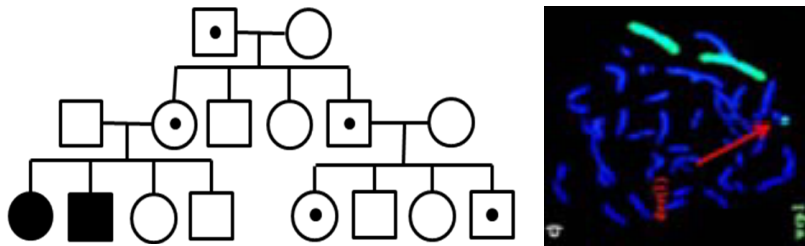


**Forschungs- und Behandlungszentrum  
für syndromale Erkrankungen und kindliche  
Atemregulationsstörungen**

(Schwerpunkte: Imprinting-Erkrankungen, Undine-Syndrom, Ziliopathien, Syndromologie)



Prof. Zerres



Prof. Orlikowsky



Prof. Goecke

Sprecher: Univ.-Prof. Dr. med. Klaus Zerres

Vertr.: Prof. Dr. rer nat. Thomas Eggermann

Institut für Humangenetik (Univ.-Prof. Dr. med. K. Zerres, Prof. Dr. rer. nat. T. Eggermann;  
Dr. med. M. Elbracht, Dr. med. C. Knopp)

Sektion Neonatologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Univ.-Prof. Dr. med. T. Orlikowsky, Dr. med. P. Vaeßen, Dr. med. S. Trepels-Kottek)

Pränatalmedizin, Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe (Univ.-Prof. Dr. med. T. Goecke)

## Inhaltsverzeichnis

1. Kurzfassung .....	3
2. Interdisziplinärer Ansatz .....	4
3. Beteiligte Kliniken und Institute .....	5
4. Spektrum der im Zentrum bearbeiteten Seltenen Erkrankungen .....	8
5. Prozessbeschreibung .....	14
6. Interne Prozesse .....	15
7. Zusammenarbeit mit Patientenselbsthilfegruppen und anderen Netzwerken .....	16
8. Forschungsaktivitäten .....	17
9. Syndromale Erkrankungen in der Lehre .....	18

## 1. KURZFASSUNG

### Hintergrund

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen ZSEA wird von verschiedenen Forschungseinrichtungen und Kliniken getragen, die sich mit der Erforschung, Diagnostik und Behandlung seltener Erkrankungen beschäftigen. Das hier vorgestellte Zentrum für **Forschungs- und Behandlungszentrum für syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen** gliedert sich in das Gesamtkonstrukt des ZSEA ein.

### Indikationen

Das Zentrum konzentriert sich auf seltene angeborene Erkrankungen, insbesondere solchen, die bereits im Mutterleib oder in der Neugeborenen- und Kleinkindperiode auftreten.

Schwerpunkte sind insbesondere Erkrankungen, die im Fokus der Forschung der beteiligten Einrichtungen stehen, z.B.:

- **Imprintingsyndrome**, d.h. Erkrankungen, die Wachstum und Entwicklung betreffen und nicht nur Veränderungen, die das Erbgut betreffen als gemeinsame molekulare Grundlagen haben, sondern auch solche, die übergeordnet sind („epigenetisch“).
- **Ziliopathien**, eine Gruppe von genetisch bedingten Erkrankungen, deren Gemeinsamkeit eine Fehlfunktion der Zilien bzw. der sie tragenden Zellen darstellt. Hier stehen insbesondere Erkrankungen mit Nierenbeteiligung im Vordergrund.
- **Undine-Syndrom**, ein angeborenes zentrales Hypoventilationssyndrom, bei dem die normale autonome Atmungskontrolle fehlt oder gestört ist.
- allgemein: angeborene **Syndrome**, die in Einzelfällen auch vorgeburtlich diagnostiziert werden können. Dabei handelt es sich um Krankheitsbilder, die einheitliche klinische Merkmale aufweisen und verschiedene Organsysteme betreffen.

