

Pressemitteilung

24. Februar 2022

Fragen an... Prof. Dr. Christoph Schramm

Interdisziplinäre Hilfe für seltene Erkrankungen

In Europa leiden mehr als 30 Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung. Das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (MZCSE) des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf (UKE) gilt als Anlaufstelle für Patient:innen, die im Gesundheitssystem bereits viele Spuren hinterlassen haben und auf die keine gängige Diagnose passt. Anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar beantwortet Prof. Dr. Christoph Schramm, Direktor des Martin Zeitz Centrums für Seltene Erkrankungen (MZCSE) des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf (UKE), Fragen zu unbekanntem Krankheiten, deren Aufspüren und interdisziplinäre Behandlung.

In Deutschland leben rund vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Wann spricht man von einer seltenen Erkrankung?

Prof. Dr. Christoph Schramm: Eine Erkrankung wird in Europa als selten definiert, wenn weniger als fünf von 10.000 Menschen von einer Erkrankung betroffen sind. Meist haben diese Betroffenen viele Stationen im Gesundheitssystem durchlaufen, sind von vielen unterschiedlichen Fachdisziplinen untersucht worden und haben auch nach langer Zeit, manchmal nach vielen Jahren, noch keine stimmige Diagnose.

Bei seltenen Erkrankungen ist die Diagnosestellung und Behandlung häufig komplex. Wie können Betroffene Kontakt zu Ihnen aufnehmen?

Prof. Dr. Schramm: Wir bieten keine Sprechstunde im herkömmlichen Sinne an. Betroffene, bei denen noch keine Diagnose gestellt werden konnte, sollten über ihre behandelnden Haus- oder Fachärzt:innen bei uns anfragen. Oft werden uns unklare Fälle aus dem eigenen Klinikum vorgestellt, die meisten aber von Kolleg:innen externer Einrichtungen oder Niedergelassenen. Da es an vielen Orten keine spezialisierten Zentren für die jeweilige Erkrankung gibt, wurde 2013 im UKE das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (MZCSE) gegründet, um die Expertise aus den verschiedenen Bereichen der Seltenen Erkrankungen zu bündeln und die Menschen mit bislang nicht diagnostizierten und nicht selten genetisch bedingten Erkrankungen zu versorgen. Für sie haben wir speziell ein Programm „für undiagnostizierte Erkrankungen“ entwickelt.

Wie finden Sie heraus, ob es sich um eine Seltene Erkrankung handelt?

Prof. Dr. Schramm: Das ist medizinische Detektivarbeit und geht nur im Team. Grundlage ist die eingehende Begutachtung und Bewertung der Krankenakte und der Befunde der Betroffenen, um

herauszufinden, unter welcher Erkrankung sie leiden könnten. Die Betroffenen werden dann je nach Fragestellung von verschiedenen Fachdisziplinen im UKE untersucht und einer humangenetischen Diagnostik einschließlich einer Exom-Sequenzierung, eine Technologie, die Veränderungen im Erbgut nachweisen kann, unterzogen.

Wie sehen die Symptome bei einer seltenen Erkrankung aus und benötigen die Betroffenen eine spezielle Therapie?

Prof. Dr. Schramm: Seltene Erkrankungen sind häufig sehr komplex und gehen teilweise mit schweren Krankheitsverläufen einher. Diese Patient:innen brauchen eine intensive und fachübergreifende Betreuung durch ein spezialisiertes und erfahrenes Team an Mediziner:innen, Wissenschaftler:innen und Pflegenden. Unter dem Dach des MZCSE arbeiten aktuell 18 Kompetenzcentren mit ausgewiesener klinischer und wissenschaftlicher Expertise zusammen. Neben unserem internen Netzwerk arbeiten wir in 14 Europäischen Referenznetzwerken (kurz: ERN), um alle Fragestellungen mit der entsprechenden Expertise beantworten zu können.

Wie wichtig sind solche Netzwerke?

Prof. Dr. Schramm: Solche Netzwerke sind sehr wichtig, um eine bestmögliche und spezifische Versorgung für die Patient:innen zu gewährleisten. Das UKE koordiniert eines dieser Netzwerke (für seltene Lebererkrankungen) und war bisher an fünf weiteren europäischen Netzwerken beteiligt. Jetzt sind wir Mitglied in acht weiteren Netzwerken im Bereich der hereditären und kongenitalen Anomalien (ERNICA), Knochenerkrankungen (ERN BOND), Hämatologischen Erkrankungen (ERN EuroBloodNet), Augenerkrankungen (ERN EYE), genetisch bedingten Tumor-Risiko-Syndromen (ERN GENTURIS), kongenitalen Fehlbildungen und seltenen geistigen Beeinträchtigungen (ERN ITHACA), Krebserkrankungen im Kindesalter (ERN PaedCan) sowie Transplantation im Kindesalter (ERN TRANSPLANT CHILD) und können dort unsere Expertise einbringen und für unsere Patient:innen den Rat europäischer Expert:innen einholen. Die Beteiligung an den vielfältigen Netzwerken unterstreicht die hohe klinische Kompetenz, die das UKE in der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen hat.

Wie kann man sich die Arbeit der Netzwerke vorstellen?

Prof. Dr. Schramm: Die Referenznetzwerke sind virtuelle Gesundheitsnetzwerke aus europäischen Kliniken, deren Expert:innen auf verschiedenen Gebieten seltener Erkrankungen zusammenarbeiten. Sie bieten den beteiligten Einrichtungen eine Plattform für den Wissens- und Erfahrungsaustausch. In Zusammenarbeit zwischen ärztlichem, pflegerischem und administrativem Personal sowie Patientenvertreter:innen stellen die Netzwerke Informationen zur Verfügung, um das Expert:innenwissen und die Behandlungsstandards über ganz Europa hinweg anzugleichen und zu verbessern. In regelmäßigen digitalen Patient:innenkonsultationen (CPMS) tauschen sich Ärzt:innen zur Diagnostik und Therapie besonders komplexer oder seltener Fälle aus.

Weitere Informationen über das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (MZCSE): [UKE - Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen](#)

Kontakt für Rückfragen

Prof. Dr. Christoph Schramm
Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (MZCSE)
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE)
Martinistraße 52
20246 Hamburg
Telefon: 040 7410-57389
c.schramm@uke.de

Kontakt Pressestelle

Anja Brandt
Unternehmenskommunikation
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE)
Martinistraße 52
20246 Hamburg
Telefon: 040 7410-57553
anja.brandt@uke.de

Das Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE)

Das 1889 gegründete Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) ist eine der modernsten Kliniken Europas und mit rund 14.100 Mitarbeitenden einer der größten Arbeitgeber in Hamburg. Pro Jahr werden im UKE rund 449.000 Patient:innen versorgt, 88.000 davon stationär und 361.000 ambulant. Zu den Forschungsschwerpunkten des UKE gehören die Neurowissenschaften, die Herz-Kreislauf-Forschung, die Versorgungsforschung, die Onkologie sowie Infektionen und Entzündungen. Über die Medizinische Fakultät bildet das UKE rund 3.400 Mediziner:innen, Zahnmediziner:innen und Hebammen aus.

Wissen – Forschen – Heilen durch vernetzte Kompetenz: Das UKE. | www.uke.de

Wenn Sie aus unserem Presseverteiler entfernt werden möchten, schicken Sie uns bitte eine E-Mail an presse@uke.de. Informationen zum Datenschutz finden Sie [hier](#).

