

Press release**Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden****Holger Ostermeyer**

02/27/2017

<http://idw-online.de/en/news668597>Organisational matters, Research projects
Medicine, Nutrition / healthcare / nursing
transregional, nationalUniversitätsklinikum
Carl Gustav Carus
DIE DRESDNER.**Dresdner Uniklinikum erhält Millionenförderung für Diagnose und Therapie seltener Erkrankungen**

Patienten mit seltenen Erkrankungen erhalten oftmals erst nach einem langen Weg die richtige Diagnose. In vielen Fällen verstreicht wertvolle Zeit bis zur Diagnose und einer gezielten Behandlung. Um diese Situation zu verbessern, erhalten bundesweit neun Universitätsklinika mit Zentren für seltene Erkrankungen Fördergelder in einer Höhe von insgesamt 13,4 Millionen Euro. Gut zehn Prozent dieser vom Innovationsfonds finanzierten Gesamtsumme – 1,5 Millionen Euro – stehen nun für drei Jahre dem Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden zur Verfügung.

Damit finanziert werden vor allem der verbesserte Experten-Austausch innerhalb des Uniklinikums wie auch auf nationaler und internationaler Ebene. Weitere wichtige Aspekte sind das Aufbereiten von Expertenwissen und eine gezieltere Überleitung von Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen in die Erwachsenenmedizin. Die dazu initiierten Aktivitäten stellt Prof. Reinhard Berner, Direktor der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin im Vorfeld des am morgigen Dienstag (28. Februar) stattfindenden „Internationalen Tags der Seltene Erkrankungen“ vor. Die AOK PLUS hat sich finanziell wesentlich am Innovationsfonds beteiligt und erhofft sich von den Projekten des Uniklinikums, dass sich die Behandlungsqualität weiter verbessert und die Versorgung in strukturschwachen Regionen optimiert wird.

Emmas Start ins Leben begann vor einem knappen Jahr mit hohem Fieber und stark entzündeten Hautarealen. Die Ärzte der ostsächsischen Geburtsklinik behandelten das Neugeborene sofort mit Antibiotika, da sie eine bakterielle Infektion vermuteten. Doch die Therapie schlug nicht an. Daraufhin recherchierten die Mediziner nach anderen möglichen Ursachen und kamen zu dem Schluss, dass es sich um eine selten auftretende autoinflammatorische Erkrankung handeln könnte: Die Ursachen von Emmas überschießender Entzündungsreaktion waren offenbar keine Infektionen oder Verletzungen, sondern eine Fehlsteuerung des angeborenen Immunsystems. Statt selbst weitere Untersuchungen zu veranlassen, um sich einer Diagnose zu nähern, verlegten die Kinderärzte das Neugeborene in die Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des Dresdner Uniklinikums, das sich unter anderem auf die Diagnose und Therapie autoinflammatorischer Erkrankungen spezialisiert hat. Der erste – sich später als richtig erwiesene – Verdacht einer seltenen Erkrankung und die zeitnahe Überweisung nach Dresden bewahrte Emma vor gravierenden Folgen ihrer Erkrankung: Ein Gentest belegte, dass das Mädchen an einer sogenannten inflammatorischen Multisystemerkrankung leidet; genauer am Cryopyrin-assoziierten periodischen Syndrom (CAPS). Das heißt, dass viele ihrer Organe von Entzündungen heimgesucht werden, die zu erheblichen bleibenden Organschäden führen können. Wirksame Therapien für CAPS-Patienten gibt es erst seit gut zehn Jahren. Zuvor hatten betroffene Kinder eine Lebenserwartung von weit weniger als 20 Jahren. Durch den frühzeitigen Beginn einer spezifischen Therapie kann Emma nun vor diesem Schicksal bewahrt werden und gesund aufwachsen.

