



Olaf Riess

Zentrum für Seltene Erkrankungen Der Weg zur Diagnose



 Institut für
Medizinische Genetik und
Angewandte Genomik

Deutschland
Land der Ideen



Ausgewählter Ort 2011

ca 6 Mio Patienten mit Diabetes in D

Diabeteszentren in D



- D** Zertifiziertes Diabeteszentrum Diabetologikum DDG mit diabetespezifischem Qualitätsmanagement
- Z** Zertifiziertes Diabeteszentrum DDG
- K** Klinik für Diabetespatienten geeignet
- F** Fußbehandlungseinrichtung DDG
- 1+2 Behandlungseinrichtungen für Typ 1 und 2-Diabetes
- 2 Behandlungseinrichtungen für Typ 2-Diabetes
- P Behandlungseinrichtungen für Kinder und Jugendliche (Pädiatrie)
- a ambulant
- s stationär
- a+s ambulant und stationär

Dresden allein 8 Spezialeinrichtungen

Deutsche Zentren für Diabetesforschung: 5

ca 350.000 Patienten mit M. Parkinson in D

Kompetenznetz Parkinson



Weitere 17 Fachkliniken in D

Plus Schön Kliniken, plus Gertrudis plus plus

7 dt Zentren für Gesundheitsforschung mit Fokus auf PD

3 – 4 Mio Patienten mit einer Seltenen Erkrankung in D

Anzahl der finanzierten ZSEs und Forschungszentren für
SE in D:



Versorgungssituation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen: Diagnostikhürde 1:

Wohin wenden?





Lübecker Zentrum für seltene Erkrankungen



Zentrum für Seltene Erkrankungen
Medizinische Hochschule Hannover



Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen



Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn



ZENTRUM FÜR
UNERKANNTE
KRANKHEITEN
Marburg



FRSE
Frankfurter Referenzzentrum
für Seltene Erkrankungen



UNIVERSITÄTSmedizIN.
MAINZ



NETZWERK
SELTENE ERKRANKUNGEN
BADEN-WÜRTTEMBERG
UNIVERSITÄTSMEDIZIN ULM



Freiburg Zentrum für
Seltene Erkrankungen



Care-for-Rare Foundation
Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen



erkennen verstehen heilen

Stand International

- ▶ Frankreich: hat bereits 2.Nationalplan abgeschlossen,
Gesamtumfang 180 Mio €
 - ▶ über 131 Referenzzentren
 - ▶ 501 Kompetenzzentren
 - ▶ 227 klinische Trials
 - ▶ 158 Forschungsnetzwerke zu SE
 - ▶ 49 grosse nationale Initiativen zu SE
 - ▶ für 23 Krankheitsgruppen gibt es Care Pathways,
dafür allein 10 Mio € pro Jahr über 5 Jahre
- ▶ Spanien: 132 CSU Referenzzentren für 35 Krankheitsgruppen
- ▶ Belgien: 18 Mio € pro Jahr
- ▶ USA: Office for Rare Disease Research seit 1993 (!)
 - ▶ Genetic and Rare Diseases Information Center seit 2002
 - ▶ “Undiagnosed Disease Network” 145 Mio \$ (7 Jahre)



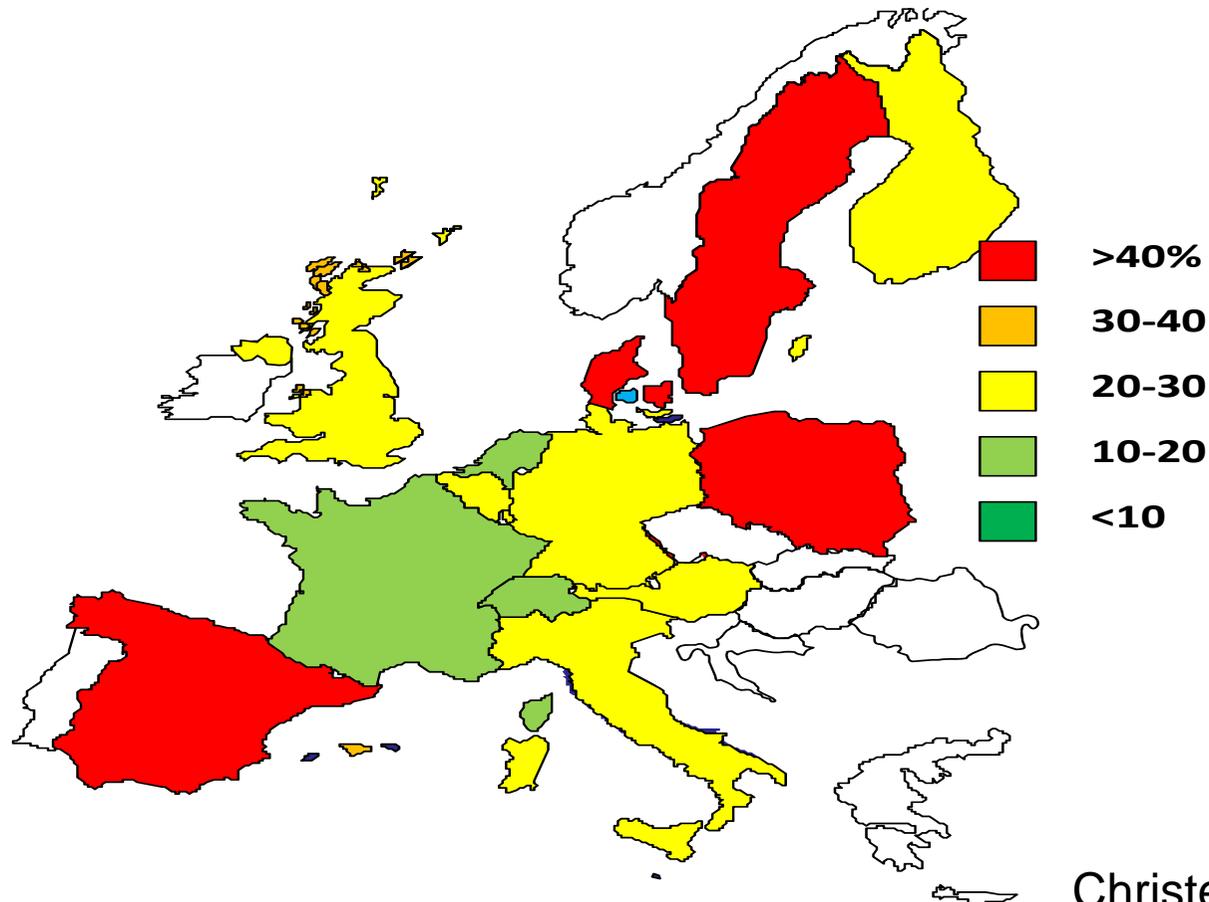
- **6.000 bis 8.000 verschiedene seltene Erkrankungen**
- **In Deutschland gibt es ca. 4 Millionen Betroffene. In der EU sind es ca. 30 Millionen Betroffene**
- **Die Probleme der Patienten:**
 - **Lange Zeit bis zur Diagnose**
 - **Wenig Experten und Zentren**
 - **Keine Versorgungsstruktur**
 - **Kaum/keine Therapien**

