

Forschung und Versorgung

# Seltene Erkrankungen am UKE

Fünf Jahre Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen

## Impressum

### Herausgeber

© 2019

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf | Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen  
Martinistraße 52 | 20246 Hamburg

Alle Rechte vorbehalten. Nachdruck (auch auszugsweise), Aufnahme in Onlinedienste und Internet  
sowie Vervielfältigung nur mit Genehmigung des Herausgebers.

4	Grußworte
8	Das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (MZCSE)
<input type="checkbox"/> 10	Unsere Kompetenzcentren & Kontakt
11	Die Kompetenzcentren stellen sich vor
	<b>Aus der Forschung</b>
25	Klinischer Forschungserfolg am ICLD: Erste zugelassene Therapie gegen Kinder-Demenz
29	Fallbeispiel einer sehr seltenen Tumor-induzierten Osteomalazie (TIO)
31	Die Unterstützung des MZCSE durch Stiftungen und Förderer
38	Projekte des MZCSE
40	Der Namensgeber des Centrum
42	Kontakt



**Prof. Dr. Dr. Uwe Koch-Gromus**  
 Dekan der Medizinischen  
 Fakultät

 Sehr geehrte Damen und Herren, Kolleginnen und Kollegen,  
 liebe Patientinnen und Patienten,

das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen (MZCSE) am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) feiert sein 5-jähriges Bestehen.

Nach der Verabschiedung des „Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen“ im Jahr 2013 durch das Bundesministerium für Gesundheit wurde das MZCSE am UKE als eines der ersten Zentren für Seltene Erkrankungen etabliert. Mit seinem Namen würdigt das MZCSE die besonderen Verdienste und das große Engagement des ehemaligen Direktors des UKE, Prof. Dr. Martin Zeitz, zur nachhaltigen Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen in Hamburg und seiner Metropolregion. Die besondere klinische und wissenschaftliche Expertise im Bereich der Seltene Erkrankungen wird mit den inzwischen 15 Kompetenzcentren des MZCSE deutlich. Das MZCSE wurde als Zentrum für Seltene Erkrankungen in den Krankenhausplan der Stadt Hamburg aufgenommen.

Besonders hervorheben möchte ich zwei Stiftungsprofessuren, die im Bereich der Seltene Erkrankungen eingerichtet wurden. Seit 2015 fördert die Stiftung für Wissenschaften, Entwicklung und Kultur Helmut und Hannelore Greve für insgesamt fünf Jahre eine Stiftungsprofessur zum Ausbau der bestehenden Forschungs- und Behandlungsschwerpunkte am UKE. Diese Stiftungsprofessur ist mit dem Leiter des MZCSE, Prof. Dr. med. Christoph Schramm, besetzt.

Des Weiteren fördert die Stiftung Kindness for Kids seit Januar 2019 eine Stiftungsprofessur zur „Versorgungsforschung bei seltenen Erkrankungen im Kindesalter“, die Prof. Dr. phil. Corinna Bergelt aus dem Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie innehat.

Zur stärkeren internationalen Vernetzung und zur Verbesserung der Versorgungsqualität und -struktur von Patientinnen und Patienten mit Seltene Erkrankungen hat die Europäische Kommission im Jahr 2017 insgesamt 24 Europäische Referenznetzwerke eingerichtet. An sechs dieser Referenznetzwerke mit mehr als 300 Kliniken in 26 Mitgliedstaaten ist auch das UKE beteiligt, eines davon wird vom UKE koordiniert.

Zurückblickend können wir auf eine sehr positive Entwicklung im Bereich der Seltene Erkrankungen im UKE in den letzten 5 Jahren schauen. Ich bin sicher, dass sich diese Entwicklung in den kommenden Jahren fortsetzen wird und wünsche dem MZCSE hierfür im Namen des gesamten Vorstandes des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf viel Erfolg!

 Sehr geehrte Damen und Herren, liebe Patientinnen und Patienten,

die Anzahl der entdeckten seltenen Erkrankungen ist in den vergangenen Jahren stetig gestiegen. Man schätzt die Zahl dieser Erkrankungen auf deutlich mehr als 6000. In der EU sind 30 Millionen Patienten betroffen, in Deutschland nach Schätzungen etwa 4 Millionen. Die Seltenheit der jeweiligen Erkrankung erschwert häufig die Durchführung von Studien, aber auch den Zugang zu kompetenten Therapie-Einrichtungen. Patientinnen und Patienten gelangen oft erst nach einem langen Leidensweg in die passende Behandlung.

Spezialisierte Zentren für die jeweilige Erkrankung gibt es häufig nicht vor Ort. Den in der Fläche vorhandenen ambulanten und stationären medizinischen Versorgungseinrichtungen fehlt es angesichts der Seltenheit der jeweiligen Erkrankung vielfach an vertieftem Wissen in Diagnose und Therapie.

Immer wieder sind weite Wege zu bewältigen, um Zugang zu einer spezialisierten und angemessenen Therapie zu erhalten. Dies macht es den Betroffenen schwer, in die richtige, fachkundige und hochqualifizierte Behandlung zu gelangen und die Therapieangebote nachhaltig anzunehmen.

Seit einigen Jahren sind jedoch Verbesserungen in der Versorgungsstruktur festzustellen. An vielen universitären Einrichtungen entstanden Zentren für Seltene Erkrankungen. Auch wurde eine Reihe von innovativen Projekten zu Seltene Erkrankungen durch den Innovationsfonds im Gesundheitswesen gefördert, wie etwa Translate-NAMSE, an dem auch das MZCSE beteiligt ist. Das macht uns als Patientinnen und Patienten Hoffnung.

Wir im norddeutschen Raum können uns glücklich schätzen, dass das UKE vor 5 Jahren die Errichtung des MZCSE ermöglichte, das bereits in kurzer Zeit beträchtliche Erfolge in Forschung und Behandlung zu verzeichnen hat. Diese Erfolge wurden und werden auch dadurch unterstützt, dass namhafte Stiftungen Professuren finanzieren.