Weiterhin beschäftigen sich die Arbeitsgruppen im Forschungs- und Behandlungszentrum mit einer Vielzahl weiterer angeborener Erkrankungen und gewährleisten für diese eine interdisziplinäre Versorgung. Auch sind sie vor dem Hintergrund weiterer Forschungs- und Diagnostikschwerpunkte in weitere ZSEA-Bereiche eingebunden (z.B. Seltene Bewegungsstörungen, neuromuskuläre Erkrankungen, Erkrankungen des autonomen Nervensystems und spinale vaskuläre Erkrankungen, Retinopathien und Retinopathie-Syndrome).

## **2. INTERDISZIPLINÄRER ANSATZ**

Die Diagnostik dieser Erkrankungen erfolgt in einem interdisziplinären Ansatz. In Abhängigkeit vom Krankheitsbild fungieren die beteiligten Arbeitsgruppen in enger Zusammenarbeit mit der Geschäftsführung des ZSEA als Vermittler mit dem Ziel einer gerichteten Diagnostik und Therapie. Wesentliche Elemente der Betreuung sind gemeinsame Sprechstunden, das Angebot einer genetischen Beratung für Betroffene und deren Angehörige, gemeinsame Konferenzen und Fortbildungsveranstaltungen sowie die systematische Erfassung der klinischen Daten in Registern. Daneben erfolgt ein permanenter Austausch mit nationalen und internationalen Partnern im entsprechenden Fachgebiet.

### **Verknüpfung von Krankenversorgung und Forschung**

Die erhobenen Patientendaten werden laufend systematisch aufgearbeitet, um Informationen über die Ursachen, deren Spektrum, aber auch die klinische Verläufe der unterschiedlichen Entitäten zu gewinnen.

### **Verankerung in der Lehre**

Erkenntnisse aus der Krankenversorgung und der Lehre werden direkt in die verschiedenen Lehrformate des Modellstudiengangs Medizin an der RWTH Aachen übertragen.

### **Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen**

Das Zentrum hat engen Kontakt mit Vereinigungen der Patientenselbsthilfe. Hierzu gehört z. B. im Themenfeld Imprintingkrankungen die Zusammenarbeit mit den nationalen und internationalen Selbsthilfegruppen (s. Kap. 7).

### **3. BETEILIGTE KLINIKEN UND INSTITUTE**

#### **Institut für Humangenetik**

(Direktor: Univ.-Prof. Dr. Klaus Zerres)

Ein Großteil der angeborenen Erkrankungen hat einen erblichen Hintergrund. Obwohl noch bei weitem nicht allen angeborenen Erkrankungen die molekularen Mechanismen aufgeklärt werden konnten, kann in vielen Fällen bereits jetzt durch die genetische Diagnostik eine Sicherung der klinischen Diagnose erfolgen. Hierdurch unterstützt die genetische Laboranalyse einerseits den Kliniker im Prozess der Diagnosestellung und damit auch in den nachfolgenden Entscheidungen über bestmögliche therapeutische Strategien, andererseits ermöglicht die Aufklärung genetischer Basismechanismen auch eine genaue Aussage zu erblichen Wiederholungsrisiken für Verwandte und Kinder. Nach Aufklärung des einer Erkrankung zugrunde liegenden Basisdefekts stehen Möglichkeiten der prädiktiven Testung z. B. für Angehörige von Patienten, deren Indikation im Rahmen einer umfassenden humangenetischen Beratung erfolgen muss, zur Verfügung.

Gerade zu Erkrankungsbeginn oder bei Mitteilung einer erblichen Erkrankung ergeben sich darüber hinaus häufig viele Fragen, die im Rahmen einer humangenetischen Beratung ausführlich besprochen werden können.

Das Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Aachen bietet das Angebot zur humangenetischen Beratung mit einer Aufklärung über den genetischen Hintergrund und die Möglichkeit und Aussagekraft einer genetischen Laboranalyse im jeweiligen individuellen Erkrankungsfall. Grundlage und Mittelpunkt jeder genetischen Beratung ist das Gespräch zwischen dem Ratsuchenden und dem Berater mit dem Ziel, zum besseren Verständnis und zu einer verantwortlichen Entscheidung über die eigene Lebens- und Familienplanung beitragen zu können.