Zeit zwischen Auftreten der ersten Symptome und Erhalt der richtigen Diagnose

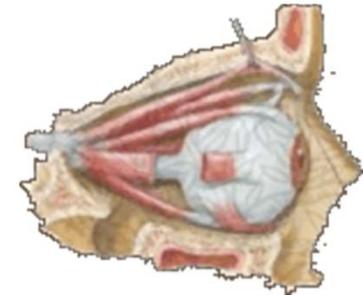
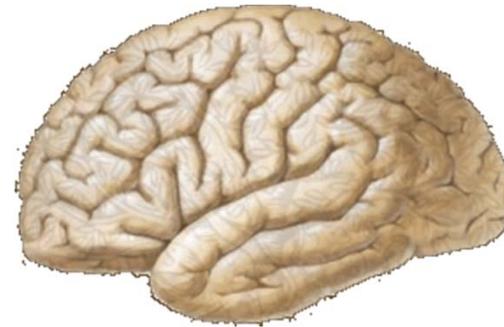
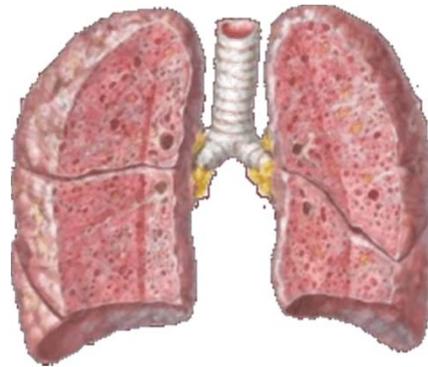
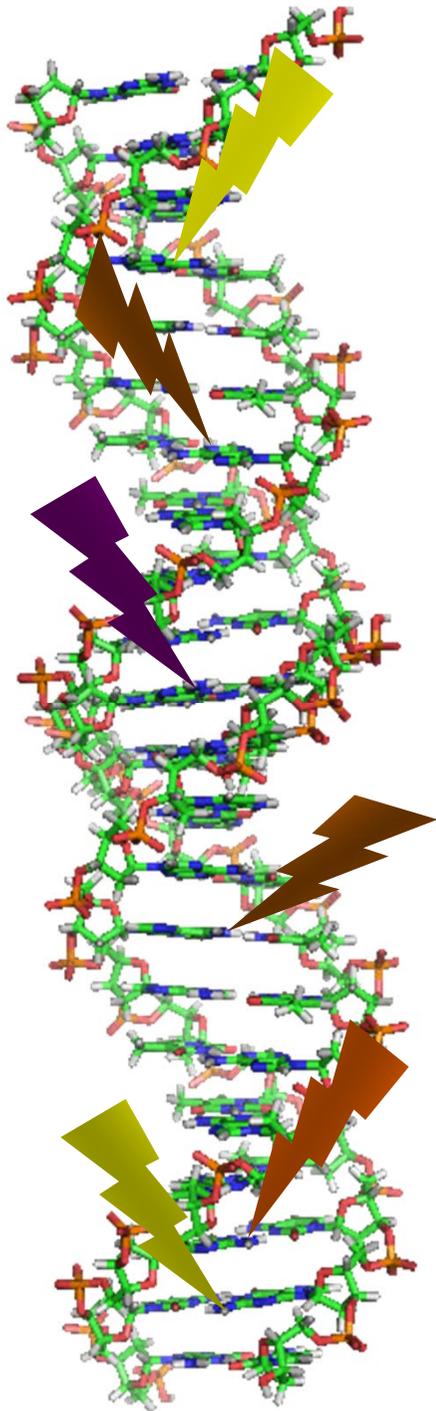
Krankheit	50% der Erkrankten	75% der Erkrankten
Mucoviszidose	1,5 Monate	15 Monate
Tuberöse Sklerose	4 Monate	3 Jahre
Duchenne	12 Monate	3 Jahre
Morbus Crohn	12 Monate	5,8 Jahre
Prader-Willi	18 Monate	6,1 Jahre
Marfan	18 Monate	11,1 Jahre
Fragiles X	2,8 Jahre	5,3 Jahre
Ehlers Danlos	14 Jahre	28 Jahre

Anzahl der konsultierten Ärzte (13 Länder, 8 Erkrankungen)

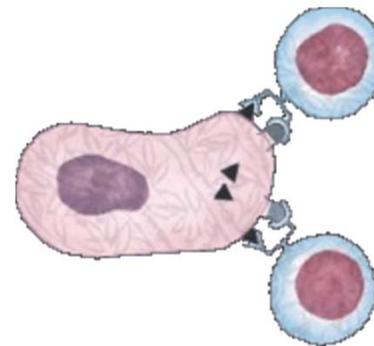
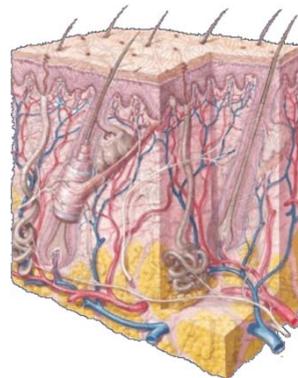
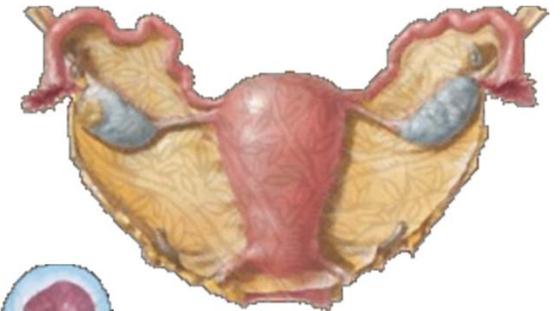
Prozentzahl der Erkrankten, die angegeben haben, mehr als 5 Ärzte konsultiert zu haben, um eine Diagnose zu erhalten



Christel Nourissier, EURORDIS



**Patienten mit
unklarer
Diagnose**



**80% der Seltenen Erkrankungen
sind genetisch bedingt!**

Diagnostikhürde:

Stationäre Patienten

Routine „work up“ im Krankenhaus

- Klinische Untersuchung
- Routine Blut- und Urintests
- Bildgebung
- Biopsien

Wo passt hier die Genetik rein ?

„Traditional genetic diagnosis“

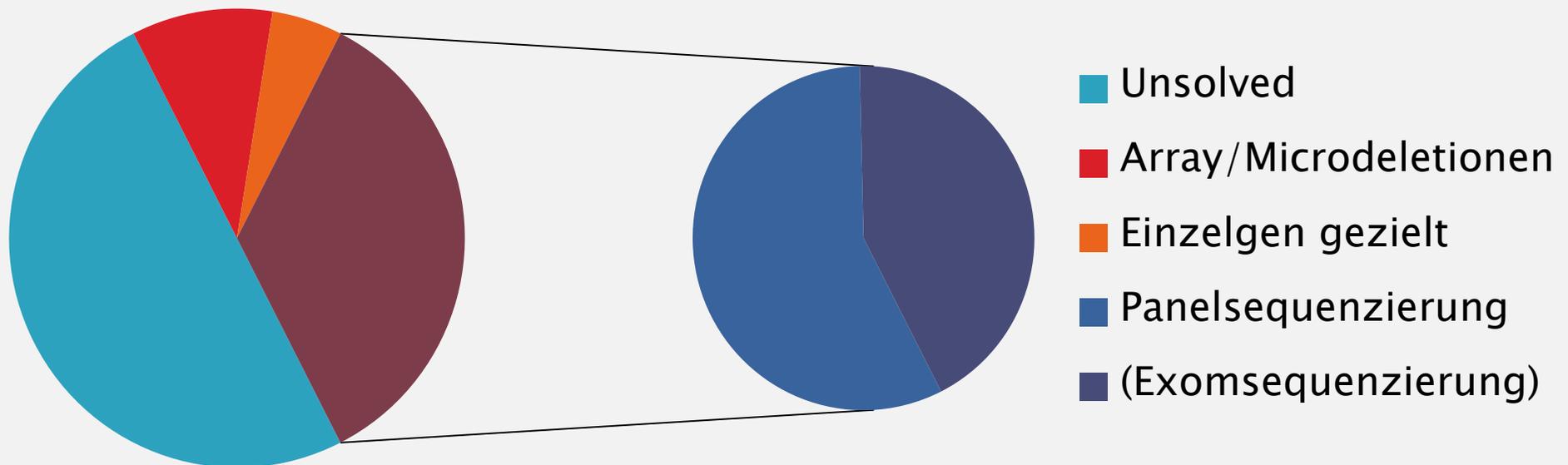


Not integrated in in-patient care and treatment

„Century of the Genome“

- ▶ Neueste Sequenziertechnologien („Next Generation Sequencing“) ermöglichen für viele Patienten ein **klareres Krankheitsmanagement** und sind **Grundlage für therapeutische Intervention** für zahlreiche seltene, sonst nicht aufgedeckte Krankheitsbilder bzw. für eine individualisierte Therapie

Diagnostik "Geistige Behinderung"



Diagnostikhürden: Abrechnung

- ▶ Abrechnung
 - „kleines Panel“ ca 4 Gene, <25 kb, 2600€
 - „großes Panel“ > 25 kb, nur nach Beantragung bei Kasse: Bewilligungsquote <<10%, 3100€
- ▶ Exom (alle 23.000 Gene) nicht abrechenbar

- Ataxien:	>	140 Gene
- Paraplegien:	>	110 Gene
- Geistige Behinderung:	>	1000 Gene
- Muskelerkrankungen:	>	150 Gene
- Polyneuropathien:	>	330 Gene (5600 exons)
- Ciliopathien:	>	258 Gene (4700 exons)
- Retinitis pigmentosa:	>	60 Gene (800 exons)

Notwendig?

Health insurance companies:

We do not need genetic analysis at all, as they have limited diagnostic value for treatment, and family testing is not a declared goal of the insurance.

Therapeutic relevance ?

