate im Bereich seltener Erkrankungen ist damit deutlich gestiegen.“

Digitalisierung hilft
Seltene Erkrankungen weisen neben den niedrigen Fallzahlen weitere Besonderheiten auf: Die überregionale Verteilung der wenigen Betroffenen erschwert die Durchführung von Studien. Zudem gibt es nur eine geringe Anzahl von räumlich verteilten Expertinnen und Experten, die Menschen mit der jeweiligen Seltene Erkrankung wohnortnah versorgen und die Erkrankung weiter erforschen können. Dadurch fühlen sich die Patienten oftmals mit ihrer Erkrankung alleine gelassen. Auch sind die Wege zu guten Behandlungsmöglichkeiten nicht immer auf Anhieb ersichtlich, was die Diagnosestellung deutlich verzögert. „Die Digitalisierung kann helfen, den Weg zur Diagnose zu verkürzen“, sagt Prof. Mücke. Um die Sichtbarkeit im Gesundheitssystem zu erhöhen und die Versorgung von Betroffenen weiter zu verbessern, braucht es unter anderem eine präzise und standardisierte Dokumentation dieser Krankheiten. „Am Institut für Digitale Allgemeinmedizin befassen wir uns mit dem digitalen Strukturwandel in der Medizin. Wir erforschen und entwickeln digitale medizinische Anwendungen, neue Versorgungsformen und künstliche Intelligenz-basierte Diagnosehelfer“, betont der Mediziner. Diagnostikunterstützung durch intelligente Systeme ist ein vielversprechender Ansatz und bedeutet für Betroffene einen großen Fortschritt.

Mehr zu den Versorgungsstrukturen, modernen Diagnostikverfahren sowie digitalen Möglichkeiten bei Seltene Erkrankungen erfahren Sie bei unserem Talk #MiDdigital am 29. November 2022 ab 18 Uhr auf YouTube. Der bekannte Moderator Dieter Haack empfängt Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke sowie Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth, beide aus der Uniklinik RWTH Aachen.



Krank ohne Diagnose?
Hilfe bei seltenen
Erkrankungen

Seien Sie dabei! Dienstag, 29. November ab 18 Uhr
auf [YouTube.com/UniklinikRWTHAachen](https://www.youtube.com/UniklinikRWTHAachen)

Medizin im Dialog

Auch in den aktuellen Zeiten gibt es spannende Gesundheitsthemen, über die es sich zu sprechen lohnt. Darum ist weiterhin **#MiDdigital** angesagt!

Im **Experten-Talk am 29. November ab 18 Uhr** spricht der bekannte Moderator Dieter Haack mit Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke und Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth Versorgungsstrukturen und Diagnostikmöglichkeiten bei seltenen Erkrankungen.

[YouTube.com/UniklinikRWTHAachen](https://www.youtube.com/UniklinikRWTHAachen)



Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke
Direktor des Instituts für Digitale Allgemeinmedizin und Leiter des ZSEA an der Uniklinik RWTH Aachen



Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth
Direktor des Instituts für Humangenetik und Genommedizin an der Uniklinik RWTH Aachen



Ein rätselhafter Patient

Der lange Weg zur richtigen Diagnose

Die Hände des 15-Jährigen zittern, er ist unkonzentriert, seine Sprache verwaschen. Nach einer langen Odyssee von einem Arzt zum anderen entdecken Aachener Neurologen Veränderungen im Gehirn des Jungen – doch es ist vorrangig der Blick, der die Mediziner auf die richtige Fährte bringt.