Das Labor des Instituts ist nach DIN ISO 15189 akkreditiert und verfügt über ein breites und modernes Leistungsspektrum. Der wissenschaftliche Schwerpunkt des Instituts liegt im Bereich der Aufklärung molekularer Basisdefekte seltener Krankheiten, die in den vergangenen Jahren für zahlreiche Erkrankungen gelang. Hierbei kommen auch neuere Techniken wie die des „Next-Generation-Sequencing“ sowie die genetische Panel- und Chipdiagnostik zum Einsatz, die in Kooperation mit anderen führenden wissenschaftlichen universitären Instituten angeboten werden.

Ausgewählte Publikationen der letzten 5 Jahre:

Knopp C, et al. (2015) Syndromic ciliopathies: From single gene to multi gene analysis by SNP arrays and next generation sequencing. Mol Cell Probes. May 21. pii: S0890-8508(15)30005-0.

- Morin G, Bruechle NO et al. (2014) Gain-of-Function Mutation in STIM1 (P.R304W) Is Associated with Stormorken Syndrome. *Hum Mutat* 35(10): 1121-32
- Begemann M, et al. (2015) Paternally Inherited IGF2 Mutation and Growth Restriction. *N Engl J Med.* 373:349-56
- Eggermann T, et al. 2015. Mosaicism and uniparental disomy in prenatal diagnosis. *Trends Mol Med.* 21:77-87
- Wan J et al. (2012) Mutations in the RNA exosome component gene EXOSC3 cause pontocerebellar hypoplasia and spinal motor neuron degeneration. *Nat Genet* 44(6): 704-8

### **Sektion Neonatologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin**

(Leiter: Univ.-Prof. Dr. med. T. Orlikowsky)

Ziel der Einrichtung ist die elternintegrierende, familienzentrierte und entwicklungsfördernde Behandlung von Frühgeborenen und Risikoneugeborenen nach dem neuesten Stand des Wissens, das in Forschung und Lehre weiterentwickelt und vermittelt wird. Dabei sind die Eltern die wichtigsten Partner, die neben dem neugeborenen Kind im Zentrum des Heilauftrages stehen. Die Mitarbeiter der Einrichtung werden in der familienzentrierten Betreuung der Früh- und Neugeborenen und ihrer Familien geschult, d.h. die Sektion trägt wesentlich zur Weiterentwicklung der medizinischen Berufsbilder und neuer Handlungsoptionen im Stationsalltag bei. Die Eltern werden früher und umfassender in die Pflege und Betreuung ihrer Kinder einbezogen, sie werden als die künftigen und natürlichen Experten für ihr Kind gesehen und geschult, und können schon während des Klinikaufenthaltes eigenständig Verantwortung für ihr Kind übernehmen.

#### Ausgewählte Publikationen der letzten 5 Jahre:

- Heimann K, Schoberer M, Posielek J, Fitzner C, Orlikowsky T. The ratio of abdominal circumference and body weight--an objective parameter for the daily ward round in a NICU? *Klin Padiatr.* 2014 Apr;226(2):72-5
- Heimann K, Ebert AM, Abbas AK, Heussen N, Leonhardt S, Orlikowsky T. Thermoregulation of Premature Infants during and after Skin-to-Skin Care. *Z Geburtshilfe Neonatol.* 2013 Dec;217(6):220-4
- Heimann K, Heussen N, Vaeßen P, Wallmeier C, Orlikowsky T, Wenzl TG. Basic values for heart and respiratory rates during different sleep stages in healthy infants. *Biomed Tech (Berl).* 2013 Feb;58(1):27-34
- Heimann K, Vaessen P, Peschgens T, Stanzel S, Wenzl TG, Orlikowsky T. Impact of skin to skin care, prone and supine positioning on cardiorespiratory parameters and thermoregulation in premature infants. *Neonatology.* 2010 Jun;97(4):311-7.