Beispiel 1

A new role of Medical Genetics in clinical guiding

- Kind mit entzündlichen Darmerkrankungen ähnlich wie Morbus Crohn, aber schneller progredient und deutlich schwerer Verlauf.
- 3 Jahre durchgehende stationäre Aufenthalte, **mehr als 100 chirurgische Eingriffe** und klinische Konsultationen mit Ärzten weltweit!
- Wöchentliche „clinical care meetings“
- **WES identifizierte eine XIAP Mutation**, nicht bekannt für entz. Darmerkrankungen, sondern für eine **hämophagozytische Lymphohistozytose (HLH)**. Leberbiopsie, Darmbiopsie und andere Knochenmarksanalysen ergaben keine Hinweise für eine aktive HLH
- Dennoch da XIAP Mutationen/HLH mit einer sehr geringen Überlebenschance einhergehen, wurde eine hämopoetische Stammzelltransplantation durchgeführt
- **nach 5 Monaten war das Kind praktisch geheilt !**

Necessary!

Olaf Riess, Medizinische

Worthey et al. 2011 „XIAP deficiency in inflammatory bowel disease“ Genet Med

Beispiel 2

Verhinderung einer unnötigen Therapie

- 3jahre alter Junge mit Leberfunktionsstörungen (erhöhte Leberwerte, Lebervergrößerung)
- √ Durch die Inhibierung von mehreren Disaccharidasen
- ∩ verursacht Miglustat bei den meisten Patienten Durchfall (in einer Studie 84 %),
∩ Gewichtsverlust (64 %), Blähungen (43 %) und Bauchschmerzen (40 %).
∩ Weitere häufige Nebenwirkungen betreffen das Nervensystem.
∩ Dazu gehören Tremor (29 %), Parästhesien (10 %) und Amnesien (6 %).
- Trotzdem: NP-C wurde als Verdachtsdiagnose weiterhin angenommen und **Miglustate Behandlung initiiert**

Glycogenspeicherkrankheit Typ 6 (GSD6)

CATEGORY	SUBCATEGORY	FEATURES
Inheritance	-	Autosomal recessive 
Growth	Height	Growth retardation as children Final adult height normal
Abdomen	Liver	Hepatomegaly Increased liver glycogen content
Metabolic Features	-	Hypoglycemia
Laboratory Abnormalities	-	Hepatic phosphorylase deficiency Variable hyperlipidemia Variable hypoglycemia No lactic acidosis No hyperuricemia
Miscellaneous	- 	Presentation in early childhood Hepatomegaly improves with age and disappears around puberty
Molecular Basis	-	Caused by mutation in the liver glycogen phosphorylase gene (PYGL)

Beispiel 3

A new role of Medical Genetics in clinical guiding

- NGS Diagnostik in einem Kind mit geistiger Behinderung, Epilepsie und Leberversagen
- **Lebertransplantation wurde geplant**
- WES ergab 2 **TWINKLE** Mutationen: Progrediente neurologische Erkrankung mit Leberbeteiligung
- Lebertransplantation hätte keinen Therapieerfolg gebracht, Leber erneut betroffen
- **Ärzte und Eltern entschieden sich wegen der schlechten Prognose gegen eine Lebertransplantation**
- Kind starb 6 Monate später
- ein anderes Kind hatte die Chance auf eine neue Leber.....

Necessary!

Go et al. 2012: Next-generation sequencing facilitates the diagnosis in a child with twinkle mutations causing cholestatic liver failure. J Pediatr Gastroenterol Nutr 54:291-4

Beispiel 4

A new role of Medical Genetics in clinical guiding WES/NGS verhindert zahlreiche unnötige Diagnostik

- 24 alter Patienten verwandter Eltern,
- Bruder ebenfalls betroffen, seit 19.Lj Gangstörungen
- Progrediente Hörstörung,
- Sensibilitätsverluste und reduziertes Temperaturempfinden der Beine

Diagnostisches follow up:

- mehrere MRTs
- Nervenleitgeschwindigkeit
- genetisch
 - HSMN ausgeschlossen
 - Friedreich ausgeschlossen
 - Microarray
 - Taubheit: GJB2, GJB6, SLC26A4
 - Ataxie SYNE1 (SCAR8: 148 Exons!)

Beispiel 4

A new role of Medical Genetics in clinical guiding
WES/NGS verhindert zahlreiche unnötige Diagnostik

Diagnostisches follow up: Ataxie Panel 128 Gene

p.Arg265Cys **C10orf2 = TWINKLE** homozygote Veränderung

AR IOSCA, **early onset, normalerweise vor dem 2. Lj**

Muskuläre Hypotonie

Athetose

Verlust der tiefen Sehnenreflexe

Hörverlust

(Ophthalmoplegie, Optikusatrophie)

(Epileptische Encephalopathie)

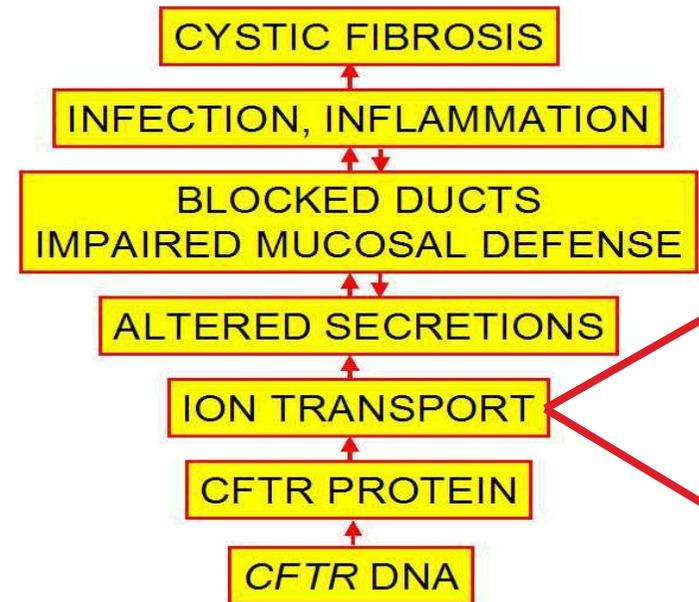
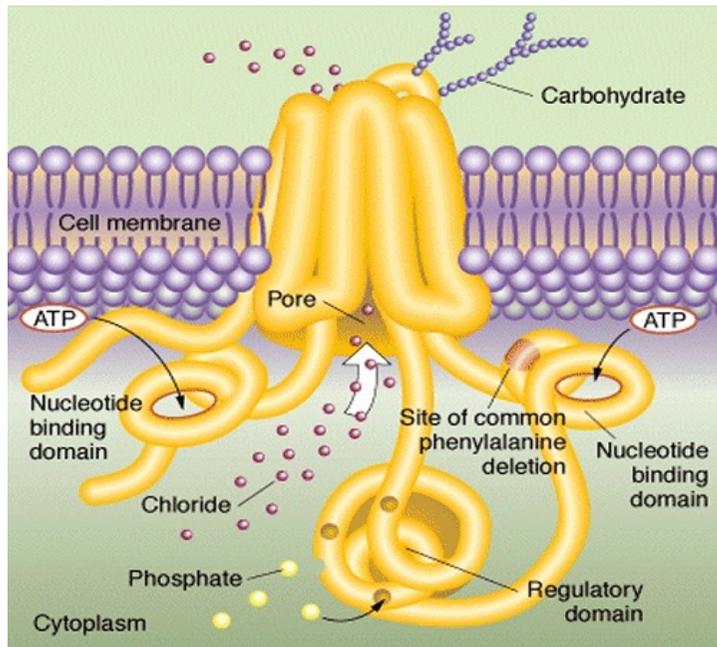