CAPS gehört zu den seltenen Erkrankungen. Das Syndrom tritt nur einmal unter einer Million Menschen auf. Deshalb ist es für Ärzte, die nicht auf autoinflammatorische Erkrankungen spezialisiert sind, sehr schwer, die Hinweise darauf richtig zu deuten. Auch herauszufinden, an welche Spezialisten sie sich wenden können, stellt oft eine Hürde dar. „Emma ist ein gutes Beispiel dafür, wie sich durch ein strukturiertes Vorgehen der Ärzte seltene Erkrankungen schneller diagnostizieren und früher behandeln lassen“, sagt Prof. Reinhard Berner. Der Direktor der Klinik für Kinder- und

Jugendmedizin des Dresdner Uniklinikums ist zugleich Sprecher des UniversitätsCentrums für Seltene Erkrankungen (USE). Mit den für das bundesweite Projekt „TRANSLATE NAMSE“ bewilligten Geldern aus dem Innovationsfonds lässt sich der Experten-Austausch innerhalb des Uniklinikums sowie mit den Partnern auf nationaler und internationaler Ebene verbessern. Auch das Aufbereiten von Expertenwissen und eine gezieltere Überleitung von Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen in die Erwachsenenmedizin gehören zu den geförderten Aktivitäten.

„Die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen gehört naturgemäß zum Aufgabenspektrum eines Universitätsklinikums. Wir freuen uns, dass diese wichtige Aufgabe nun im Rahmen des Innovationsfonds erstmals finanziell unterstützt wird. Das Klinikum nutzt diese Mittel, um effektive Strukturen mit dem Ziel zu schaffen, die Patienten bestmöglich zu versorgen. Ungeachtet dessen ist es notwendig, dass die Uniklinika auch nach Ablauf der Förderung durch den Innovationsfonds dauerhaft eine adäquate Vergütung für diese besonderen Aufgaben erhalten“, sagt Wilfried Winzer, Kaufmännischer Vorstand des Dresdner Uniklinikums.

„Durch den Einsatz neuartiger Ansätze soll sich für die Patienten mit seltenen Erkrankungen die Behandlungsqualität verbessern“, so Maryan Schemken, Leiter Versorgungsmanagement der AOK PLUS. „Ein Schwerpunkt des Projektes TRANSLATE NAMSE liegt in der sektorenübergreifenden interdisziplinären Versorgung. Auch werden überregionale medizinische Spitzenkräfte in die Behandlung einbezogen. Dadurch kann auch in strukturschwachen Regionen die Versorgung optimiert werden.“

Hintergrundinformation „Rare Disease Day“

Am 28. Februar 2017 ist Internationaler Tag der Seltene Erkrankungen – Rare Disease Day. Selten heißt, dass weniger als 5 von 10.000 Menschen betroffen sind. Weltweit werden an diesem Tag Menschen mit Seltene Erkrankungen und ihre Unterstützer auf die Nöte und Anliegen von Betroffenen aufmerksam machen. Auch in Deutschland sind zum zehnten Mal zahlreiche Aktionen geplant, um die „Waisen der Medizin“ in den Fokus von Politik, Medizin, Forschung und Gesellschaft zu rücken. Rund vier Millionen Menschen in Deutschland leben mit einer der etwa 8.000 Seltene Erkrankungen, die zumeist chronisch und oft lebensverkürzend verlaufen. Betroffene haben mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen: verlässliche Informationen sind rar, es gibt kaum Therapien oder Medikamente, der Weg zur Diagnose ist für viele eine Odyssee.

Kontakt für Journalisten

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen
Sprecher: Prof. Dr. med. Reinhard Berner
Tel.: 0351 458 24 40
E-Mail: kik-direktion@uniklinikum-dresden.de

URL for press release: <http://www.uniklinikum-dresden.de/kik>

URL for press release: <http://www.uniklinikum-dresden.de/use>

Attachment Hintergrundinformationen Translate NAMSE <http://idw-online.de/en/attachment56685>



Prof. Berner freut sich mit Emma und ihrer Mutter Madlen Muder über die erfolgreiche Therapie der autoinflammatorischen Erkrankung, von der nur einer von einer Million Menschen betroffen ist.
Foto: Uniklinikum Dresden / Holger Ostermeyer