Dem UKE und den Stiftern sei im Namen aller betroffenen Patientinnen und Patienten herzlich für ihre Hilfe gedankt. Mein großer Dank gilt aber vor allem den Ärztinnen und Ärzten, den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern, die das MZCSE aufgebaut und zum Erfolg geführt haben und die mit großer Leidenschaft für unsere Gesundheit arbeiten.



**Prof. Dr. Norbert Klusen**

Vorsitzender des Patientenbeirates  
der YAEL Stiftung

## Das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Das Martin Zeitz Centrum betreut seit nunmehr 5 Jahren Patientinnen und Patienten mit bereits diagnostizierten seltenen Erkrankungen sowie Patientinnen und Patienten, bei denen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung vorliegt.

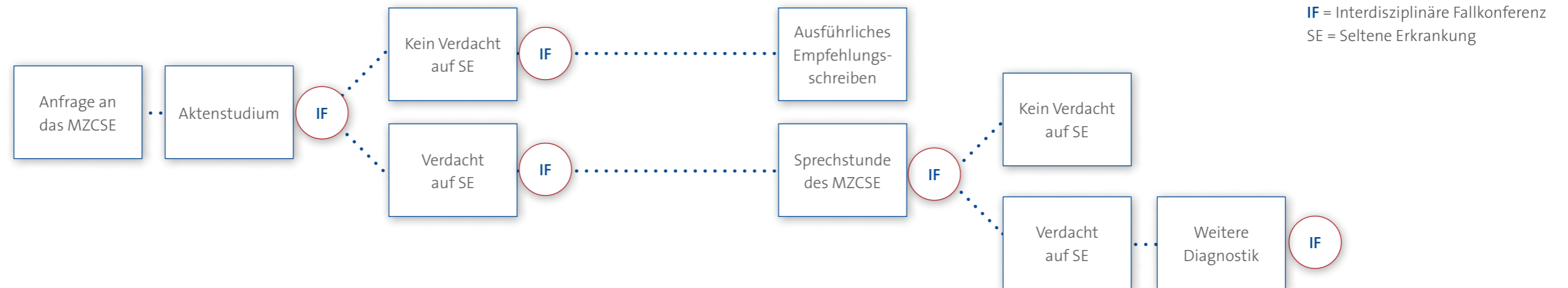
Die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen stellt für alle Bereiche des Gesundheitssystems eine große Herausforderung dar. Die Erkrankungen sind in der Regel komplex und die Diagnostik schwierig. Am UKE wurde deshalb im Herbst 2013 das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen gegründet.

In den vergangenen fünf Jahren hat sich das Centrum zu einer überregionalen Anlaufstelle für Menschen mit seltenen und bislang undiagnostizierten Erkrankungen entwickelt. In den aktuell 15 Kompetenzcentren werden Patientinnen und Patienten mit bestimmten seltenen Erkrankungen von Experten betreut, die auf eine

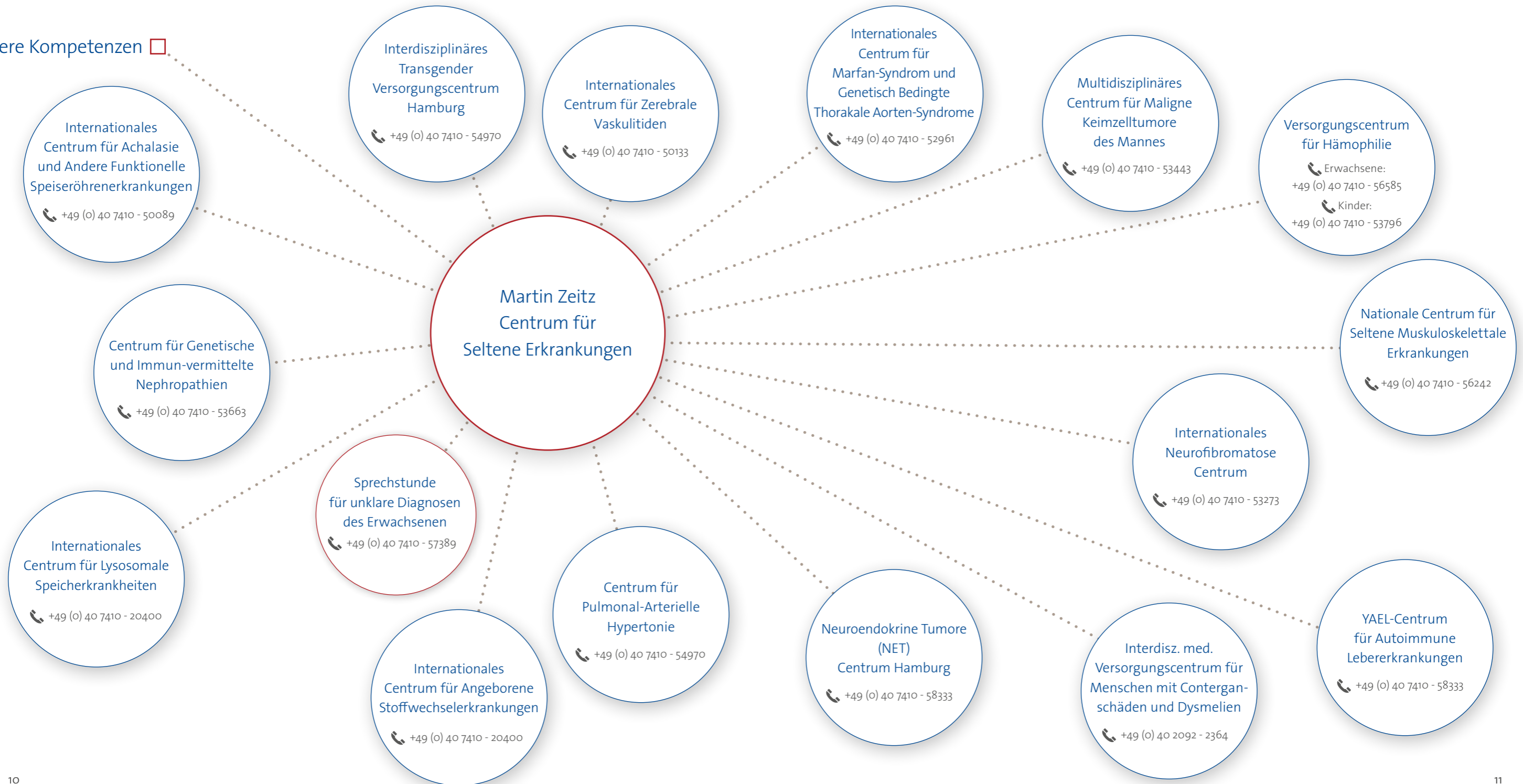
Gruppe von seltenen Erkrankungen spezialisiert sind. Auf den folgenden Seiten stellen wir Ihnen die Schwerpunkte dieser Kompetenzcentren vor.