**Cave: bei epileptischen Anfällen keine Valproatgabe:
führt zu Leberschäden!**

**Genetik notwendig für
Therapieentscheidung?
Einfluss der Mutation**

Beispiel 5

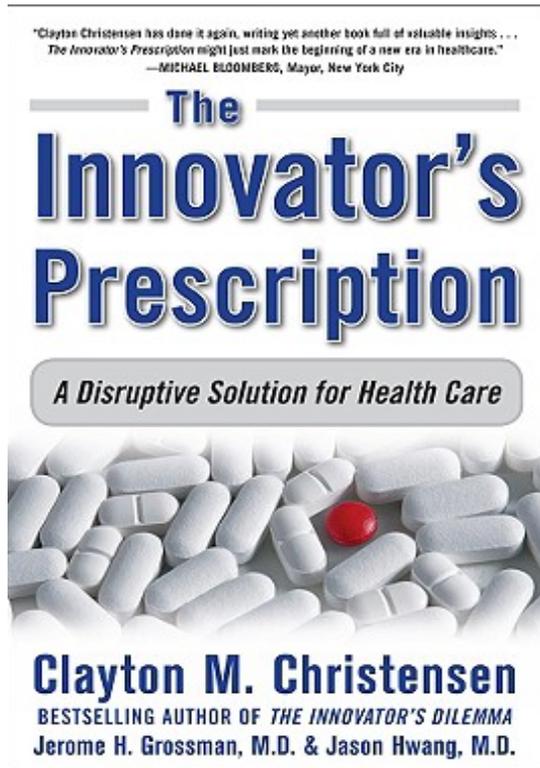
Mukoviszidose



Therapieentscheidung entsprechend Mutationstyp

- **Klasse I Defekte** (zB G542X) **unterbricht CFTR Proteinsynthese** durch vorzeitige Stoppkodons
 - **Klasse II Defekte** (zB F508del) führt zu einem **fehlgefalteten CFTR Protein** welches im endoplasmatischen Retikulum degradiert wird
 - **Klasse III Defekte** (zB G551D) CFTR Protein erreicht die apikalen Membran wird aber **nicht aktiviert**
 - **Klasse IV Defekte** (zB R117H) führen zu **reduzierter Kanaldurchlässigkeit** and der Zelloberfläche
 - **Klasse V Defekte** (zB A455E) führen zu einer generell **reduzierten Synthese** von normalen CFTR Protein
-
- Klasse I: Substanzen, die zu einem ribosomalen “Überlesen” von Stoppmutationen führen (zB **Ataluren**)
 - Klasse II: Substanzen, die zu einem verbesserten Transport von CFTR durch die Zelle führen (zB **Lumacaftor**, F508del)
 - Klasse III und IV: ‘CFTR Potentiatoren’ (zB **Ivacaftor** verlängert die Kanalöffnung; R177H, G551D)

„Disruptive technological enablers in Health Care“



Genetik Uni Tübingen

1. **Molecular genetic diagnostics**

2. **Imaging**

3. **Telecommunication**

USA: costs of appr.

17-29\$ billion per year

caused by wrong clinical diagnosis

Was muss dabei ein Zentrum leisten?

ZIELE DES ZSE-TÜBINGEN



A: KLINIK

- Organisation der Zusammenarbeit der beteiligten Kliniken und Institute innerhalb des Zentrums zur qualitativ hochwertigen Diagnose und Behandlung von seltenen Erkrankungen:

Interdisziplinäre Fallkonferenzen

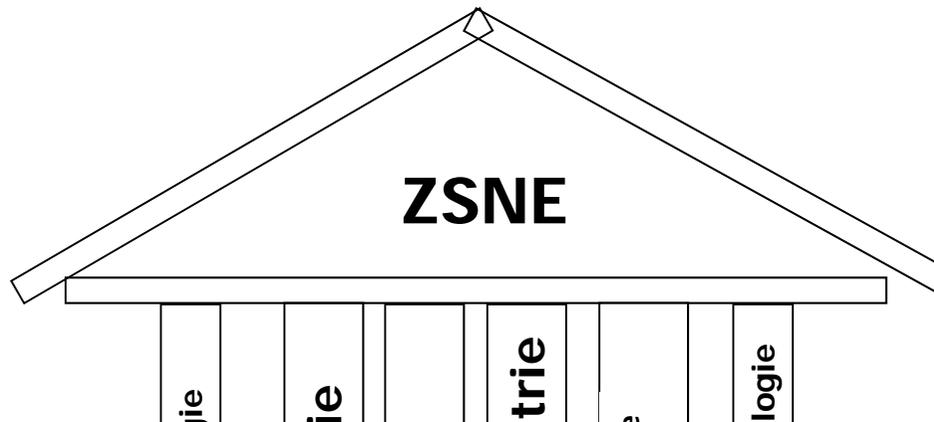
- Zusammenarbeit mit weiterbehandelnden Einrichtungen/niedergelassenen Ärzten
- Definition von Standards der Diagnostik und Therapie von seltenen Erkrankungen
- Förderung von Behandlungs- und Therapiestudien



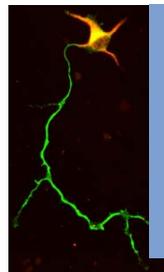
Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen



Ataxie



- ▶ **Klinik**
- **Spezialambulanzen**
- **Monatl. Interdisziplinäre Fallkonferenzen**
- **Erkrankungsregister**

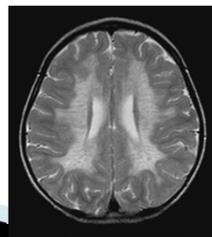


HSP

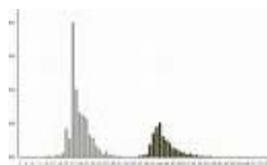
Welche Diagnose?
Patientengerechtes Management!



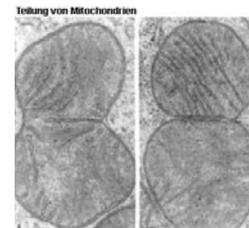
Mentale
Retardierung



Leukodystrophie



Chorea
Huntington



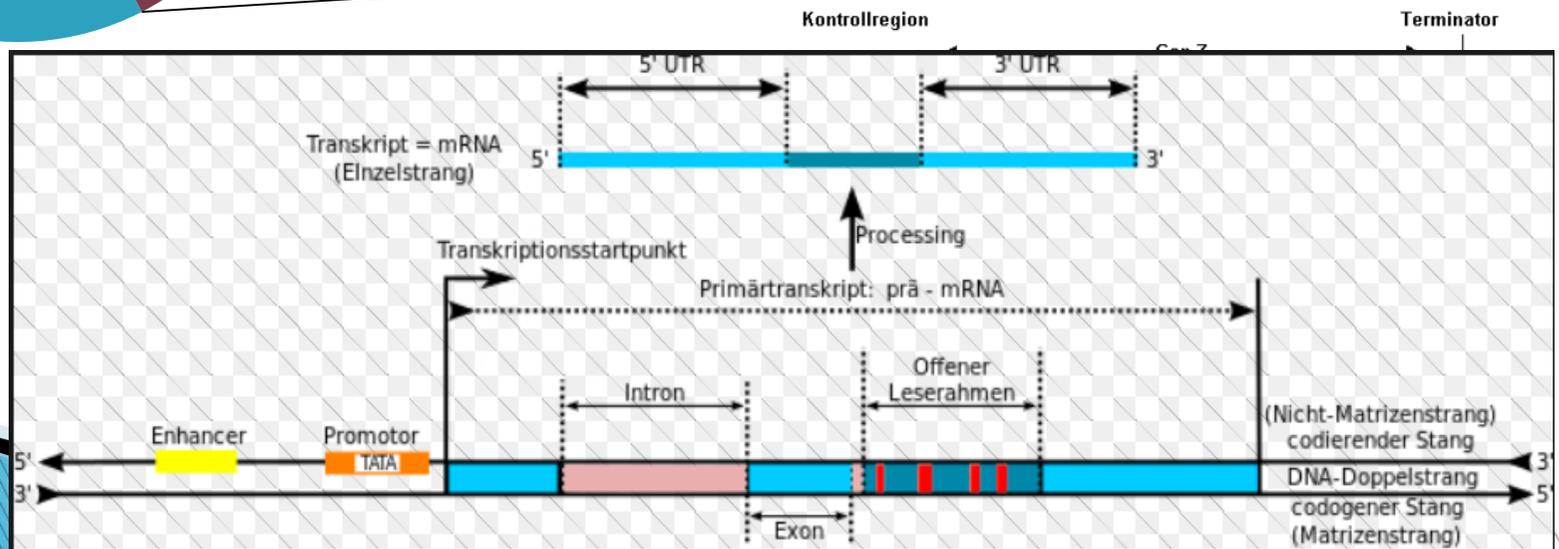
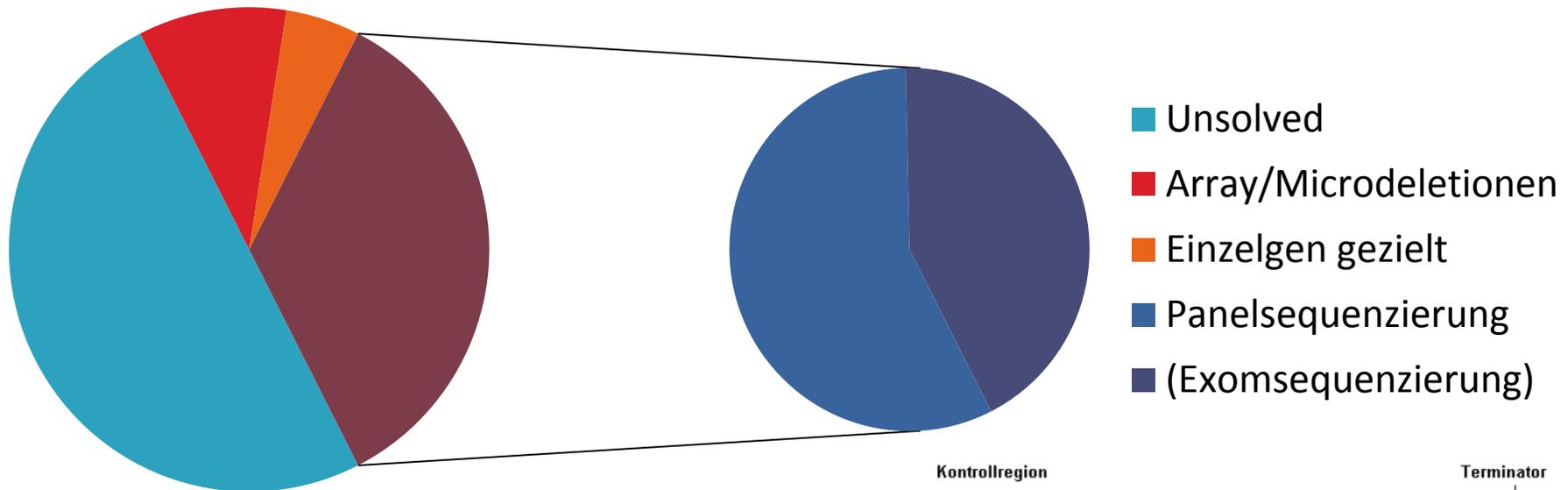
Mitochondriopathien