Marcel P. ist 15, als ihn plötzlich seltsame Beschwerden plagten. Der bis dahin gesunde Jugendliche und einer der Klassenbesten hat Mühe, sich zu konzentrieren, ist ständig müde und andauernd wird ihm schlecht. Gleichzeitig ändert sich sein Wesen. Marcel ist nicht mehr zugänglich, wird schnell aggressiv, hat sich nicht mehr unter Kontrolle. Die Eltern hoffen, seine Wesensveränderung und auch die plötzliche Unkonzentriertheit und Unordentlichkeit seien Auswüchse der Pubertät. Auch seine Bewegungen kann er nicht mehr durchgehend kontrollieren: Seine Hände zittern. Die Sprache wird undeutlicher, seine Bewegungen langsamer und schwerfälliger. Als das Zittern übermächtig und Marcells Handschrift unleserlich werden, wird den Eltern der Ernst der Lage bewusst: Das kann nicht die Pubertät sein. Sie suchen verzweifelt ärztlichen Rat. Nach einer erfolglosen Odyssee aus Arztbesuchen und Diagnostik wenden sie sich mit ihrem Sohn an das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA).

Ich sehe was, was du nicht siehst
In Aachen suchen die Ärzte fieberhaft nach einer Diagnose.

Sie finden nicht nur heraus, dass seine Arme und Beine zittern. Auch die Muskeln ihres Patienten sind verkrampft. Doch vorrangig ist es sein Blick, seine Augen, die die Mediziner auf die richtige Fährte führen: Auf beiden Seiten umgibt eine grünlich-braune Ring seine Iris. Und die Verdachtsdiagnose wird nach umfangreichen Untersuchungen zur Gewissheit. Marcel leidet unter einer seltenen Krankheit namens Morbus Wilson, der sogenannten Kupferspeicherkrankheit.

„Beim Morbus Wilson handelt es sich um eine seltene angeborene Stoffwechselerkrankung, bei der das Fehlen einer Kupferpumpe zur Speicherung von Kupfer in den Zellen führt“, erklärt Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke, der das ZSEA leitet. Ein Gendefekt sorgt dafür, dass der Körper das über die Nahrung aufgenommene Spurenelement Kupfer nicht ausscheidet, sondern in der Leber sammelt. Irgendwann ist die Speicherkapazität erschöpft und allmählich wird der gesamte Körper vom überschüssigen Kupfer beschädigt beziehungsweise vergiftet. Das Kupfer lagert sich in Organen wie Gehirn, Leber, Auge, Niere, Herz, Blut und Gelenken ab. Besonders auffällig ist es in den Augen. Dort bildet es einen farbigen Ring um die Hornhaut. Bei vielen Wilson-Patienten sind unter anderem auch Gehirnschädigung resultierende Verhaltensauffälligkeiten zu beobachten. Dazu zählt eine mangelnde Kontrolle von Emotionen, die zu Heulanfällen, Wutausbrüchen, Depressionen und manchmal bizarrem Verhalten führen kann.

Wenn sich der Körper nur unauffällig verändert, fällt es oft schwer, dies überhaupt zu erkennen. Weltweit leidet nur einer von 30.000 Menschen an Morbus Wilson. Aufgrund der Seltenheit der Krankheit, der Vielfalt möglicher Symptome und ihrer unspezifischen Ausprägung kommt es oft zu verspäteten oder gar fehlerhaften Diagnosen und langen vergeblichen Behandlungsverläufen – ein Schicksal, das auch bei anderen seltenen, genetischen Erkrankungen zu beobachten ist. Unbehandelt führt Morbus Wilson zum Tod. Doch die Erbkrankheit gehört zu den wenigen neurodegenerativen Erkrankungen, bei denen durch eine frühzeitige Diagnose und rechtzeitige Behandlung Schäden verringert oder sogar vermieden werden können.

Anlaufstelle für verzweifte Patienten – und ratlose Ärzte

Dass der heute 18-jährige Marcel behandelt wird und dadurch symptomfrei wurde, ist der Zusammenarbeit mehrerer Spezialisten zu verdanken. Seit der Gründung des Zentrums für Seltene Erkrankungen an der Uniklinik RWTH Aachen im Jahr 2014 engagieren sich Fachärzte verschiedener Disziplinen verstärkt gemeinsam, um rätselhaften und komplexen Leidensgeschichten auf die Spur zu kommen und den betroffenen Patienten eine kompetente Behandlung zu ermöglichen.