Das MZCSE wird in seiner Arbeit durch die Dr. Helmut und Hannelore Greve Stiftung für Wissenschaft und Kultur sowie die Stiftung Kindness for Kids großzügig unterstützt. Dafür sind wir sehr dankbar, da wir so die Versorgung von und die Forschung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen nachhaltig verbessern können. Die Claussen-Simon-Stiftung fördert darüber hinaus die Ausbildung Medizinstudierender im Bereich der Seltenen Erkrankungen. Im Bereich Ausbildung arbeiten wir auch eng mit dem Lübecker Zentrum für Seltene Erkrankungen zusammen. In 2018 führten wir ein erstes gemeinsames Studierendenwochenende durch, ein weiteres wurde im November 2019 durchgeführt.

### Patientenpfad



Unsere Kompetenzen



## ■ Centrum für Genetische und Immun-vermittelte Nephropathien

Die Glomerulonephritis ist in Europa und den USA eine der häufigsten Ursachen für die terminale Niereninsuffizienz. Bei 10-15 Prozent der Patientinnen und Patienten mit dialysepflichtiger Niereninsuffizienz liegt als Grunderkrankung eine gesicherte Glomerulonephritis vor. Wir versorgen in unserem Centrum Patientinnen und Patienten mit folgenden seltenen Nierenerkrankungen:

### Spezialambulanz für nephrotische Glomerulonephritiden

- Membranöse Glomerulonephritiden
- Minimal changes Disease
- Fokal segmentale Glomerulosklerose
- Membranoproliferative Glomerulonephritis



#### Kontakt

Prof. Dr. Sigrid Harendza

✉ harendza@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 56781



### Spezialambulanz für nephritische Glomerulonephritiden

- ANCA-assoziierte Vaskulitiden (Granulomatose mit Polyangiitis und Mikroskopische Polyangiitis)
- Anti-GBM-Nephritis (oder Goodpasture Syndrom)



#### Kontakt

Prof. Dr. Ulf Panzer

✉ panzer@uke.de

Dr. Jan-Hendrik Riedel

✉ ja.riedel@uke.de

PD Dr. Christian F. Krebs

✉ c.krebs@uke.de

☎ +49 (0) 40 7410 - 53663

### Spezialambulanz für IgA Nephritis



#### Kontakt

PD Dr. Jan-Eric Turner

✉ turner@uke.de

☎ +49 (0) 40 7410 - 53663

### Spezialambulanz für Lupus Nephritis



#### Kontakt

Prof. Dr. Oliver M. Steinmetz

✉ o.steinmetz@uke.de

Dr. Simon Melderis

✉ s.melderis@uke.de

Dr. Georg R. Herrstadt

✉ g.herrstadt@uke.de

☎ +49 (0) 40 7410 - 53663

### Spezialambulanz für genetische Nierenerkrankungen

Diese Sprechstunde richtet sich an Patientinnen und Patienten mit bekannter oder vermuteter genetischer Nierenerkrankung.



#### Kontakt

PD Dr. Markus Gödel

✉ m.goedel@uke.de

PD Dr. Florian Grahammer

✉ f.grahammer@uke.de

☎ +49 (0) 40 7410 - 53663

## ■ Centrum für Pulmonal-Arterielle Hypertonie Hamburg

Die Pulmonale Hypertonie (PAH) ist durch eine Druckerhöhung in der Lungenstrombahn charakterisiert. Die Unterteilung erfolgt nach zugrundeliegenden Ursachen und Mechanismen:

- Pulmonal-arterielle Hypertonie (PAH / präkapilläre Hypertonie)
- Pulmonale Hypertonie bei Erkrankungen des linken Herzens (postkapilläre Hypertonie)
- Pulmonale Hypertonie bei Lungenerkrankungen und/oder Hypoxie
- Pulmonale Hypertonie aufgrund chronischer Thrombembolien (CTEPH)
- Pulmonale Hypertonie mit unklaren, multifaktoriellen Ursachen

Wir betreuen jährlich ca. 400 Patientinnen und Patienten in der ambulanten Sprechstunde, zudem ca. 300 Patientinnen und Patienten stationär. Die interdisziplinäre Zusammenarbeit von Pneumologie und Kardiologie ermöglicht neben komplizierten und komplexen diagnostischen Verfahren auch eine ausgewiesene Expertise hinsichtlich der Wahl der zur Verfügung stehenden, individuellen Therapien.



### Kontakt

**PD Dr. Hans Klose**

Abteilung für Pneumologie, Zentrum für Onkologie

✉ klose@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 54970



## ■ Neuroendokrine Tumore (NET) Centrum Hamburg

Unter dem Begriff Neuroendokrine Tumore (NET) werden Tumorerkrankungen des Magen-Darm-Traktes und der Lunge zusammengefasst, welche von neuroendokrinen Zellen ausgehen. Im NET Centrum Hamburg erfolgt eine gemeinsame Betreuung der Patienten durch die Abteilungen für Chirurgie, Endokrinologie, Gastroenterologie, Nuklearmedizin, Onkologie und Radiologie.



### Kontakt

**PD Dr. Jörg Schrader**

I. Medizinische Klinik und Poliklinik

✉ net@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 58333

## Internationales Centrum für Achalasie und andere Funktionelle Ösophaguserkrankungen ■

Die Achalasie (Ösophagospasmus, Speiseröhrenkrampf) ist eine Seltene Erkrankung, bei der der untere Speiseröhrenschließmuskel nicht regelhaft erschlafft und zudem die Eigenbewegung der Speiseröhre nicht ausreichend ist, um Nahrung in den Magen zu befördern. Hieraus resultieren die typischen Symptome der Achalasie: Schluckbeschwerden, Schmerzen hinter dem Brustbein, Aufstoßen von Nahrung sowie Verschlucken von Nahrung. Die Diagnose einer Achalasie wird mittels Speiseröhrendruckmessung (Manometrie) gestellt.