Ionenkanalerkrankun-
gen des ZNS

Diagnostikpathways: „Solving the unsolved“

Diagnostik "Geistige Behinderung"



„Century of the Genome“

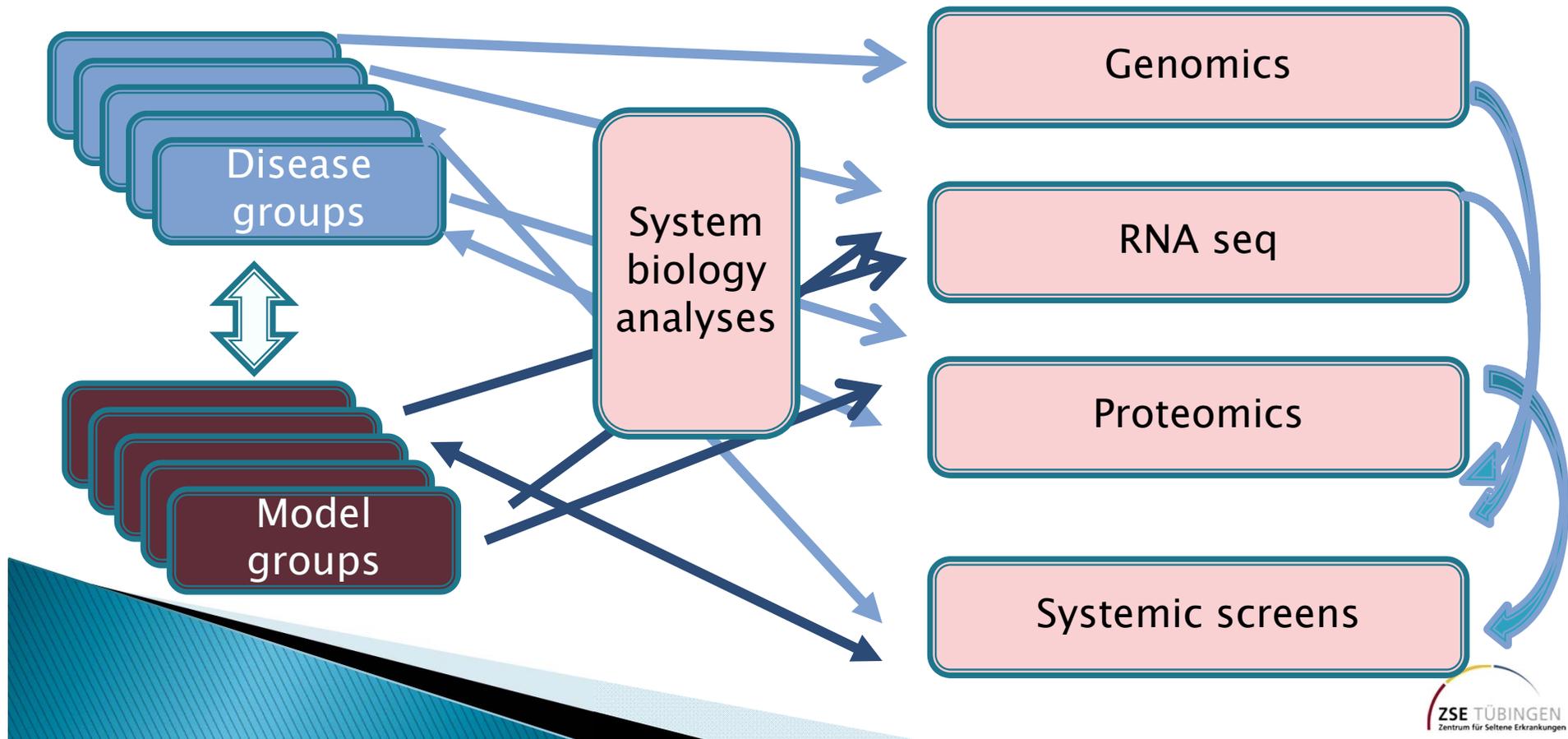
- ▶ Neueste Sequenziertechnologien („Next Generation Sequencing“) ermöglichen für viele Patienten ein **klareres Krankheitsmanagement** und sind **Grundlage für therapeutische Intervention** für zahlreiche seltene, sonst nicht aufgedeckte Krankheitsbilder bzw. für eine individualisierte Therapie

Aber es ist auch eine **völlig neue Dimension** der Bewertung der erzielten Daten notwendig, die erfordern:

- ▶ (i) eine gute Aufklärung der Patienten vor der Diagnostik
- ▶ (ii) hochspezialisierte Teams einschließlich Genomanalytiker bei der Auswertung der Daten
- ▶ (iii) klinisch-genetische Teams bei der klinischen Interpretation und Führung der Patienten.

Keine Routine: dennoch diagnostischer work up -> Zentrale AG

Technologie
Plattform Gruppen

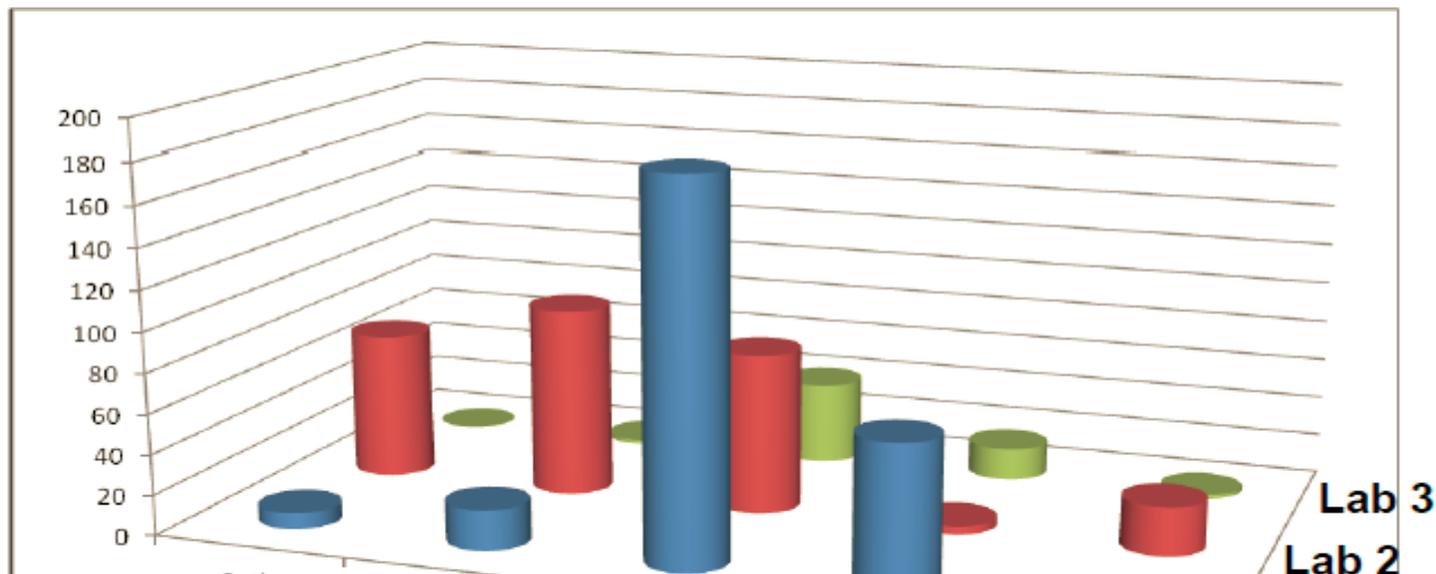


Klinische Interpretation des „Genoms“

Birgit Funke: Kardiomyopathien

Use ClinVar as a source to design medium sized pilot

- Top 3 submitters: 846 unique variants
- Differences in distribution of classifications