## **Pränatalmedizin, Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe**

(Leiter: Univ.-Prof. Dr. T. Goecke)

Die Pränatalmedizin umfasst die vorgeburtliche Diagnostik, Beratung und Therapie. Hierunter fallen alle Untersuchungen, mit denen Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen des Ungeborenen erkannt werden können.

Neben den Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik (DEGUM II der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin, d.h. eine weiterführende sonographische Diagnostik, die schwerpunktmäßig der Erkennung fetaler Entwicklungsstörungen dient) bietet die Klinik alle Vorteile eines Perinatalzentrums der höchsten Versorgungsstufe (Level I), inkl. Diagnostik und die weitere Betreuung unter der Geburt und in der Phase danach. Ein wichtiger Punkt der Abteilung ist die sorgfältige Information vor einer Untersuchung und ebenso die individuelle Beratung und Betreuung: Alle Untersuchungen und sich daraus ergebenden Befunde werden auch mit den externen beteiligten Kollegen besprochen.

Im Mittelpunkt der Pränataldiagnostik steht die Sonografie/Ultraschall mit zertifizierten Experten sowie modernem Gerätepark. Daneben sind die individuelle Risikoeinschätzung sowie interdisziplinäre Beratung vor allem von sonografischen Auffälligkeiten ein weiterer Schwerpunkt der Pränatalmedizin.

Hauptziel der Pränatalmedizin ist es, Erkrankungen oder Entwicklungsverzögerungen des Ungeborenen möglichst früh zu erkennen. Ggf. kann schon während der Schwangerschaft eine Behandlung begonnen und die Geburt mit den Kinderärzten gemeinsam geplant werden.

### Ausgewählte Publikationen der letzten 5 Jahre:

Tzschoppe A, Riedel C, von Kries R, Struwe E, Rascher W, Dörr HG, Beckmann MW, Schild RL, Goecke TW, Flyvbjerg A, Frystyk J, Dötsch J. Differential effects of low birthweight and intrauterine growth restriction on umbilical cord blood insulin-like growth factor concentrations. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2015 Jun 28. doi: 10.1111/cen.12844

Walenda T, Diener Y, Jost E, Morin-Kensicki E, Goecke TW, Bosio A, Rath B, Brümmendorf TH, Bissels U, Wagner W. MicroRNAs and Metabolites in Serum Change after Chemotherapy: Impact on Hematopoietic Stem and Progenitor Cells. *PLoS One*. 2015 May 29;10(5):e0128231

Wünsche S, Jüngert J, Faschingbauer F, Mommsen H, Goecke T, Schwanitz K, Stepan H, Schneider H. Noninvasive Prenatal Diagnosis of Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia by Tooth Germ Sonography. *Ultraschall Med*. 2015 Aug;36(4):381-385

#### 4. SPEKTRUM DER IM ZENTRUM BEARBEITETEN SELTENEN ERKRANKUNGEN

Übersicht über die im Forschungs- und Behandlungszentrum abgebildeten Syndrome. Eine Auflistung der einzelnen Erkrankungen findet sich im Kapitel Krankenversorgung.

Erkrankungsgruppe	Beispiele für Erkrankungen	Betroffene Organsysteme/klinische Merkmale	Ansprechpartner
Imprinting-Erkrankungen	Prader-Willi-Syndrom, Angelman-Syndrom, Silver-Russell-Syndrom	Wachstum, Stoffwechsel, geistige Entwicklung	Prof. Eggermann, Dr. Elbracht
Ziliopathien	Autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung; Meckel-Gruber-Syndrom; Joubert-Syndrom, Bardet-Biedl-Syndrom, Nephronophthise	In Abhängigkeit der Erkrankung verschiedene Organmanifestationen: Zystische Nierenveränderungen können bei allen Erkrankungen auftreten, weitere Auffälligkeiten: ZNS-Strukturanomalien (Kleinhirnwurmagenesie, Okzipitale Enzephalozelle), Skelettauffälligkeiten (Polydaktylie), Leberfibrose, Stoffwechselstörung (Adipositas)	Prof. Zerres, Dr. Knopp
Undine-Syndrom		Erkrankung des zentralen Nervensystems, bei der die normale autonome Atmungskontrolle fehlt oder gestört ist	Prof. Orlikowsky, Dr. Vaeßen, Dr. Trepels-Kottek
Angeborene Syndrome		Wachstum, innere Organe (Herz, Niere), Gesichtsauffälligkeiten, Skelett, geistige Entwicklung	Prof. Zerres, Prof. Goecke, Dr. Elbracht, Dr. Knopp