### Kontakt

**Dr. Yuki Werner**

Klinik für Interventionelle Endoskopie

✉ y.werner@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 50089





## ■ Internationales Centrum für Angeborene Stoffwechselkrankheiten

In der Stoffwechsel-Ambulanz erfolgt die Diagnostik und Therapie von Patientinnen und Patienten mit Erkrankungen aus dem Bereich der angeborenen Stoffwechselstörungen, z. B.:

- Phenylketonurie und anderen Aminosäurenstoffwechselerkrankungen
- Erkrankungen des Harnstoffzyklus
- Organoacidopathien
- Mitochondriopathien
- peroxisomale Krankheiten
- Fettstoffwechselkrankheiten

Die Diagnostik und Therapie erfolgt in enger interdisziplinärer Zusammenarbeit, z.B. mit Kinderradiologie, Humangenetik, Neuroradiologie, Augenklinik und Neuropathologie. Zudem stehen erfahrene Therapeuten aus der Diätberatung, Physiotherapie, Psychologen und der Sozialdienst zur Verfügung.

### Kontakt

Patientenservice-Center der Kinderklinik

☎ +49 (0) 40 7410 - 20400



 Das Kinder-UKSH

## ■ Internationales Centrum für Marfan-Syndrom und Genetisch Bedingte Thorakale Aorten-Syndrome

In unserem Centrum betreuen wir Patientinnen und Patienten mit Marfan-Syndrom und genetisch bedingten Aorten-Syndromen. Wir sind ein Team aus Ärzten, Kinderärzten und Schwestern mit Spezialisierung in den Bereichen Genetik, Kardiologie, Rhythmologie, Herzchirurgie, Gefäßmedizin, Orthopädie, Augenheilkunde, Radiologie, Zahnmedizin und Geburtshilfe. Wir betreuen etwa 500 Patientinnen und Patienten im Jahr mit folgenden Krankheitsbildern:


- Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom (AOS)
- Cutis laxa Syndrom
- Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulärer Typ)
- Familiäre Ectopia lentis
- Kongenitale kontrakturale Arachnodaktylie (CCA)
- Loeys-Dietz-Syndrom
- Marfan-Syndrom
- MASS Phänotyp
- Mitralklappenprolaps-Syndrom (MVPS)
- Nicht-syndromale thorakale Aortenaneurysmen und Dissektionen (TAAD)
- Shprintzen-Goldberg-Syndrom (SGS)
- Weill-Marchesani-Syndrom (WMS)

### Kontakt

Prof. Dr. Yskert von Kodolitsch

✉ kodolitsch@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 57328



 Das Team um Prof. Dr. von Kodolitsch (2. v. re).

## ■ Neurofibromatose Centrum Hamburg

Neurofibromatosen (NF Typ 1, NF Typ 2) und Schwannomatose sind genetisch bedingte und vererbare Erkrankungen aus dem Spektrum der Phakomatosen mit sehr vielfältigen Krankheitsmanifestationen. Betroffen sind unter anderem Haut, Nervensystem und Bewegungsapparat. So kann es zur Tumorbildung, Schmerzzuständen, Skelettveränderungen und neuropsychologischen Defiziten kommen. Umso wichtiger ist es, ein belastbares Konzept aufzustellen, das die Prognose, wichtige therapeutische Entscheidungen und die genetische Beratung mit einschließt. Das nationale Referenzzentrum für Neurofibromatosen besteht aus einem interdisziplinären Team von Neurologen, Psychologen, Chirurgen und Radiologen, die Diagnostik und Therapie an einem Standort bündeln. Die ambulante und stationäre Betreuung von Patientinnen und Patienten erfolgt in enger Kooperation mit der Neurologie im UKE und externen Zentren. Darüber hinaus werden zentrumsübergreifende Studien durchgeführt.

### Kontakt

Prof. Dr. Victor-Felix Mautner

✉ nfambulanz@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 53273



Das Team der Neurofibromatose-Ambulanz um Prof. Dr. Mautner (links).

## ■ Versorgungszentrum für Hämophilie

Gerinnungsstörungen, die mit einer schweren Blutungsneigung verbunden sind, können zu spontanen oder traumatisch bedingten Einblutungen in Gelenke und Muskulatur führen, was langfristig zu schweren Gelenkschäden führen kann. Wir betreuen vor allem Patientinnen und Patienten mit:

- klassischer Bluterkrankheit (Hämophilie A und Hämophilie B)
- von Willebrand-Syndrom
- seltenen Faktor-Mangel-Erkrankungen wie Mangel an Faktor I, II, V, VII, X, XI oder XIII
- Hemmkörperhämophilie (Inhibitoren gegen Gerinnungsfaktoren)

Im unserem Centrum steht die interdisziplinäre orthopädisch-hämostaseologische Versorgung von Kindern und Erwachsenen im Vordergrund. Hierfür existieren eine gemeinsame Sprechstunde der Hämophiliezentren für Kinder oder Erwachsene mit der orthopädischen Ambulanz.

### Kontakt

Interdisziplinäre Sprechstunde für Erwachsene

☎ +49 (0) 40 7410 - 56585 oder ☎ +49 (0) 40 7410 - 52453

Interdisziplinäre Sprechstunde für Kinder

☎ +49 (0) 40 7410 - 53796 oder ☎ +49 (0) 152 - 22817811



Das Team der Gerinnungsambulanz um Dr. Holstein (2. v.l.).



Dr. Haider Mussawy, Orthopädie



Das Team der pädiatrischen Sprechstunde.

## ■ YAEL-Centrum für Autoimmune Lebererkrankungen

Das YAEL-Centrum für Autoimmune Lebererkrankungen ist ein deutschlandweit einzigartiges Centrum, in welchem die ambulante und stationäre Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen autoimmun- und immunologisch bedingten Lebererkrankungen gewährleistet wird. Das Centrum arbeitet in enger Kooperation mit dem Europäischen Referenznetzwerk für Seltene Lebererkrankungen (ERN RARE LIVER), welches von Prof. Dr. Ansgar W. Lohse an der I. Medizinischen Klinik des UKE koordiniert wird.