**Deutsche Expertennetzwerke müssen aufgebaut werden,
international vernetzt,
für unterschiedliche Erkrankungsgruppen notwendig!**

Stand International

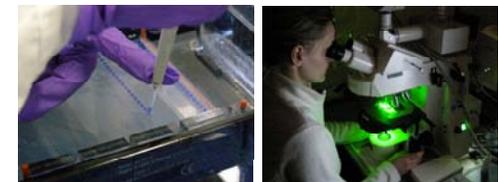
- ▶ Frankreich: hat bereits 2.Nationalplan abgeschlossen,
Gesamtumfang 180 Mio €
 - ▶ über 131 Referenzzentren
 - ▶ 501 Kompetenzzentren
 - ▶ 227 klinische Trials
 - ▶ 158 Forschungsnetzwerke zu SE
 - ▶ 49 grosse nationale Initiativen zu SE
- ▶ für 23 Krankheitsgruppen gibt es Care Pathways,
dafür allein 10 Mio € pro Jahr über 5 Jahre
- ▶ Spanien: 132 CSU Referenzzentren für 35 Krankheitsgruppen
- ▶ Belgien: 18 Mio € pro Jahr
- ▶ USA:
 - ▶ Office for Rare Disease Research seit 1993 (!)
 - ▶ Genetic and Rare Diseases Information Center seit 2002
 - ▶ “Undiagnosed Disease Network” 145 Mio \$ (7 Jahre)

ZIELE DES ZSE-TÜBINGEN



B: FORSCHUNG

-  Verbesserung der Grundlagenforschung und der angewandten Forschung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen
-  Förderung der wissenschaftlichen Erhebung und Auswertung von klinischen Daten durch den Aufbau eines Registers für seltene Erkrankungen und durch die Etablierung einer zentralen Biobankstruktur
-  Vernetzung mit internationalen Zentren und Gruppen
-  Therapiestudien



Für mehr als **7000** Seltene
Erkrankungen gibt es nur ca. **70**
zugelassene Medikamente.

Therapieforschungs-Zentrum für seltene Erkrankungen



Eröffnung am 27. April 2013

Therapieforschungs-Zentrum

Ermöglicht durch Wilfried & Martha Ensinger

A randomised delayed entry trial of intensive home-based speech therapy in Friedreich ataxia (M Synofzik)

Sicherheit und Effektivität von oralem Bikarbonat bei Cystischer Fibrose-Patienten überwacht mittels SmartPill® and PillCamTM Small Bowel (J Riethmüller)

Prophylaktische Behandlung der hemiplegischen Migräne mit Lamotrigin (T Freilinger)

Sicherheit und Verträglichkeit der Anwendung von Mesenchymalen Stammzellen zur immunmodulatorischen Therapie bei pädiatrischer Lebertransplantation durch Lebendspende (E Sturm, S Hartleif)

Insg 10 geförderte Projekte



Koordinierte ZSE-Studien

1. Sprechfunktion von Kindern mit der Pierre-Robin-Sequenz
Margarethe Müller-Bull-Stiftung
2. Antibiotische Kombinationstherapie bei Mukoviszidose-Patienten mit chronischer Infektion der Lunge
Novartis AG
3. Sicherheit und Effektivität der extrakorporalen Photopherese bei Cystischer Fibrose-Patienten – Pilotstudie
Man Technologies
4. Oral enteric coated Bicarbonate Treatment in Cystic Fibrosis Patients evaluated with SmartPill and PillCam Small Bowel as diagnostic Tools
Given Imaging Ltd.
5. Effekte intensiven Bewegungstrainings bei zerebellärer Ataxie
BMBF-Antrag
6. Statin Treatment of Oxysterol Pathology in SPG5: a Randomized Controlled Trial
Eva Luise & Horst Köhler-Stiftung
7. Undiagnosed Patient
Margarethe Müller-Bull-Stiftung

ZIELE DES ZSE-TÜBINGEN



C: LEHRE / AUSBILDUNG

-  Förderung der Aus-, Weiter- und Fortbildung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen bei Studierenden, Pflegepersonal und Ärzten der Universität Tübingen und darüber hinaus bei der Ärzteschaft der Region
-  Zusammenarbeit mit Patienten- und Interessengruppen sowie den Fachgesellschaften
-  Sensibilisierung der Öffentlichkeit und des Gesetzgebers für seltene Erkrankungen



FAKSE



Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen



25. März 2017 in Tübingen - Seltene neurologische und neuropädiatrische Erkrankungen: Früh erkennen, diagnostizieren und behandeln

28. Oktober 2017 – seltene genitale Fehlbildungen

Vorträge

 4-5 Expertenvorträge am Vormittag

„Red flags“

 Interdisziplinäre Zusammenfassung durch alle Experten

Meet the Expert

 Fallbesprechungen in kleineren Gruppen mit anschließender Diskussion

 www.fakse.info
 Anmeldung zur
Veranstaltung
über Website

BEHANDLUNGS- UND FORSCHUNGSZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN TÜBINGEN

GEMEINSAME AKTIVITÄTEN UND GESCHÄFTSSTELLE

- Patientenportal
- Sozialberatung
- Patientenregister
- Öffentlichkeitsarbeit
- NAMSE
- Ärztelotsin
- Koordination
- Biobank
- FAKSE
- Fundraising

THERAPIE- FORSCHUNGS- ZENTRUM

Deutschlandweit erstes
Therapieforschungs-
Zentrum für seltene
Erkrankungen,
gegründet im April 2013

13 SPEZIALZENTREN

Zentrum für Seltene
kongenitale
Infektionserkrankungen
(ZSKI)

Zentrum für Seltene genitale
Fehlbildungen der Frau
(ZSGF)

Zentrum für Seltene
Neurologische Erkrankungen
und Entwicklungsstörungen
(ZSNE)

Zentrum für chronisches
Darmversagen und
intestinale Rehabilitation
(ZCDIR)

Mukoviszidose-Zentrum
Tübingen-Stuttgart (CCFC)

Zentrum für kindliche
Fehlbildungen im Kiefer- und
Gesichtsbereich (ZKFKG)

Zentrum für Seltene
Augenerkrankungen (ZSA)

Autoinflammation Reference
Center Tübingen (ArcT)

Zentrum für Seltene
Hauterkrankungen (ZSH)

Zentrum für
Neurofibromatosen (ZNF)

Zentrum für seltene
Hörerkrankungen (ZSHör)

Zentrum für Seltene
Lebererkrankungen (ZSL)

Zentrum für Moyamoya und
assoziierte Angiopathien
(ZMA)



Nationales
Aktionsbündnis für
Menschen mit
Seltenen
Erkrankungen



NAMSE definiert 52 Maßnahmen

- Ab 2010 Zusammenarbeit aller Interessengruppen zur Erarbeitung eines **nationalen Aktionsplanes** für Menschen mit seltenen Erkrankungen
- Führende Organisationen BMG, BMBF und ACHSE
- Ziel des NAMSE ist eine **bessere Patientenversorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen** auf den Weg zu bringen
- Arbeitsgruppen zu
 - **Informationsmanagement**
 - **Diagnose**
 - **Versorgung/ Zentren / Netzwerke**
 - **Forschung**
- In Verhandlung mit den Krankenkassen: adäquate Finanzierung der Versorgung der Patienten mit seltenen Erkrankungen an den Zentren für Seltene Erkrankungen