### Imprintingsyndrome

Ansprechpartner: Prof. Eggermann, Dr. Elbracht; Institut für Humangenetik, Tel.: 0241 8080178

Erkrankung	ICD10	OMIM	Literatur/Links
Prader-Willi-Syndrom	Q87.1	616222	www.imprinting-disorders.eu
Angelman-Syndrom	Q93.5	105830	
Silver-Russell-Syndrom	Q87.1	180860	
Beckwith-Wiedemann-Syndrom	Q87.3	602631	
Temple-Syndrom	Q99.-	616222	
Kagami-Ogata-Syndrom	Q99.-	608149	
Transienter neonataler Diabetes mellitus	E13.-	601410	
Pseudohypoparathyroidismus I	E20.1	603233	

### Ziliopathien

Ansprechpartner: Prof. Zerres, Dr. Ortiz Brüchle, Dr. Knopp; Institut für Humangenetik, Tel.: 0241 8080178

Erkrankung	ICD10	OMIM	Literatur/Links
Autosomal-rezessive Zystennieren (ARPKD)	Q61.1	263200	<a href="http://www.ukaachen.de/fileadmin/files/institute/humangenetik/Molekulardiagnostische_Diagnostik/Homepage-Information_ARPKD.pdf">http://www.ukaachen.de/fileadmin/files/institute/humangenetik/Molekulardiagnostische_Diagnostik/Homepage-Information_ARPKD.pdf</a> <a href="http://www.humgen.rwth-aachen.de/">http://www.humgen.rwth-aachen.de/</a> <a href="https://www.aregpkd.org/">https://www.aregpkd.org/</a>
Meckel-Gruber-Syndrom (MKS)	Q61.9	249000 und weitere	<a href="http://www.ukaachen.de/fileadmin/files/institute/humangenetik/Meckel-Gruber-Syndrom__MKS_.pdf">http://www.ukaachen.de/fileadmin/files/institute/humangenetik/Meckel-Gruber-Syndrom__MKS_.pdf</a> Knopp C, Rudnik-Schöneborn S, Eggermann T, Bergmann C, Begemann M, Scho-

			<p>ner K, Zerres K, Ortiz Brüchele N.</p> <p>Syndromic ciliopathies: From single gene to multi gene analysis by SNP arrays and next generation sequencing.</p> <p>Mol Cell Probes. 2015 May 21. pii: S0890-8508(15)30005-0.</p>
Joubert-Syndrom und assoziierte Erkrankungen (JS/JSRD)	Q04.9	213300 und weitere	<p><a href="http://www.ukaachen.de/fileadmin/files/institute/humangenetik/Molekulardiagnostische_Diagnostik/Homepage-Information_JS.pdf">http://www.ukaachen.de/fileadmin/files/institute/humangenetik/Molekulardiagnostische_Diagnostik/Homepage-Information_JS.pdf</a></p> <p>Knopp C, Rudnik-Schöneborn S, Eggermann T, Bergmann C, Begemann M, Schoner K, Zerres K, Ortiz Brüchele N.</p> <p>Syndromic ciliopathies: From single gene to multi gene analysis by SNP arrays and next generation sequencing.</p> <p>Mol Cell Probes. 2015 May 21. pii: S0890-8508(15)30005-0.</p>
Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)	Q87.8	209900 und weitere	<p><a href="http://www.ukaachen.de/fileadmin/files/institute/humangenetik/Molekulardiagnostische_Diagnostik/Homepage-Information_BBS.pdf">http://www.ukaachen.de/fileadmin/files/institute/humangenetik/Molekulardiagnostische_Diagnostik/Homepage-Information_BBS.pdf</a></p> <p>Knopp C, Rudnik-Schöneborn S, Eggermann T, Bergmann C, Begemann M, Schoner K, Zerres K, Ortiz Brüchele N.</p> <p>Syndromic ciliopathies: From single gene to multi gene analysis by SNP arrays and next generation sequencing.</p> <p>Mol Cell Probes. 2015 May 21. pii: S0890-8508(15)30005-0.</p>
Nephronophthise (NPH)	N11.8	256100 und weitere	<p><a href="https://www.nephreg.de/">https://www.nephreg.de/</a></p>