Folgende Erkrankungen werden behandelt:

- Autoimmune Hepatitis (AIH)
- Primär Biliäre Cholangitis (PBC, ehemals primär biliäre Zirrhose)
- Primär Sklerosierende Cholangitis (PSC)
- IgG4 assoziierte Erkrankungen
- Sarkoidose u.a.

Zudem können Patientinnen und Patienten an klinischen Studien zu neuen Therapieformen der PSC, PBC und AIH teilnehmen.

### Kontakt

YAEL-Ambulanz

✉ yae-ambulanz@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 58333

www.yael-stiftung.de



Das Team der YAEL-Ambulanz um Prof. Dr. Schramm (4. von links).

## ■ Internationales Centrum für Zerebrale Vaskulitiden

Im Centrum für Zerebrale Vaskulitiden (Gefäßentzündung) betreuen wir Patientinnen und Patienten mit neurologischen Symptomen, die im Rahmen einer isolierten Vaskulitis des zentralen Nervensystems (ZNS) bzw. von systemischen Vaskulitiden mit ZNS-Beteiligung auftreten.

Unser Schwerpunkt liegt in der Behandlung von primären (isolierten) ZNS-Vaskulitiden, es werden jedoch auch Patientinnen und Patienten mit ZNS-Beteiligung bzw. Beteiligung des peripheren Nervensystems bei systemischen Vaskulitiden gesehen. Darüber hinaus können sich auch Patientinnen und Patienten mit anderen Seltenen Erkrankungen der Gefäße des Gehirns bei uns beraten lassen (reversibles zerebrales Vasokonstriktionssyndrom, Moyamoya-Erkrankung, genetisch bedingte Vaskulopathien wie CADASIL, M. Fabry).

Das Ziel des Centrums ist die Verbesserung von Diagnostik, Therapie und Nachsorge von Menschen mit Vaskulitiden mit ZNS-Beteiligung im Sinne eines ganzheitlichen Versorgungskonzeptes.



### Kontakt

**Prof. Dr. Tim Magnus**

Klinik und Poliklinik für Neurologie

✉ t.magnus@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 50134

**Dr. Milani Deb-Chatterji**

Klinik und Poliklinik für Neurologie

✉ m.deb-chatterji@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 53781

## ■ Multidisziplinäres Centrum für Maligne Keimzelltumore des Mannes

An einem malignen Keimzelltumor des Mannes (Hodentumor) erkranken in Deutschland jährlich etwa 4.000 junge Männer, typischerweise im Alter von 20-40 Jahren. Man unterscheidet Seminome und nicht-seminomatöse Keimzelltumore, deren Behandlung je nach Stadium eine Operation, Strahlen- oder Chemotherapie umfassen kann.

In Kooperation mit dem Bundeswehrkrankenhaus in Hamburg betreuen wir jährlich etwa 200 Patienten ambulant. Zudem werden für etwa 180 Patienten interdisziplinäre Zweitmeinungen erstellt ([www.hodentumor.zweitmeinung-online.de](http://www.hodentumor.zweitmeinung-online.de)). Die gemeinsame Keimzelltumorsprechstunde am UKE der Kliniken für Urologie und Onkologie besteht seit nunmehr 10 Jahren und ist in dieser interdisziplinären Zusammensetzung einzigartig.

Unser Centrum ist Teil des Netzwerkes des Universitären Cancer Center Hamburg (UCCH) und ist in den Europäischen Referenznetzwerken (ERN) für Seltene Tumorerkrankungen Erwachsener (EURACAN/eUROGEN) akkreditiert. Eine enge Zusammenarbeit besteht mit Strahlentherapeuten, Pathologen, Nuklearmedizinern, anderen chirurgischen Fachdisziplinen, Psychologen und Palliativmedizinern.

### Kontakt

✉ [chmeyer@uke.de](mailto:chmeyer@uke.de) | ✉ [hodentumor@uke.de](mailto:hodentumor@uke.de) | ☎ +49 (0) 40 7410 - 53443



Das Team um Prof. Dr. Bokemeyer (4. von rechts).

## ■ Interdisziplinäres Transgender Versorgungszentrum

Das Transgender-Centrum bietet eine Vielfalt von Behandlungen, die im Rahmen einer Geschlechtsangleichung (Transition) in Anspruch genommen werden können (u.a. Psychotherapie, Hormonbehandlung, chirurgische Eingriffe). Dies beinhaltet neben unmittelbar geschlechtsangleichenden Maßnahmen auch Korrekturen nach Operationen an anderen Kliniken sowie Behandlungen aus dem Bereich der allgemeinen Gesundheitsversorgung.

### Kontakt

#### Erstkontakt

✉ [tnieder@uke.de](mailto:tnieder@uke.de) | ☎ +49 (0) 40 7410 - 52225

#### Spezialambulanz für Sexuelle Gesundheit und Transgender-Versorgung

✉ [spezialambulanz@uke.de](mailto:spezialambulanz@uke.de)



Das Team des Transgender-Versorgungszentrums um Prof. Dr. Briken (rechts) und Dr. Nieder (links).

## ■ Internationales Centrum für Lysosomale Speicherkrankheiten

Lysosomale Speicherkrankheiten bilden eine Gruppe von etwa 60 angeborenen Erkrankungen, die auf Mutationen einzelner lysosomaler Enzyme oder Membranproteine zurückzuführen sind.

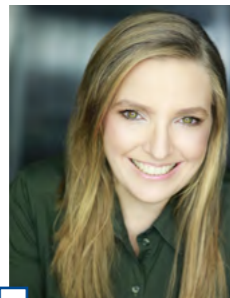
Die Versorgung der Kinder, Jugendlichen und Erwachsenen erfolgt in interdisziplinären Spezialsprechstunden, in denen die Diagnostik, das *follow up* und die Therapie folgender Erkrankungen koordiniert werden:

- Mukopolysaccharidosen
- Neuronale Ceroid-Lipofuszinosen
- Morbus Fabry
- Morbus Gaucher
- Metachromatische und andere Leukodystrophien
- Morbus Pompe
- Morbus Niemann Pick
- Mannosidose
- Mukolipidosen
- Fukosidose
- andere lysosomale Stoffwechselkrankheiten

Zudem werden unsere Patienten u. a. zu Enzymersatztherapien, zur Durchführung von Knochenmarktransplantationen, operativen Eingriffen oder im Rahmen der Palliativbetreuung stationär versorgt.