Fast alle Patienten haben bereits einen langen Leidensweg durch zahlreiche Wartezimmer hinter sich. Einige wurden jahrelang von Arzt zu Arzt

geschickt und haben etliche Verdachtsdiagnosen erhalten, ohne dass ihnen nachhaltig geholfen werden konnte. Die Frage, ob sie überhaupt krank sind und woran sie leiden, bleibt. „Mit unserem Zentrum möchten wir die Lebensqualität dieser Patienten und auch ihrer Angehörigen verbessern. Die Uniklinik ist ein Haus der kurzen Wege, hier findet man viele verschiedene Fachdisziplinen unter einem Dach. Wir versuchen, durch eine interdisziplinäre Zusammenarbeit eine diagnostische Klärung herbeizuführen, die auf die optimale Therapie eines jeden Patienten abzielt“, so Prof. Mücke.

Kontakt zum ZSEA können Haus- oder Fachärzte wie auch Patienten und Angehörige selbst aufnehmen. Als Patienten-Lotsin kümmert sich Daniela Volk in Zusammenarbeit mit studentischen Hilfskräften um die Anfragen. Benötigt werden möglichst vollständig alle bisher erhobenen Befunde und ärztlichen Berichte, und es braucht einen Arzt, der die Einreichung unterstützt. „Nach der Aufnahme in unserem Zentrum sichte ich zunächst die Unterlagen, verschaffe mir einen Überblick über bereits erfolgte Untersuchungen und durchforsche diese auf mögliche bisher noch nicht erkannte Zusammenhänge“, so die ZSEA-Ärztin. Ist die Uniklinik RWTH Aachen nicht zuständig, hilft sie bei der Suche nach externen Spezialisten. Die Experten kooperieren zu diesem Zweck eng mit weiteren Zentren für Seltene Erkrankungen und anderen Einrichtungen, auch über die Landesgrenzen hinaus.

Schlüssel liegt in interdisziplinärer Zusammenarbeit
Die weiterhin ungeklärten Fälle werden im Rahmen einer interdisziplinären Konferenz in einem Team mit Spezialisten aus Fachgebieten wie Neurologie, Onkologie, Radiologie, Gastroenterologie und Psychiatrie aufgearbeitet und besprochen. Alle im Zentrum tätigen

Ärzte sind Klinikärzte der Uniklinik RWTH Aachen. Jede Fachrichtung hat ihre eigene Sichtweise auf die Beschwerden. Oft lässt sich durch diese professionelle multidisziplinäre Zusammenarbeit eine (Verdachts-)Diagnose finden, die anschließend mit weiteren Untersuchungen und Tests gesichert werden kann.



Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke
Leiter des Instituts für Digitale Allgemeinmedizin und Vorstandssprecher des ZSEA an der Uniklinik RWTH Aachen

Schon gehört?



Das Institut für Digitale Allgemeinmedizin der Uniklinik RWTH Aachen geht mit seinem innovativen Dreiklang aus Allgemeinmedizin, digitaler Medizin und der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen neue Wege.

Sie möchten mehr über die Arbeit von Prof. Mücke erfahren?

Den Podcast finden Sie hier: www.ukaachen.de/Faszination-Medizin
Oder scannen Sie einfach den QR-Code mit Ihrem Smartphone.



© Mangloilobon - stock.adobe.com



Auf Spurensuche im Erbgut

Kenntnis und Verständnis des menschlichen Erbguts liefern wichtige Grundlagen, um Erkrankungen besser zu erforschen und die Behandlung zu optimieren. Die Genomforschung übernimmt somit in der Medizin eine Schlüsselposition an der Schnittstelle zwischen Krankenversorgung, gesundheitlicher Vorsorge und Forschung ein. Im Interview spricht Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth, Leiter des Instituts für Humangenetik und Genommedizin an der Uniklinik RWTH Aachen, über Gegenwart und Zukunft der Gensequenzierung in der Labordiagnostik.

