

## Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)

### **Merkblatt für Patient/inn/en, die eine Anfrage an das ZSEA richten wollen**

Version 4 vom 11.09.2020

**Ziele** dieses Merkblattes sind zum einen, Ihnen zu erläutern, welche Voraussetzungen für eine Kontaktaufnahme mit dem ZSEA von Ihnen geprüft werden sollten und wie die Anfrage durchgeführt wird und zum zweiten, Ihnen einen Überblick zu geben, was Sie dann erwarten können.

#### **1. ZSEA - Wie werde ich dort Patient/in?**

Wichtig bei allen Anfragen an das ZSEA ist es, zuerst das Gespräch mit der Haus- oder Fachärztin oder dem Haus- bzw. Facharzt zu suchen, ob die Kontaktaufnahme sinnvoll ist. Erst dann sollten Sie weiter vorangehen.

Danach ergeben sich zwei Wege, je nachdem, ob:

1. Ihnen die Diagnose einer Seltenen Erkrankung (SE) bekannt ist => s. **Kap. A** oder
2. Ihnen die Diagnose unbekannt ist => s. **Kap. B**

#### **A) Anfrage bei bekannter Diagnose**

Die zentralen Fragen, die es – wenn noch nicht geschehen – zu klären gilt, sind:

- Gibt es eine Patientenorganisation oder Expertenzentrum zu Ihrer SE?
- Ist vielleicht das ZSEA das nächstgelegene Expertenzentrum für Ihre Erkrankung?

Mögliche Vorgehensweisen zur Klärung der Fragen wären:

- Nachfrage bei anderen Patienten, Ärzten u.a. Experten
- Internetrecherche: [www.orpha.net](http://www.orpha.net), [www.se-atlas.de](http://www.se-atlas.de), [www.zsea.ukaachen.de](http://www.zsea.ukaachen.de), u.a.

und wenn Sie dann zu dem Ergebnis kommen, die Erkrankung passt zum Spektrum des ZSEA ist es sinnvoll, in der Ansprechpartner/innenliste der ZSEA-Internetpräsentation nach der richtigen Fachärztin oder dem Facharzt zu suchen und sie/ihn unter den dort angegebenen Möglichkeiten zu kontaktieren (s. <https://www.ukaachen.de/kliniken-institute/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-aachen-zsea/das-zentrum/vertretene-seltene-erkrankungen-und-ansprechpartnerinnen.html>). Falls dies Probleme bereitet, können auch die Kollegen der Geschäftsstelle direkt angefragt werden (Anruf, E-Mail (Achtung Datenschutz!), Brief: s. Kontaktangaben am Ende des Merkblattes bzw. die Datenschutzerklärung auf der Homepage (Diese kann Ihnen auf Wunsch auch per Post zugesandt werden.)).

## **B) Anfrage mit unbekannter Diagnose**

Bei der Vorbereitung kommt dem Gespräch mit der Haus- oder Fachärztin oder dem Haus- bzw. Facharzt eine besondere Bedeutung zu. Dabei sollten folgende Fragen geklärt werden:

1. Wurden alle Möglichkeiten der Diagnose erschöpft?
2. Habe ich alle anderen Wege geprüft?
3. Auch mein Haus- und/oder Facharzt hält dies für sinnvoll, steht als Ansprechpartner/in für das ZSEA zur Verfügung und erklärt dies schriftlich (s. dazu den in der Anlage befindlichen Vordruck)?
4. Ist das ZSEA das nächstgelegene Zentrum für Seltene Erkrankungen?

Erst wenn alle Fragen mit „ja“ beantwortet werden können, dann sollte der Fragebogen zur Krankheitsgeschichte für ZSEA Patienten (aus dem ZSEA-Internet herunterzuladen (s. Link) oder Kontakt mit dem Lotsen aufnehmen, um ihn sich per Post oder E-Mail zuschicken zu lassen) ausgefüllt werden.

Der Fragebogen umfasst folgenden Themengebiete:

1. Patientendaten
2. Kontaktierungsgrund
3. Aktuelle Beschwerden
4. Krankheitsverlauf
5. Diagnosestellung
6. Diagnoseweg
7. Medikation

Sie sollten den Fragebogen so gut es geht leserlich, sorgfältig und vollständig ausfüllen. Sollte es Punkte geben, die Ihnen wichtig sind, aber nicht aufgenommen wurden, können Sie diese gern separat vermerken.

Darüber hinaus sollten Sie alle (relevanten) Befunde (Arztbriefe, Laboranalysen, genetische Befunde, etc.) zusammenstellen und – ganz wichtig – kopieren. Dies sollte am besten nur einseitig getan werden und Heft- oder Büroklammern sollten möglichst nicht verwandt werden. Sie können die Unterlagen aber gern lochen und heften – bitte aber keine teuren Ordner oder Hefter verwenden, da diese nicht zurückgeschickt werden! Die Reihenfolge der Befunde, ob z.B. chronologisch oder nach Fachrichtungen, bleibt Ihnen überlassen.

Zusätzlich sollten Sie überlegen, ob es Röntgen-, MRT-, CT- oder andere Bilder auf CD oder einem anderen Speichermedium gibt. Diese können Sie gern einreichen, auch im Original. Sie werden in das Krankenhausinformationssystem gespeichert und Ihnen im Nachgang zurückgeschickt, wenn Sie dies angegeben haben. Auch eigene Fotos oder Filme von Krankheitssymptomen sind interessant, allerdings bitte ich Sie, sich bei der Einreichung auf die wirklich notwendigsten zu beschränken. Mengen von mehr als 10 Bildern können in der Regel nicht verarbeitet werden. Eigene Bilder und Filme am besten als File auf CD kopieren und einreichen.

