

Transitionssprechstunde

Ein wichtiges Anliegen ist uns auch die Unterstützung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen genetisch-bedingten Erkrankungen im **Übergang von der pädiatrischen zur Erwachsenenmedizin**. Dafür bieten wir gemeinsam mit der klinischen Genomik des Instituts für Humangenetik und Genommedizin an der Uniklinik RWTH Aachen eine Transitionssprechstunde an. Bei Interesse melden Sie sich gerne am **ZSEA** unter den angegebenen Kontaktmöglichkeiten.

Klinisch-genetische Diagnostik

Der Abschluss von Selektivverträgen mit verschiedenen Krankenkassen (u.a. AOK, BKK, vdek) ermöglicht es uns, bei Patientinnen und Patienten in geeigneten Fällen eine **umfassende molekulare Diagnostik** durchzuführen. Bitte kontaktieren Sie bei Interesse das **ZSEA** oder das **Sekretariat des Instituts für Humangenetik und Genommedizin (www.humangenetik.ukaachen.de)**. Ärztliche Ansprechpartnerin ist **Univ.-Prof. Dr. med. Miriam Elbracht**.



European
Reference
Networks



PARTNER
im Virtuellen
Krankenhaus NRW

Zentrale Nummern

Tel.: 0241 888 07 152
Fax: 0241 80 33 87021
zsea@ukaachen.de

Telefonische Sprechzeiten

Dienstag und Mittwoch: 10:00 – 11:00 Uhr
Donnerstag: 13:00 – 15:00 Uhr

Kontaktdaten

Vorstandssprecher

Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke
Uniklinik RWTH Aachen
Institut für Digitale Allgemeinmedizin und
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)

ZSEA-Postadresse:

Pauwelsstraße 30
52074 Aachen

ZSEA-Besuchsadresse:

Bahnhofstraße 18
52064 Aachen

Ansprechpersonen

Dr. med. Julia Fleck
Ärztliche Patientenlotsin
Dr. phil. Michaela Hesse
Sozialwissenschaftlerin
Kyros Mani
Ärztlicher Leiter
Dr. rer. nat. Christopher Schippers
Koordinierender Geschäftsführer
Ira Verhoeven
Nicht-ärztliche Patientenlotsin

zsea@ukaachen.de

So können Sie uns unterstützen

Wenn Sie unsere Arbeit unterstützen möchten, dann helfen Sie uns mit einer Spende! Ihre Spenden sind sehr willkommen und werden zu **100 Prozent** für die Arbeit für Patientinnen und Patienten mit einer Seltenen Erkrankung eingesetzt.

Sparkasse Aachen

IBAN: DE27 3905 0000 0013 0040 15
BIC: AACSD33

Bitte geben Sie im Verwendungszweck „Spende IA 225040“ an, damit die Spende auch dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen zugeordnet werden kann. Wenn Sie zusätzlich im Verwendungszweck Ihre Adresse angeben, wird Ihnen automatisch eine Spendenquittung zugesandt.

**UNIKLINIK
RWTHAACHEN**

Zentrum für Seltene Erkrankungen
Aachen (ZSEA)



Informationsflyer

Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen

Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke
Vorstandssprecher

Univ.-Prof. Dr. med. Miriam Elbracht
Stellvertretende Vorstandssprecherin

Kyros Mani
Ärztlicher Leiter

www.ZSEA.ukaachen.de



Univ.-Prof. Dr. med.
Martin Mücke



Univ.-Prof. Dr. med.
Miriam Elbracht

Liebe Patientinnen und Patienten, liebe Kolleginnen und Kollegen, sehr geehrte Damen und Herren,

Betroffene mit Verdacht oder Diagnose einer Seltene Erkrankung stellen uns alle vor besondere Herausforderungen. Wir haben daher 2014 das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSEA) an der Uniklinik RWTH Aachen gegründet. Dort sind neben einer Geschäftsstelle mit Lotsenfunktion, die insbesondere die Diagnosefindung unterstützt, elf Behandlungs- und Forschungszentren in unterschiedlichen Indikationsgebieten, in denen Expertinnen und Experten entsprechend Versorgung und Betreuung voranbringen, miteinander vernetzt.

In unserer Arbeit verstehen wir uns explizit als Partner, der kompetente medizinische Ansprechpersonen zur Verfügung stellen will.

Zentrale Ziele sind es, Patientinnen und Patienten auf dem Weg zur richtigen Diagnose zu begleiten und sie bei den von uns vertretenen Seltene Erkrankungen zu versorgen und zu betreuen, wo es notwendig ist. Gerne stehen wir Ihnen dazu mit unserer Expertise, die auch psychosoziale Beratung umfasst, zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Univ.-Prof. Dr. med.
Martin Mücke

Univ.-Prof. Dr. med.
Miriam Elbracht

Definition

Von einer Seltene Erkrankung spricht man, wenn sie bei nicht mehr als einem Erkrankten pro 2.000 Personen auftritt. Weltweit gibt es schätzungsweise bis zu 8.000 Seltene Erkrankungen. Allein in Deutschland geht man von etwa vier Millionen Betroffenen aus.

Aufgaben und Ziele

- Optimierung der **Patientenversorgung** und Verbesserung der Lebensqualität der Betroffenen und Angehörigen durch fächerübergreifende Expertenteams
- **Intensivierung und Bündelung der Forschung** für einen schnellen Wissenstransfer in praxisorientierte Anwendung zugunsten der Patientinnen und Patienten
- Optimierung der **Aus-, Fort- und Weiterbildung** in den Gesundheitsberufen sowie Sensibilisierung der breiten Öffentlichkeit für das Thema Seltene Erkrankungen
- **Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen**, um noch besser auf die Bedürfnisse der Betroffenen eingehen zu können

Schwerpunkte

- Seltene neurologische Erkrankungen
- Seltene hämatologische Erkrankungen
- Seltene Lebererkrankungen und gastrointestinale Erkrankungen
- Gesichts- und Skelettfehlbildungen
- Seltene Nierenerkrankungen des Erwachsenen
- Seltene entzündlich vermittelte Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters
- Retinopathien und Retinopathiesyndrome
- Syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen
- Seltene Allergien und Hauterkrankungen
- Seltene erbliche Tumorerkrankungen
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathien und Keratinopathien (keine Patientenversorgung)

Für uns wichtig

Wir bitten **Patientinnen und Patienten** bzw. deren Angehörige, sich nur nach Rücksprache mit einer Ärztin oder einem Arzt, ob eine Kontaktaufnahme zum ZSEA sinnvoll sein kann, bei uns zu melden (weitere Infos auf www.ZSEA.ukaachen.de). Im Falle einer **gesicherten Diagnose** kontaktieren Sie bitte die Ansprechpersonen in den entsprechenden Behandlungs- und Forschungszentren (siehe ZSEA-Homepage). **Bei unklaren Erkrankungsbildern** und allen weiteren Anfragen stehen **Kyros Mani** und **Dr. med. Julia Fleck** gern zur Verfügung.



Das ZSEA ist Mitglied im Netzwerk der nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen (www.nrw-zse.de).