Dr. Angela Schulz



PD Dr. Nicole Muschol



Dr. Annette Bley

### Kontakt

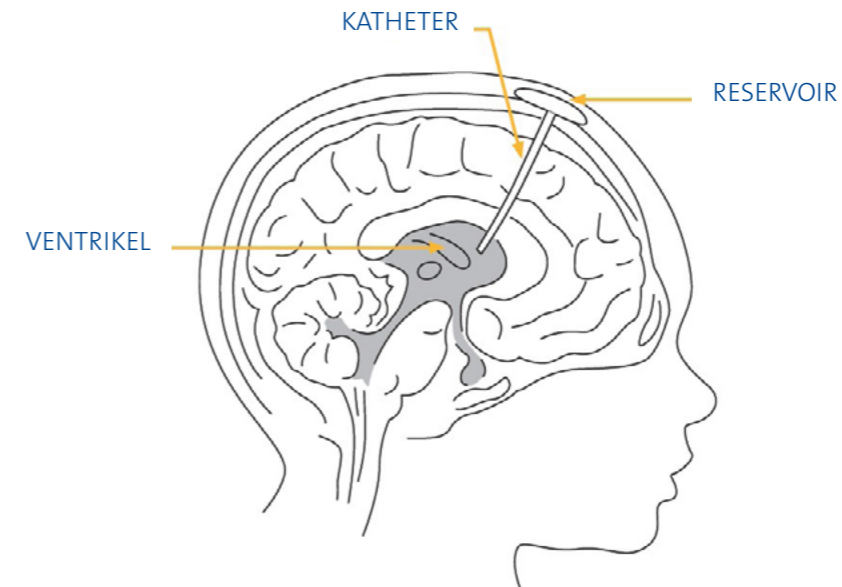
Patientenservice-Center der Kinderklinik

+49 (0) 40 7410 - 20400

## □ Klinischer Forschungserfolg am ICLD: Erste zugelassene Therapie gegen Kinder-Demenz

Etwa 200 Kinder in Deutschland leiden an einer der Formen der NCL-Krankheiten (Neuronale Ceroid Lipofuszinose). Bei diesen seltenen Krankheiten verlieren die Kinder, die initial gesund sind, rapide ihre motorischen und geistigen Fähigkeiten. Daher wird NCL auch als „Kinder-Demenz“ bezeichnet. Zu wissen, dass ihre bislang normal entwickelten Kinder plötzlich und unaufhaltsam alles verlieren werden, was das Leben ausmacht, und keine Heilung möglich ist, ist für die betroffenen Familien kaum zu ertragen. Bislang ist keine der 13 verschiedenen NCL-Formen heilbar. Deshalb hat sich die Arbeitsgruppe NCL des Kinder-UKE auf die Erforschung, Diagnostik und Therapie dieser Krankheiten spezialisiert und sucht mit Hochdruck nach Behandlungsmöglichkeiten.

In der Kinderdemenz-NCL Spezialsprechstunde werden pro Jahre rund 180 junge Patientinnen und Patienten aus allen Teilen der Welt versorgt. Das hoffnungsvollste Projekt der Arbeitsgruppe ist die Enzymersatztherapie (ERT) zur Behandlung einer frühkindlichen NCL-Form, CLN2. Bei dieser vererbten Krankheit fehlt den Patienten ein bestimmtes lysosomales Enzym. Dieses wird – künstlich hergestellt – im zweiwöchigen Abstand durch einen dünnen Schlauch direkt in die Hirnventrikel gegeben. Dieser ist mit einer winzigen Metallkapsel mit Membran, die unter der Kopfhaut sitzt, verbunden, worüber das Enzym verabreicht werden kann.



Katheter-System zur Verabreichung eines Enzyms in die Hirnventrikel



Bis zu seinem vierten Lebensjahr war Bela ein aktiver kleiner Junge, der die Gegend am liebsten im Laufschrift erkundete. Dass er spät sprechen lernt, schieben seine Eltern auf die vielen Mittelohrentzündungen. Als er auf Treppen immer öfter in's Stolpern gerät, vermuten sie eine Sehschwäche und schaffen eine Brille an. Beim ersten epileptischen Anfall ahnen sie, dass mehr dahinter stecken könnte und gehen zum Neurologen. Im April 2013 folgt die Diagnose: spätinfantile neuronale Ceroid Lipofuszinose (CLN2). „Im ersten Moment waren wir wie gelähmt und wollten es nicht wahrhaben“, erinnert sich Belas Mutter. Die Familie wendet sich an die Kinderdemenz-NCL Spezialsprechstunde. Seit Oktober 2013 wird Bela in Hamburg als zweites Kind weltweit mit dem Enzym behandelt.



Seit fast 6 Jahren nimmt Bela am Studienprogramm teil und erhält alle zwei Wochen eine ERT – seine Mutter weicht ihm dabei nie von der Seite.

Im Rahmen der internationalen, multizentrischen Studie haben 24 CLN2-Patienten im Alter von drei bis acht Jahren über 48 Wochen alle 14 Tage eine ERT erhalten. Zwölf der Kinder werden am UKE behandelt. Die Wissenschaftler haben den Verlauf der motorischen Funktionen sowie der Sprache erfasst und mit Daten von Patienten, die keine Behandlung erhalten hatten, verglichen. Sie stellten fest, dass sich die Symptome bei den Patienten mit ERT signifikant langsamer verschlechterten als bei der Kontrollgruppe. Ihre Ergebnisse konnten die UKE-Wissenschaftler in einer Verlängerungsstudie mit 23 Patienten aus der ersten Studie über einen Zeitraum von 113 Wochen bestätigen. Aufgrund dieser positiven Ergebnisse wurde die Therapie bereits im Juli 2017 in Europa und USA für die Behandlung von CLN2-Patienten zugelassen.