Herr Prof. Kurth, womit genau beschäftigen Sie sich am Institut für Humangenetik?

Prof. Kurth: Wir beschäftigen uns mit dem menschlichen Genom und dessen genetischen Veränderungen. Das Genom jeder Zelle besteht aus circa drei Milliarden Bausteinen und der Mensch hat knapp 100 Billionen Zellen. Eigentlich ist es unglaublich, wie gut unsere Zellen funktionieren, obwohl an jeder Stelle genetische „Fehler“ auftreten können. Wir schauen besonders auf die genetischen Varianten, auch Mutationen genannt, die zu erblichen Erkrankungen führen. Momentan kennt man mehr als 6.000 solcher genetischer Erkrankungen, die zu Muskel- und Herzerkrankungen oder auch zu komplexen Krankheiten mit einer Beteiligung vieler Organsysteme führen können. Diese 6.000 Erkrankungen machen nur einen Teil aller genetischen Erkrankungen aus, wir rechnen mit einer weitaus höheren Zahl genetischer Erkrankungen.

Das klingt nach einem breiten Aufgabefeld. Mit welchen Forschungsschwerpunkten befassen Sie sich?

Prof. Kurth: Die Fragestellungen in der Humangenetik sind vielfältig. Krankheitsbezogen

liegen unsere Schwerpunkte im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen, genetischer Schmerzerkrankungen, syndromaler Krankheitsbilder und sogenannter Imprinting-Störungen, bei denen beispielsweise epigenetische Veränderungen zu einem Kleinwuchs führen. Aber unser Ansatz ist über die Krankheiten hinaus viel breiter. Wir wollen genetische Varianten und ihre Auswirkungen besser verstehen. Das hat den technischen Aspekt, dass wir Genome vollständig sequenzieren – und davon möglichst viele. Wir benötigen große Datenmengen und auch all die genetischen Informationen, die zwischen den Genen liegen. Die 20.000 Gene machen nur ein bis zwei Prozent unseres Genoms aus, der Rest wurde lange Zeit als „Schrott“ betrachtet. Inzwischen weiß man aber, dass hier wichtige Elemente für das Feintuning unseres Körpers liegen. Zu welchem Zeitpunkt wird ein Gen über diese Elemente angeschaltet? In welcher Zelle wird es angeschaltet? Diese Fragen gilt es im Detail zu klären. Jeder Mensch unterscheidet sich vom anderen um circa drei Millionen Bausteine. Da ist also noch eine Menge zu erforschen, um zu verstehen, welche Varianten zu einer Erkrankung führen und wie man sie in der Klinik therapieren kann. Das ist die Aufgabe der Genomik beziehungsweise der Genommedizin.

In Ihrem Institut nutzen Sie auch die Technologie des Next Generation Sequencing. Was können wir uns darunter vorstellen?

Prof. Kurth: Allein die Sequenzierung eines einzelnen Gens war lange Zeit schwierig, zeit- und kostenintensiv. Entsprechend schlecht waren auch die Erfolgsraten, wenn man nicht schon eine ganz genaue Verdachtsdiagnose hatte. Als Ursache einer Muskelerkrankung kommen beispielsweise mehrere hundert verschiedene Gene infrage. Mit dem Einsatz völlig neuer Technologien, die unter dem Begriff Next Generation Sequencing (NGS) und in der Weiterentwicklung auch als Third-Generation-Sequencing subsummiert werden, kann man DNA, aber auch RNA in hohem Durchsatz

parallel auslesen. Das bringt vollkommen neue Perspektiven für die medizinische Diagnostik mit sich: Wir können nicht nur ausgewählte, sondern alle infrage kommenden 20.000 Gene oder auch das gesamte Genom sequenzieren. Eine sichere Diagnose liegt somit deutlich schneller vor, was oftmals eine große Entlastung für die betroffenen Patienten und deren Familien bedeutet. Das Anwendungspotenzial der Entschlüsselung der genetischen Information ist enorm. Besonders im Bereich seltener Erkrankungen ist die Diagnose- und Aufklärungsrate deutlich gestiegen. Bei Kindern mit