NAMSE

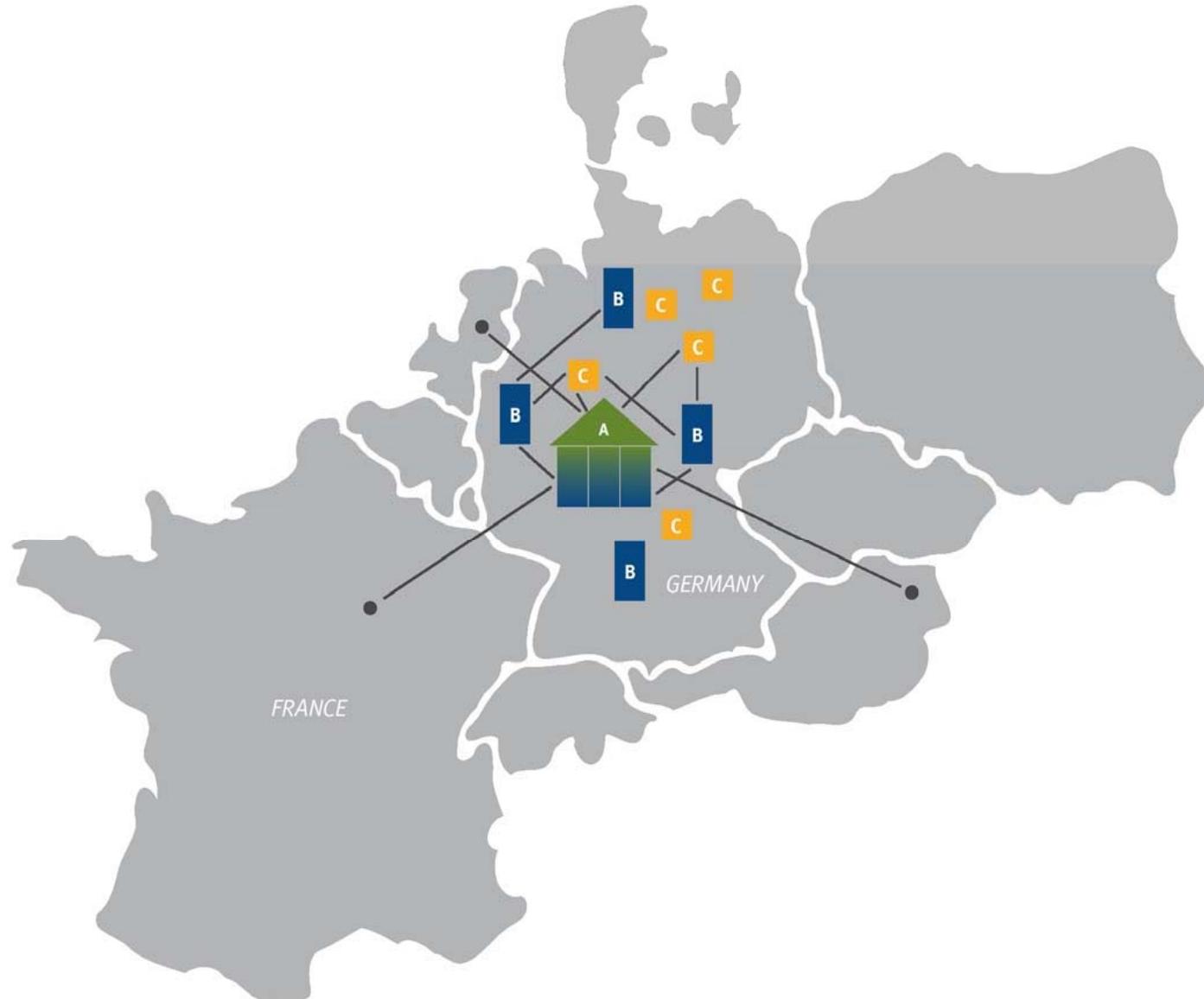
Handlungsfeld:
Versorgung, Zentren, Netzwerke



Federal Ministry
of Health



Konzept – Zentren



Typ A Zentrum - Patientenversorgung

- **Anlaufstelle / Koordinationsstelle (LOTSE)**
Spezielle Expertise / Erfahrung, Minimalzahlen (Patientenjahre)
- **Mehr als ein Facharzt (Vertretung)**
Klinische Versorgung: Spezialambulanz, klinische Fallkonferenzen
- **Stationäres Angebot, interdisziplinäre Versorgungsstrukturen** möglichst breit, inkl. humangenetischer, psychologischer, sozialer Beratung, Therapieplan, Aussage über Rehabilitation, Prävention
- **Behandlungspfade / SOPs /** wenn möglich Mitarbeit an Leitlinien
- **„high end“ Spezialdiagnostik (Bildgebung, NGS, funktionelle Tests)**
- **Telemedizinangebot für Fernkonsultationen**
- **Transition** (Altersübergreifende Versorgung)
- **Register**
- **Fort- und Weiterbildung**
- **Internationale Einbettung (künftig ERN)**





Typ A

krankheitsübergreifend
(bestehend aus mehreren
Typ B)



krankheitsorientierte
Grundlagenforschung und
translationale präklinische

Forschung +

Ausbildung



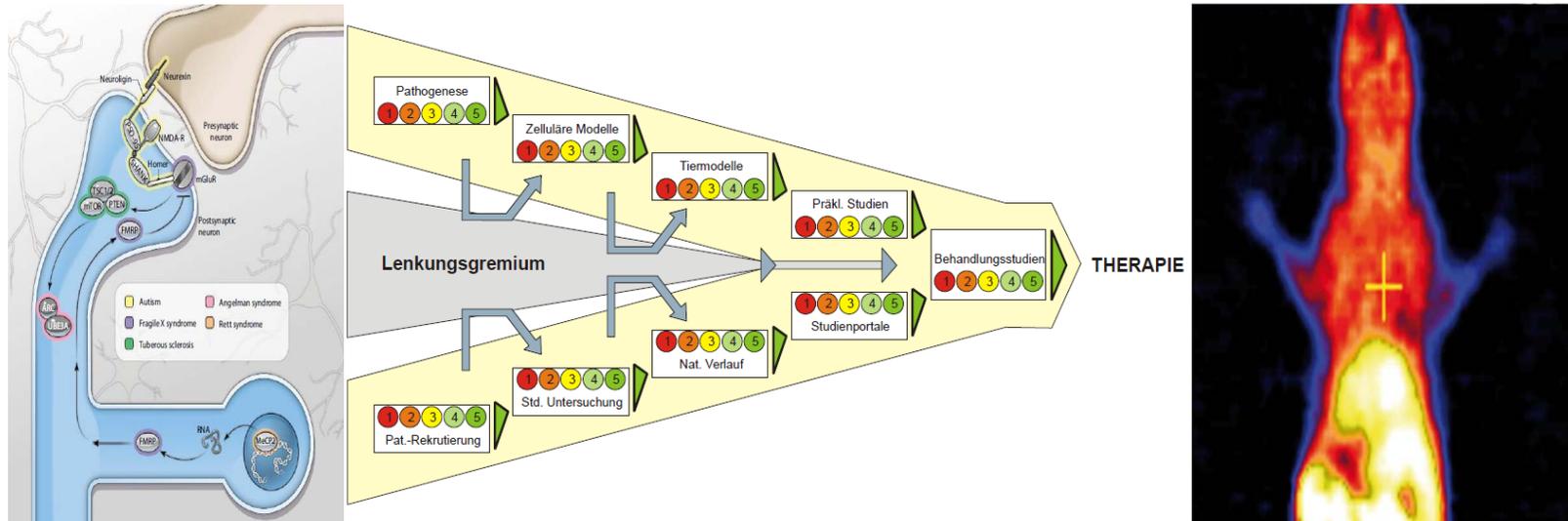
übergreifenden Struktur
für **unklare** oder fehlende
Diagnose

Übergreifendes Zentrum für Seltene Erkrankungen
(inkl. Lotsenstruktur für Patienten ohne Diagnose)

Referenzzentrum (Typ A) für Erkrankung/-gruppe
wie Typ B und zusätzlich krankheitsorientierte
Grundlagenforschung/translationale präklinische Forschung

Kompetenzzentrum (Typ B) für
Erkrankung/-gruppe
Hochkompetente
spezialfachärztliche Versorgung +
klinische Forschung

Klinisch kooperierende Einrichtung
für Erkrankung/-gruppe (Typ C):
Gemeinsame spezialisierte
Versorgung von Patienten in
Kooperation mit Level A oder B,
Beteiligung an klinischen Studien



NAMSE

Handlungsfeld:

Forschung

Typ A Zentrum – Forschung

Maßnahmevorschläge 8 - 16

- Vorrangig „Next Generation“ Genomanalysen zur Aufdeckung von SE
- Omics Technologien zur Klärung der Pathogenese
- Entwicklung neuer Testsysteme

- **ABER**
 - Keine nachhaltigen Forschungsstrukturen
 - Keine Register
 - Keine zentrale Anlaufstelle für Forschung für SE
 - Keine Biobanken für SE
 - Keine Datenbankstruktur
 - Keine zentralen allgemein verfügbaren Hochdurchsatztechnologien
 - Keine zentrale gesicherte Datenablage oder Verarbeitung
 - Keine Forschungs-Therapiestationen



NAMSE Handlungsfeld: Informationsmanagement Maßnahmevorschläge 34-47

Information und Kommunikation



Zentrales Informationsportal (www.portal-se.de)