Die Arbeit wurde 2018 in der renommierten Zeitschrift *The New England Journal of Medicine* unter dem Titel „Study of Intraventricular Cerliponase Alfa for CLN2 Disease“ publiziert.

## ■ Interdisziplinäres medizinisches Versorgungszentrum für Menschen mit Conterganschäden und Dysmelien

Auf Betreiben des Hamburger Hilfswerks für Contergangeschädigte und mit Unterstützung durch die Behörde für Gesundheit und Verbraucherschutz wurde im Jahr 2014 die interdisziplinäre Contergansprechstunde in der Schön Klinik Eilbek gegründet. Unser Angebot umfasst vorstationäre und stationäre Behandlungen sowie eine kassenärztliche Sprechstunde. Externe Netzwerkpartner unterschiedlicher Fachrichtungen ergänzen die medizinische Versorgung. Unsere Einrichtung wird von Betroffenen aus ganz Deutschland aufgesucht und ist international anerkannt.

### Kontakt

**Dr. Rudolf Beyer**

Schön Klinik Hamburg Eilbek

✉ [rbeyer@schoen-kliniken.de](mailto:rbeyer@schoen-kliniken.de) | ☎ +49 (0) 40 2092 - 2364



Das Team um Dr. Beyer (links).

## ■ Nationales Centrum für Seltene Muskuloskelettale Erkrankungen

Die Begriffe „muskuloskelettales System“ oder „Bewegungsapparat“ beschreiben die funktionelle Einheit aus Knochen, Gelenken und Muskeln. Erkrankungen des Bewegungsapparates sind insgesamt sehr häufig, allerdings gibt es auch viele Seltene Erkrankungen, die in der Regel genetisch bedingt und mitunter schwer zu diagnostizieren sind. Eine frühzeitige Diagnosestellung zur Erarbeitung einer lebenslangen, individualisierten Therapie in einem interdisziplinären Setting ist für diese Erkrankungen besonders wichtig. Zu den seltenen muskuloskeletalen Erkrankungen gehören unter anderem:

- Mineralisationsstörungen, z. B. Hypophosphatasie, XLH
- Kollagensynthesstörungen, z. B. Osteogenesis imperfecta
- Erkrankungen mit erhöhter Knochenmasse, z. B. Osteopetrose /-sklerose
- Fehlbildungssyndrome, z. B. Dysplasien, Kleinwuchs

Neben den oben genannten Erkrankungen bildet die Diagnostik und Therapie der frühzeitig einsetzenden Osteoporose und Arthrose einen besonderen Schwerpunkt unserer Arbeit.

### Kontakt

Prof. Dr. Ralf Oheim | National Bone Board (NBB)

✉ r.oheim@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 56242

Prof. Dr. Florian Barvencik | Spezialambulanz Hypophosphatasie

✉ fbarvencik@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 56242

Weitere Informationen finden Sie unter [boneboard.de](http://boneboard.de) und [iobm.de](http://iobm.de)