© Oksana Stepanovskaya - stock.adobe.com

multiplen Fehlbildungen wird beispielsweise in rund der Hälfte aller Fälle eine genetische Grundursache gesichert. Die moderne NGS-Technologie ermöglicht eine neue Herangehensweise an viele Erkrankungen. Genetische Merkmale und Ursachen von Krankheiten können wir auf diese Weise früher erkennen und in die Verbesserung der Therapie- oder auch Präventionsmöglichkeiten einfließen lassen. Das Verfahren stellt neben der apparitiven Ausstattung gleichzeitig hohe Anforderungen an Rechenleistung, Speicherkapazität und eine bioinformatische Aufarbeitung der entstehenden großen Datenmengen. Die Genomforschung kann man somit in gewisser Weise auch als Datenwissenschaft sehen.

Wo sehen Sie die zukünftigen Anwendungsbereiche?

Prof. Kurth: Zu den Anwendungsfeldern zählen die seltenen Erkrankungen, Krebserkrankungen, aber auch vermehrt Entzündungserkrankungen sowie die ganze Bandbreite an Erregerdiagnostik. Wir lernen aber immer mehr, dass auch Volkskrankheiten wie Diabetes mellitus, eine

koronare Herzkrankheit oder Bluthochdruck von genetischen Faktoren beeinflusst werden. Zudem gewinnen Anwendungen im Sinne einer schnellen Genomik an Bedeutung. Während wir momentan mehrere Wochen für ausführliche Analysen benötigen, geht der Trend zu einer Genomanalyse mit entsprechender Auswertung hin zu wenigen Tagen, im Optimalfall noch schneller. Dieser Bereich ist beispielsweise bei kritisch kranken Kindern ein wichtiges Entwicklungsfeld.

Welchen Patientinnen und Patienten hilft Ihre Arbeit?

Prof. Kurth: Wir hoffen, dass wir einen Beitrag leisten, Patientinnen und Patienten und Familien mit genetischen Erkrankungen, die meist zu den seltenen Erkrankungen zählen, Hilfestellungen zu geben. Das muss nicht immer direkt die heilende Therapie sein, das ist in vielen Fällen gar nicht erwartbar. Die Diagnosestellung nach einer teils jahrelangen Odyssee verschafft vielen Betroffenen aber eine unglaubliche Erleichterung. Endlich weiß ich, warum mein Kind das alles hat. Wir hören das trotz teils schwerwiegender Diagnosen so oft. Wir können dann verlässliche Aussagen zu Wiederholungswahrscheinlichkeiten für weitere Kinder machen, Methoden der vorgeburtlichen und Präimplantationsdiagnostik besprechen und die weitere Therapie- und Vorsorgeplanung interdisziplinär optimieren. Ein tolles Team aus technischen Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern, Naturwissenschaftlerinnen und -wissenschaftlern, Bioinformatikerinnen und -informatikern sowie Ärztinnen und Ärzten arbeitet daran, vom Patienten zur Diagnose und wieder hin zum Patienten zu gelangen.



Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth
Leiter des Instituts für Humangenetik und Genommedizin an der Uniklinik RWTH Aachen

Neues NGS-Gerät

Mit der Anschaffung des neuen Sequenziergeräts NovaSeq6000 der Firma Illumina hat die Uniklinik RWTH Aachen die Grundlage für eine molekulare und verstärkt personalisierte Krankenversorgung sowie für die Beantwortung modernster Forschungsfragestellungen geschaffen.