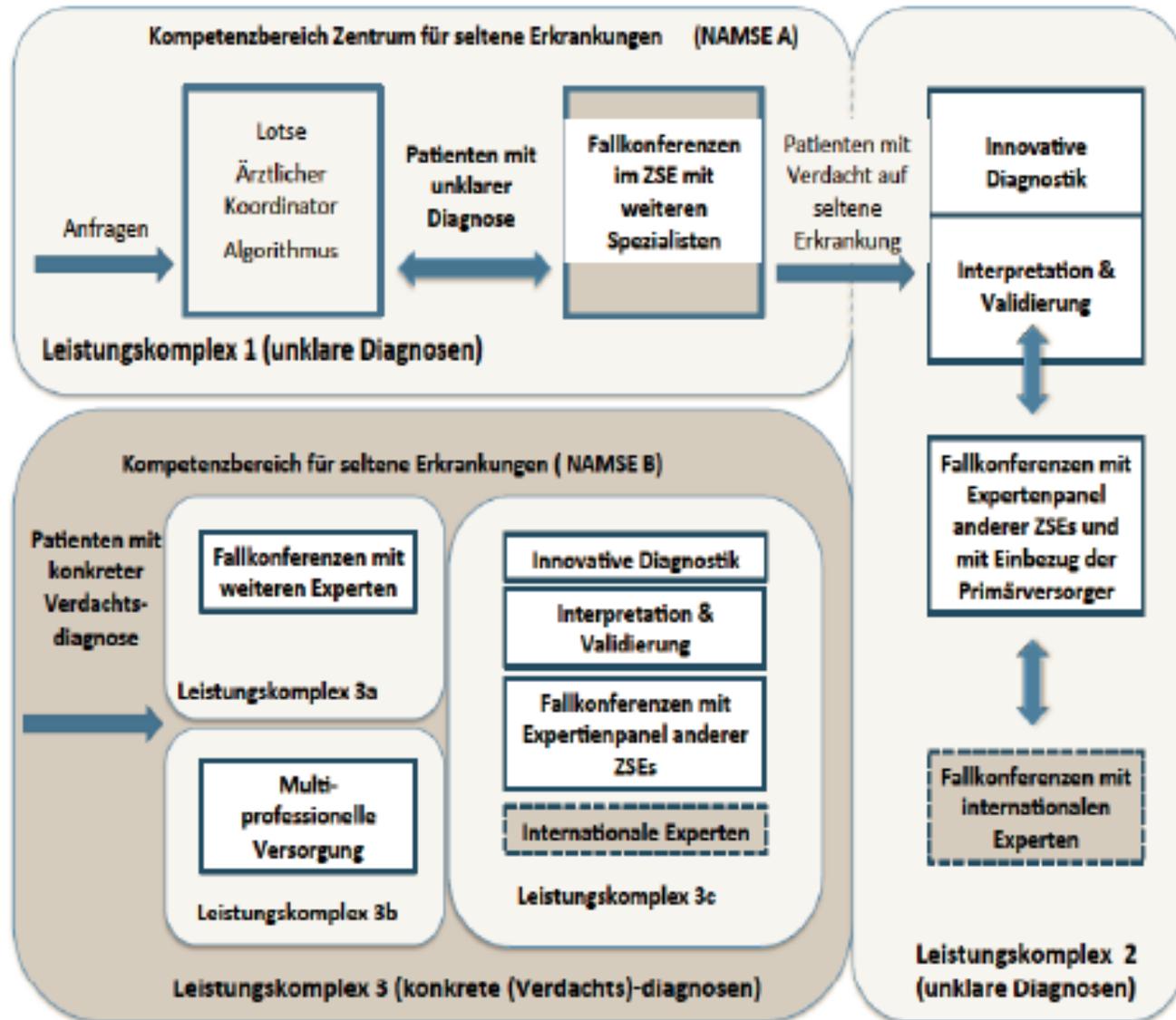
**Einführung der Telemedizin (Abrechnung? System?
Zeit? Personal? Datenschutz? Ethik?)**



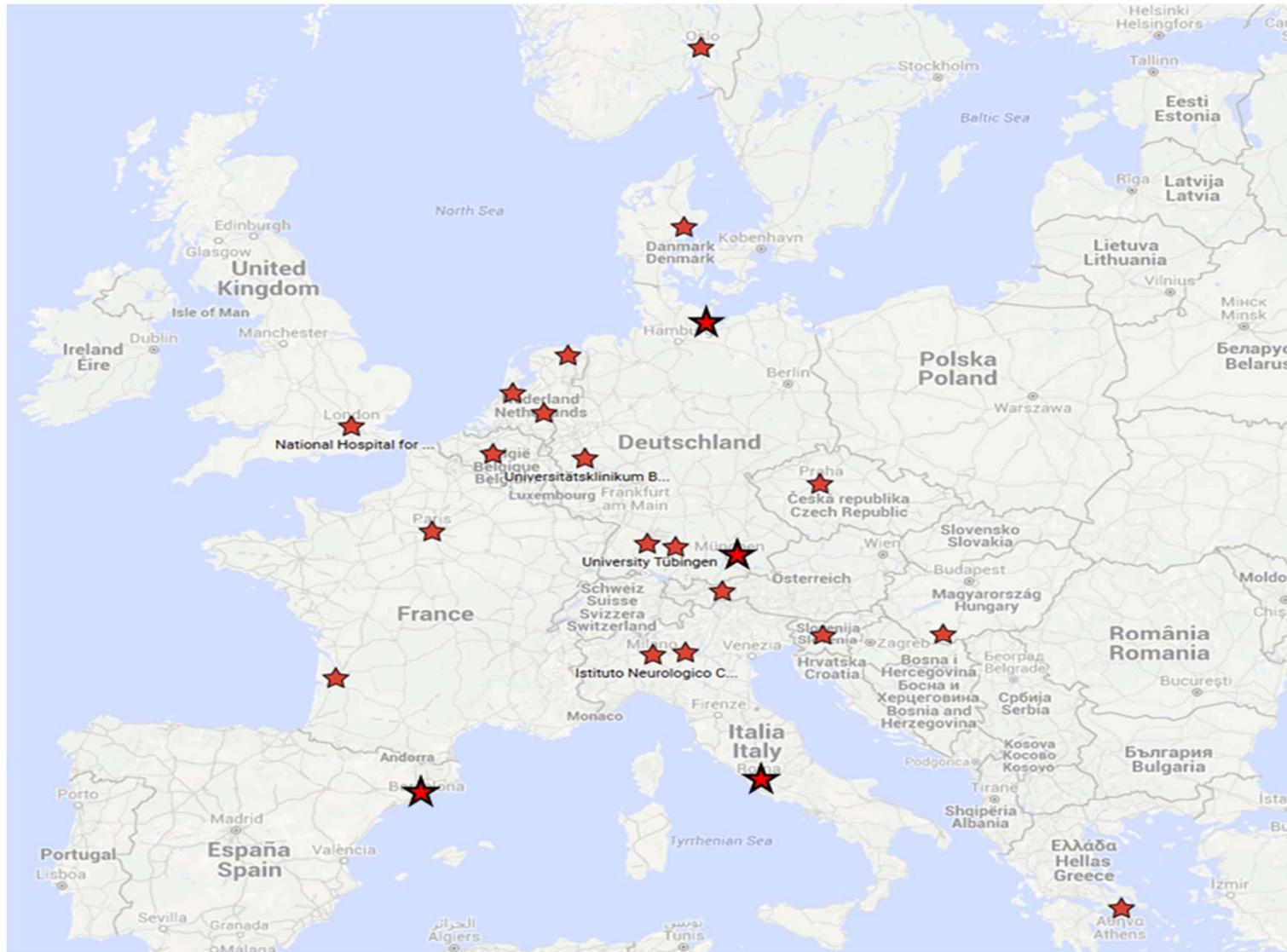
**Rolle der Medizinischen Fakultäten und
Universitätsklinik bei Aus-, Fort- und Weiterbildung**

TRANSLATE-NAMSE

Innovationsfond
der
Krankenkassen



The Way to Go: European Reference Networks





Zentrum für Seltene Erkrankungen

 www.zse-tuebingen.de



ZSE TÜBINGEN
Zentrum für Seltene Erkrankungen

Jetzt spenden & helfen.

für Patienten für Zuweiser Förderverein Akademie Klinische Studien

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen ist eine Einrichtung des Universitätsklinikums Tübingen und der Eberhard Karls Universität Tübingen.

 **Ärztelotsin: Dr. Jutta Eymann**

Mo/Mi/Do von 9:30 – 11:30 Uhr unter 07071-29 85 170

lotsin@zse-tuebingen.de