### Undine-Syndrom

Ansprechpartner: Prof. Dr. Thorsten Orlikowsky, Sektion Neonatologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Tel.

Erkrankung	ICD10	OMIM	Literatur/Links
Undine-Syndrom	G47.3	209880	S3-Leitlinie Nicht erholsamer Schlaf/Schlafstörungen der Deutschen Gesellschaft für Schlaforschung und Schlafmedizin (DGSM). In: AWMF online (Stand 2009)

### Syndrome

Ansprechpartner: Prof. Zerres, Dr. Elbracht, Dr. Knopp; Institut für Humangenetik, Tel.: 0241 8080178

#### 1) Kindliche Atemregulationsstörungen:

Beispiel Undine-Syndrom

Ansprechpartner/-innen

Prof. Dr. T. Orlikowsky

Tel.: 0241 80-89752

torlikowsky@ukaachen.de

Dr. Sonja Trepels-Kottek

Tel.: 0241 80-89752

strepels-kottek@ukaachen.de

Dr. Peter Vaeßen

Tel.: 0241 80-89738

pvaessen@ukaachen.de

2) Imprintingkrankungen:

Beispiele Silver-Russell-Syndrom, Beckwith-Wiedemann-Syndrom, Angelman-Syndrom

Ansprechpartner/-innen

Dr. Miriam Elbracht

Tel.: 0241 80-80178

mielbracht@ukaachen.de

apl. Prof. Dr. Thomas Eggermann

Tel. 0241 80-88008

teggermann@ukaachen.de

3) Ziliopathien:

Zystennieren, Meckel-Syndrom, Joubert-Syndrom

Ansprechpartner/-innen

Prof. Dr. Klaus Zerres

Tel.: 0241 80-80179

kzerres@ukaachen.de

Dr. Cordula Knopp

Tel.: 0241 80-89268

cknopp@ukaachen.de

4) Syndromale Erkrankungen:

Meckel-Gruber-Syndrom, VACTERL-Syndrom, Apert-Syndrom, CHAOS-/Fraser-Syndrom, Prune-Belly-Syndrom, DiGeorge-Syndrom, Oro-fazio-digitales Syndrom, u.a.

Ansprechpartner

Ansprechpartner/-innen

Prof. Dr. Klaus Zerres

Tel.: 0241 80-80179

kzerres@ukaachen.de

Dr. Miriam Elbracht

Tel.: 0241 80-80178

mielbracht@ukaachen.de

Dr. Cordula Knopp

Tel.: 0241 80-89268

cknopp@ukaachen.de

Prof. Dr. Tamme Goecke

Tel.: 0241 80-80076

tgoecke@ukaachen.de

## 5. PROZESSBESCHREIBUNG

Vorbemerkung: Patienten mit seltenen syndromalen Erkrankungen leiden unter einer Vielzahl von Beschwerden, die oft Teil eines Krankheitsbildes sind und viele Organsysteme betreffen können. Durch diese teilweise unspezifischen und überlappenden Merkmale kann die Diagnosefindung wesentlich erschwert sein. Es werden drei unterschiedliche Szenarien des Patientenkontakts zwischen Betroffenen und dem Zentrum definiert:

### 1. Diagnose unbekannt – Erstvorstellung

Patienten melden sich in der Regel nach dem jeweils dominierenden Symptom direkt in der spezifischen Facheinrichtung am UKA oder im Institut für Humangenetik (Syndromverdacht, Familienbelastung) an oder werden von niedergelassenen Kollegen an eine der Institutionen des Zentrums überwiesen.