Einen kurzen Videoclip dazu finden Sie auf www.ac-forscht.de

Oder scannen Sie einfach folgenden QR-Code mit Ihrem Smartphone:



Das vollständige Interview mit Prof. Kurth lesen Sie auf: www.ac-forscht.de



In guten Händen So arbeitet das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen

Die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen hat für die Uniklinik RWTH Aachen einen besonders hohen Stellenwert. Aus diesem Grund wurde 2014 das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA) gegründet, das die Expertise und Kompetenz unterschiedlicher Fachdisziplinen unter einem Dach vereint. Es bildet eine Anlaufstelle für Erkrankte, bündelt Expertise von unterschiedlichen Netzwerken und steht im engen Austausch mit Patientenorganisationen, externen Ärztinnen und Ärzten, Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern sowie Politikerinnen und Politikern, um stetig die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Rund 1.500

Patientinnen und Patienten pro Jahr werden am Standort Aachen mit einer seltenen Erkrankung behandelt.

Die zentrale Aufgabe des ZSEA ist es, den Betroffenen nach einem oft langen Weg endlich Gewissheit, Motivation und Kraft für die folgenden Schritte zu geben und letztlich ihre Lebensqualität zu verbessern. Die Schwerpunkte der Uniklinik RWTH Aachen im Bereich der seltenen Erkrankungen sind unter anderem neurologische, hämatologische und immunologische Erkrankungen sowie Imprinting-Erkrankungen. Durch die räumliche Anbindung und enge fachliche Zusammenarbeit mit dem Medizinischen Zentrum für Erwachsene mit geistiger Behinderung und/oder schweren Mehrfachbehinderungen (MZE) kann bei einem Grad der Be-

hinderung (GdB) >70 auch eine multiprofessionelle Betreuung angeboten werden. Dank der interdisziplinären Kooperation mit dem Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ) erhalten Kinder mit komplexen Erkrankungen eine altersgerechte und sozialpädiatrische Betreuung, die entscheidend für eine möglichst uneingeschränkte Entwicklung der Kinder beziehungsweise eine zielgerichtete Unterstützung der Familien ist.

Enge Vernetzung auf europäischer Ebene

Da es vergleichsweise wenige Patientinnen und Patienten gibt – und entsprechend wenige Möglichkeiten, von bisherigen Erfahrungen zu profitieren – tauschen sich die behandelnden Ärztinnen und Ärzte intensiv untereinander aus. Über solche Strukturen gelingt es, den Pa-

tienten und ihren Bedürfnissen nach einer möglichst wohnortnahen Versorgung Rechnung zu tragen und gleichzeitig die seltenen Erkrankungen intensiv zu erforschen, zuverlässig zu diagnostizieren und optimal zu behandeln. Die personellen und strukturellen Voraussetzungen für die Etablierung der dafür notwendigen Netzwerke bieten Universitätsklinika mit ihrer Trias aus Patientenversorgung, Forschung und Lehre.

Das ZSEA setzt ganz explizit auf die Vernetzung. So ist es in deutschen und europäischen Netzwerken (DRN und ERN) aktiv und übernimmt unter anderem mit dem Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene neurologische Erkrankungen übergreifende Aufgaben. Auf nordrhein-westfälischer Seite hat es die Gründung des durch

das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales (MAGS) des Landes NRW geförderte Netzwerk NRW-ZSE initiiert, dem alle sieben Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW angehören. Es bietet mit seinen übergeordneten vernetzten Strukturen nicht nur Hilfe für Patienten mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung, sondern fördert sowohl Forschung als auch Aus-, Fort- und Weiterbildung.