Zusätzlich sollten Sie auf maximal einer Seite beschreiben, wie sich die Beschwerden entwickelt haben und wie das derzeitige Beschwerdebild aussieht.

Dazu sollte auch ein/e Uniklinikums Aachen externe/r ärztliche/r Ansprechpartner/in mit Angabe der Kontaktdaten schriftlich erklären, dass er Ihre Anfrage unterstützt und für Rückfragen zur Verfügung steht. Er/Sie sollte wenn möglich den entsprechenden Vordruck (Anmeldebogen) ausfüllen.

Nach Zusammenstellung der Unterlagen alles am besten **per Post (Datenschutz) an eine Lotse schicken**. Mit dem Zusenden des Materials erklären Sie sich damit einverstanden, dass diese von unseren Ärzten eingesehen werden. Bei Kindern und Jugendlichen unter 18 Jahren sollten beide Elternteile durch Unterschrift auf dem Fragebogen Ihre Einwilligung für die Weiterleitung und Nutzung der Informationen dokumentieren.

Sollten sich Fragen ergeben, steht Ihnen je nach Thema entweder Ihre Fach- oder Hausärztin oder -arzt oder aber der Lotse gern zur Verfügung.

Wir behalten uns vor, unvollständige, fehlerhafte oder unsortierte Anträge zurückzuweisen.

Ebenso bitten wir Sie, zu berücksichtigen, dass wir keine Parallelbearbeitung durchführen, d.h. sollten Sie bereits am Uniklinikum oder an einem anderen ZSE in Behandlung sein, so sollte dies zuerst abgeschlossen werden, bevor Sie an uns herantreten.

## **2. ZSEA - Was kann ich dort erwarten?**

**Generell gilt, sobald Ihr Fall im ZSEA angenommen wurde:**

- Ihr Fall wird ernst genommen!
- Es erfolgt eine genaue Prüfung!
- Sie erhalten in jedem Falle eine Rückmeldung!
- Empfehlungen sind kostenfrei!
- Sie sollten jedoch Geduld mitbringen! (Im Falle eines Notfalls sollten sie nicht das ZSEA kontaktieren, sondern Ihre/n Haus- oder Fachärztin / -arzt bzw. die nächstgelegene Notaufnahme.)

### **und für A) Anfragende mit bekannter Diagnose**

Sie erhalten eine Empfehlung für eine Experteneinrichtung, sei es das ZSEA, ein anderes ZSE oder eine andere Einrichtung. Falls ein Behandlungs- und Forschungszentrum des ZSEA ein Expertenzentrum für die Diagnose ist, erhalten Sie Medizinische Versorgung mit höchster Expertise und besten diagnostischen Möglichkeiten, denn die Uniklinik RWTH Aachen ist ein Krankenhaus der universitären Maximalversorgung. Ggf. erfolgt – Ihr Einverständnis vorausgesetzt – die Anbindung an die neueste Forschung, wenn dies zum Spektrum der Uniklinik RWTH gehört. Auch sind weiterführende Informationen und Hilfe möglich, so etwa die Vermittlung einer Beratung zur Berufswahl.

## **und für B) Anfragende mit unbekannter Diagnose**

Es wird nach diagnostischen Möglichkeiten, die noch nicht geprüft wurden, in enger Abstimmung mit unseren Fachärztinnen und -ärzten gesucht. In der Regel erfolgt eine Empfehlung für eine Kontaktaufnahme zu einer Sprechstunde, Ambulanz und/oder Klinik, in der dies entweder erfolgen kann oder in der bereits neue Methoden eingesetzt werden. Auch hier erfolgt die Behandlung auf höchstem Niveau. Sollten sich durch diese Methodik keine neuen Möglichkeiten ergeben, so wird der Fall ggf. in einer interdisziplinären Fallkonferenz behandelt, in der Ärzt/inn/e/n unterschiedlicher Fachrichtungen den Fall gleichzeitig besprechen und ggf. neue Empfehlungen entwickeln können. Wenn dann die Diagnose gestellt werden konnte und das ZSEA das nächstgelegene Expertenzentrum ist kann die medizinische Behandlung wieder an der Uniklinik RWTH Aachen erfolgen. Sollten wir auch nicht weiter wissen, geben wir Ihnen ggf. eine Empfehlung für eine andere Einrichtung oder zumindest ein abschließendes Statement.

## **Kontakt zum ZSEA**

Bitte berücksichtigen Sie, dass es feste Anrufzeiten gibt und Ihr Anruf außerhalb normalerweise nur per Anrufbeantworter aufgenommen wird. In der Regel gelten folgende Sprechzeiten:

Mittwochs von 9:00 – 11:00 Uhr

Donnerstags von 13:00 – 15:00 Uhr

Freitags von 13:00 – 15:00 Uhr

Zentrale Telefonnummer: 0241 80 38265

Daniela Volk

ZSEA-Ärztin, Patientenlotsin und Fachärztin für Neurologie

[dvolk@ukaachen.de](mailto:dvolk@ukaachen.de)

Margret Niessen

ZSEA-Ärztin, Patientenlotsin und Fachärztin für Allgemeinmedizin/Psychotherapie

[mniessen@ukaachen.de](mailto:mniessen@ukaachen.de)

Dr. rer. nat. Christopher Schippers

Koordinierender Geschäftsführer

[cschippers@ukaachen.de](mailto:cschippers@ukaachen.de)

[www.ZSEA.ukaachen.de](http://www.ZSEA.ukaachen.de)

Postadresse:

Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)

Uniklinik RWTH Aachen

Anstalt des öffentlichen Rechts (AöR)

Pauwelsstraße 30

52074 Aachen