Hier erfolgt die Basisuntersuchung sowie entsprechende Spezialuntersuchungen, die entweder bereits eine sichere Diagnosestellung erlauben oder aber die Notwendigkeit ergeben, weitere Fachgebiete zu Rate zu ziehen. Besteht der Verdacht auf einen genetischen Hintergrund der Erkrankung wird dem Betroffenen und der Familie ermöglicht, die genetische Beratung in Anspruch zu nehmen und ggf. eine molekulargenetische Klärung der Diagnose zu erhalten. Patienten werden mit deren Zustimmung in ein Register aufgenommen, in dem die wichtigsten klinischen Daten erfasst werden. Die Befunde der Patienten werden in regelmäßigen Konferenzen der beteiligten Einrichtungen besprochen.

### 2. Diagnose bekannt – 2. Meinung

Nicht selten möchten Patienten überprüfen lassen, ob die auswärts gestellte Diagnose richtig ist bzw. erweitert werden muss. Die Patienten melden sich typischerweise symptomzentriert, oder im Falle komplexer Syndrome häufig primär in der Humangenetik. Hier werden die Befunde gesichtet und nach Bedarf Zusatzuntersuchungen selbst durchgeführt oder beauftragt. Die Befunde werden mit den Partnern im Zentrum diskutiert und es wird die auswärts gestellte Diagnose entweder bestätigt oder revidiert. Es erfolgt dann eine ausführliche Beratung des Betroffenen.

### 3. Diagnose bekannt – Verlaufskontrolle

In diesen Fällen werden die morphologischen und funktionellen Befunde in ihrem Verlauf dokumentiert und es erfolgt eine Einschätzung ob neben den bisherigen zusätzliche Maßnahmen erforderlich sind. Nach Bedarf werden weitergehende Untersuchungen selbst durchgeführt oder in Auftrag gegeben.

## **6. INTERNE PROZESSE**

### **Zentrumskonsile und Fallkonferenzen**

Jeder Fall, der neu aufgenommen wird, wird in Abhängigkeit von der klinischen Symptomatik und erblichen Komponente von den beteiligten Institutionen im Zentrum gemeinsam besprochen (Konsil, Fachkonferenzen). Es werden kontinuierlich Fragen des Ablaufs der interdisziplinären Betreuung diskutiert, Lösungen erarbeitet und umgesetzt.

Die Fallkonferenzen werden aufgrund ihres Fortbildungscharakters bei der Ärztekammer als Fortbildungsveranstaltungen angemeldet und zertifiziert. Ggf. werden externe Gäste als Referenten dazu eingeladen.

### **Informationsstruktur**

Die beteiligten Einrichtungen sind über das klinikumsinterne Medico-Informationssystem verbunden, das einen digitalen Austausch von Patienten-Dokumenten und -dateien ermöglicht.

**7. ZUSAMMENARBEIT MIT PATIENTENSELBSTHILFEGRUPPEN UND ANDEREN NETZWERKEN**

Das Forschungszentrum arbeitet mit vielen Selbsthilfegruppen zusammen, Mitglieder des Zentrums sind teilweise als wissenschaftliche Berater in deren Strukturen eingebunden.

<b>Erkrankung</b>	<b>Selbsthilfegruppe</b>
Prader-Willi-Syndrom	<a href="http://www.prader-willi.de/">http://www.prader-willi.de/</a>
Silver-Russell-Syndrom	<a href="http://www.bkmf.de">www.bkmf.de</a>
Angelman-Syndrom	<a href="http://www.angelman.de/">http://www.angelman.de/</a>
Beckwith-Wiedemann-Syndrom	In Zusammenarbeit mit BKMF ( <a href="http://www.bkmf.de">www.bkmf.de</a> ) Im Aufbau, bitte Kontakt zu Prof. Eggermann aufnehmen
Undine-Syndrom	<a href="http://www.undinesyndrom.de/">http://www.undinesyndrom.de/</a>

Über gemeinsame Projekte besteht ein enger Austausch zwischen Selbsthilfegruppen und den im Forschungszentrum kooperierenden Einrichtungen.