Lotsenstruktur: Vier Augen sehen mehr als zwei

Um geeignete krankheitsübergreifende Strukturen und Abläufe zur Diagnosefindung bei Menschen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung zu etablieren, wurde im Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen eine besondere duale

Lotsen-Anlaufstelle geschaffen. Das übergeordnete Referenzzentrum (A-Zentrum) ist dabei Kontaktstelle für Patientinnen und Patienten und deren Behandelnde. Ärztliche Lotsen bilden die Schnittstelle zwischen Patienten und Spezialisten. Sie sichten die Unterlagen und vermitteln die Menschen mit gesicherter seltener Diagnose oder klarer Verdachtsdiagnose an die passenden spezialisierten Fachzentren (B-Zentren) innerhalb der Uniklinik RWTH Aachen und darüber hinaus. Die B-Zentren sind hochspezialisierte Bereiche. Dort werden die Patientinnen und Patienten in einem interdisziplinären Team diagnostisch abgeklärt, langfristig wissenschaftsnah betreut und behandelt. Sie bieten Spezialsprechstunden an und organisieren damit den Erstkontakt mit den Betroffenen.

Humangenetische Ambulanz

In der humangenetischen Sprechstunde an der Uniklinik RWTH Aachen unterstützen die Ärztinnen und Ärzte betroffene Personen und Angehörige, um die Frage nach dem Vorliegen einer genetischen Erkrankung zu klären. Die umfassende Beratung wird durch eine innovative genetische Labordiagnostik ergänzt. Die Nutzung einer geeigneten genetischen Analyse kann dabei helfen, die Ursache der Erkrankung zu finden. Zudem können die Wiederholungswahr-

scheinlichkeit innerhalb der Familie oder für das erneute Auftreten in nachfolgenden Generationen berechnet und Konsequenzen für eine angepasste Therapie besprochen werden.

Mittels modernster molekulargenetischer Methoden untersucht das Institut für Humangenetik und Genommedizin der Uniklinik RWTH Aachen die Ursache für die seltene Erkrankung ihrer Patientinnen und Patienten. Je nach Fragestellung ist eine

Genom-, eine Exom-, eine Panel-Diagnostik oder eine Einzelgenanalyse die erfolgversprechendste und gleichzeitig effizienteste Analyseform. Dabei ist es möglich, in einem Arbeitsschritt eine Vielzahl von Genen parallel zu betrachten, wodurch eine schnellere Diagnostik ermöglicht wird. Diese neuen Möglichkeiten in der Versorgung von Menschen mit genetisch bedingten Erkrankungen einzubringen, ist ein zentrales Anliegen der Ambulanz.

Gemeinsame Transitionssprechstunde

In der Medizin wird mit dem Begriff der Transition der Übergang von der kinderärztlichen Versorgung in die Erwachsenenmedizin bezeichnet. Die erfolgreiche Transition von Patienten von der pädiatrischen zur Erwachsenenmedizin stellt eine große Aufgabe dar und ist noch viel herausfordernder, wenn es sich um eine seltene genetische Erkrankung handelt. Mit der gemeinsamen Transitionssprechstunde für seltene genetische Erkrankungen

haben sich das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen sowie das Institut für Humangenetik und Genommedizin der Uniklinik RWTH Aachen dieser wichtigen Aufgabe angenommen. Welche besonderen Anpassungen der klinischen Versorgung müssen im Erwachsenenalter berücksichtigt werden und wo finden sich die richtigen klinischen Anlaufstellen? Die Ärztinnen und Ärzte bieten hier eine kompetente und interdisziplinäre Betreuung.

Das Angebot richtet sich an alle Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit seltenen genetischen Störungen, die sich in diesem Übergang befinden. Aber auch Erwachsene, die den Übergang bislang nicht erfolgreich bewältigen konnten, stehen Daniela Volk, ZSEA-Lotsenärztin, und Priv.-Doz. Dr. med. Miriam Elbracht, Oberärztin am Institut für Humangenetik und Genommedizin, bei Fragen zur Seite.

Kontakt: humangenetik@ukaachen.de | www.humangenetik.ukaachen.de

Kontakt: ZSEA@ukaachen.de | www.ZSEA.ukaachen.de