Wichtige Internetseiten

Orphanet <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE>

ACHSE e.V. <http://www.achse-online.de/>



## **8. FORSCHUNGSAKTIVITÄTEN**

### **Institut für Humangenetik**

Der wissenschaftliche Schwerpunkt des Instituts liegt im Bereich der Aufdeckung bislang unbekannter genetischer Ursachen seltener Erkrankungen. Hierbei kommen auch neuere Techniken wie die des „Next-Generation-Sequencing“ sowie die genetische Panel- und Chipdiagnostik zum Einsatz, die im Austausch gemeinsam mit anderen führenden wissenschaftlichen Einrichtungen für Ziliopathien, Imprintingkrankungen und Neuromuskuläre Erkrankungen angeboten werden (s. hierzu auch Homepage des Instituts: <http://www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-humangenetik.html>).

### **Sektion Neonatologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin**

Frühgeborene sollen sich nach der Entlassung in ihrer Entwicklung nicht von normal geborenen Kindern unterscheiden. Daran knüpfen sich eine Menge Fragen, die bis heute nicht beantwortet sind. Die Verpflichtung als universitäre Kinderklinik ist es, diese Fragen zu formulieren und unseren Beitrag zur Lösung der vielfältigen Probleme zu leisten und auf klinischem wie auch grundlagenwissenschaftlichem Niveau zu forschen. Hierzu gehören nationale und internationale Kooperationen auf allen Ebenen einschließlich der Etablierung von Strukturen zur nachhaltigen Umsetzung von Ergebnissen.

## 9. SYNDROMALE ERKRANKUNGEN IN DER LEHRE

Das Medizinstudium an der RWTH Aachen ist in Form eines Modellstudiengangs etabliert. Wesentliche Elemente dieses Studiengangs sind die frühe Einführung in klinische Fragestellungen und damit die Aufhebung der Trennung von Vorklinik und Klinik sowie der interdisziplinäre Unterricht unter Verzicht auf Fächergrenzen. So erfolgt der klinische Unterricht unter dem Aspekt von Organsystemen. Vor dem Hintergrund der bereits pränatal bzw. neonatal auftretenden Symptome vieler syndromaler Erkrankungen sind die beteiligten Einrichtungen in mehrere Blockunterrichte eingebunden (z.B. Wachstum, Altern, Onkologie).

Klinische Fälle werden im Rahmen des problemorientierten Lernens („POL Kurs“) mit den Studierenden diskutiert.

Im Rahmen der Hauptvorlesung Humangenetik, die für alle Studenten der Humanmedizin im Sommersemester angeboten wird, nehmen die verschiedenen Syndrome aufgrund ihrer Bedeutung in der humangenetischen Beratung und Patientenversorgung einen hohen Stellenwert ein. Regelmäßig erfolgt in diesem Rahmen eine Patientenvorstellung, die gemeinsam mit Patienten und ihren Angehörigen organisiert wird und ein Gespräch des Dozenten mit einem Betroffenen selbst umfasst.

Die Neonatologie ist wichtiger Teil der Ausbildung von Medizinstudenten, Kinderärzten, Kinderkrankenschwestern und Physiotherapeuten und vor allem der spezialisierten Weiterbildung der Kinderkrankenschwestern in der Intensivkinderkrankenpflege und der Fachärzte für Kinder- und Jugendmedizin zum Neonatologen. Die Abteilung hat die Möglichkeit, ihre fachlichen Inhalte in allen denkbaren Facetten auf höchstem Niveau zu vermitteln. Sie ist dafür verantwortlich, dass die Qualität der medizinischen Versorgung in unserem Fach erhalten bleibt, indem die Inhalte berufs- und elternorientiert lehren und weitergegeben werden.