Prof. Dr. Michael Amling



Prof. Dr. Ralf Oheim

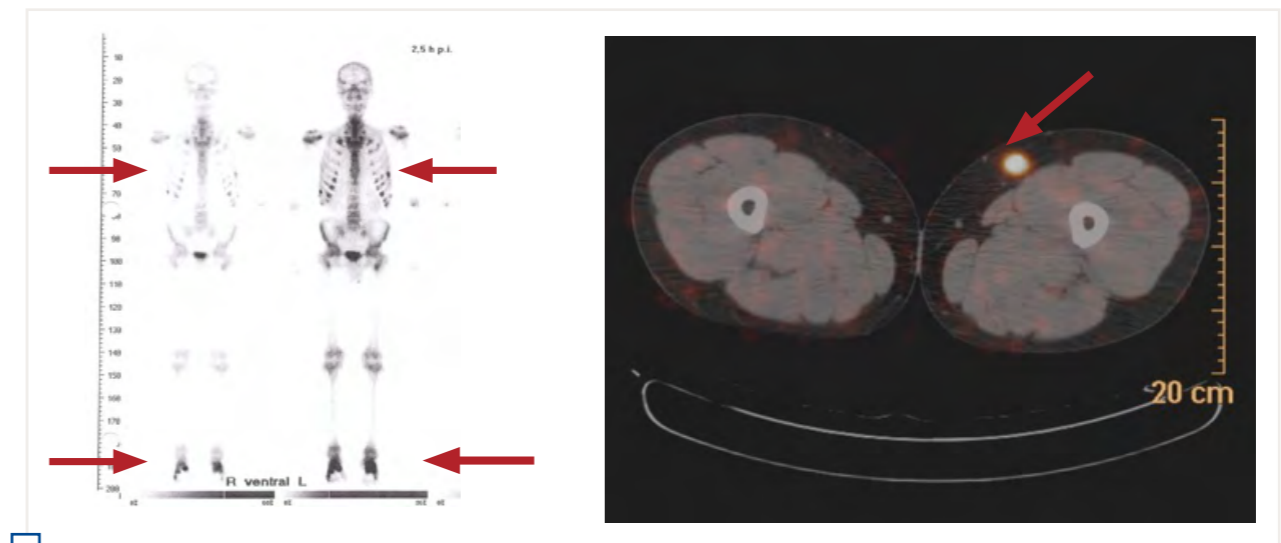


Prof. Dr. Florian Barvencik

## Fallbeispiel einer sehr seltenen Tumor-induzierten Osteomalazie (TIO)

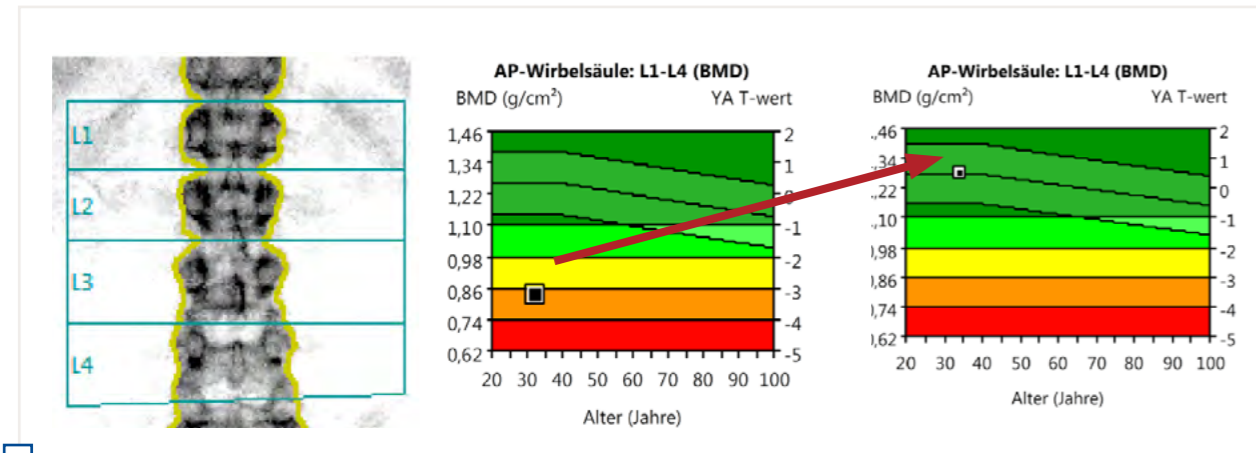
In unserer Spezialambulanz wurde ein 32-jähriger Patient vorgestellt, der seit ca. 3 Jahren an deutlich zunehmenden und zuletzt immobilisierenden Schmerzen des Bewegungsapparates litt. Im Verlauf traten diverse Insuffizienzfrakturen im Bereich der Füße, Rippen sowie beider Schenkelhalse auf. Auswärts wurden bereits verschiedene Untersuchungen veranlasst, ohne dass eine Diagnose gestellt werden konnte.

Im Rahmen der Erstvorstellung konnte der Verdacht auf eine Phosphat-abhängige Mineralisationsstörung – am ehesten verursacht durch einen spezifischen, hormonproduzierenden Weichteiltumor – gestellt werden. In enger interdisziplinärer Zusammenarbeit mit der Endokrinologie und Nuklearmedizin konnte die Verdachtsdiagnose einer Tumor-induzierten Osteomalazie bestätigt, der Tumor identifiziert und anschließend chirurgisch vollständig entfernt werden.



- Skelettszintigraphie mit Nachweis mehrerer stoffwechselaktiver Herde im Skelettsystem – vor allem im Bereich der Rippen und Füße – entsprechend diversen frischen Insuffizienzfrakturen (links) sowie Nachweis des Weichteiltumors im Bereich des linken Oberschenkels im DOTATATE-PET-CT (rechts).

Die Laborparameter verbesserten sich bereits in den ersten Tagen nach der OP deutlich, als sicheres Zeichen einer erfolgreichen Tumor-Entfernung. Vor allem aber besserten sich die Beschwerden des Patienten in den anschließenden Wochen und Monaten nachhaltig und die Mineralisation des Knochens erholte sich im weiteren Verlauf vollständig, so dass er schon nach kurzer Zeit aus dem Rollstuhl aufstehen und wieder selbstständig gehen konnte.



- Knochendichtemessung in DXA-Technologie im Bereich der LWS (links) mit Nachweis einer deutlichen Reduktion
- des mineralisierten Knochens (Mitte) sowie einer deutlichen Verbesserung im Verlauf nach Tumor-Entfernung (rechts).

#### Zitat des Patienten

„..... Kurz und knapp: Dank Ihnen geht es mir heute wieder so gut als wäre nichts gewesen! Werte sind alle stabil und ich habe keinerlei Einschränkungen..... 21 bis 30 Tage nach der OP konnte ich schon wieder ohne Krücken laufen, und 60 Tage nach der OP habe ich schon wieder die ersten zwei Kilometer gejoggt. Vier Monate nach der OP habe ich eine Feuerwehrauglichkeitsuntersuchung die G26,3 gemacht und bis 300 Watt erreicht. Seit November letzten Jahres bin ich wieder im 24-Stunden Dienst im Feuerwehr-/Rettungsdienst tätig...“

Dieser Fall belegt eindrücklich die Notwendigkeit der interdisziplinären Zusammenarbeit in der Diagnostik und Therapie von Seltenen Erkrankungen und zeigt zudem das hohe Regenerationspotential unserer Knochen!

## Helmut und Hannelore Greve Stiftung fördert das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen



Im Herbst 2015 ist Prof. Dr. Christoph Schramm zum wissenschaftlichen Leiter des Martin Zeitz Centrums für Seltene Erkrankungen im UKE berufen worden. Im Jahr 2016 erhielt er die Stiftungsprofessur für Seltene Erkrankungen der Stiftung für Wissenschaft, Entwicklung und Kultur Helmut und Hannelore Greve. Die Stiftung finanziert die Professur für insgesamt fünf Jahre. Ziel der Stiftungsprofessur ist es, den am UKE bestehenden Forschungs- und Behandlungsschwerpunkt der Seltenen Erkrankungen weiter auszubauen. Nach einer positiven Evaluation und Verstetigung der Professur in 2019 wird die Stiftung das Martin Zeitz Centrum auch in den kommenden fünf Jahren weiter unterstützen.

#### Kontakt

**Prof. Dr. Christoph Schramm**  
 Martin Zeitz Centrum für Seltene  
 Erkrankungen und I. Medizinische  
 Klinik und Poliklinik  
 ✉ cschramm@uke.de  
 ☎ +49 (0) 40 7410 - 52545



**HAMBURGISCHE STIFTUNG FÜR  
 WISSENSCHAFTEN, ENTWICKLUNG UND KULTUR  
 HELMUT UND HANNELORE GREVE**

Die Stifter Prof. Dr. Dr. h. c. Helmut Greve und Prof. Dr. h. c. Hannelore Greve, Ehrenbürger der Stadt Hamburg, haben zahlreiche wissenschaftliche Einrichtungen in Hamburg großzügig gefördert, neben dem UKE vor allem die Universität und die Hochschule für Musik und Theater Hamburg.



## Stiftung Kindness for Kids fördert Stiftungsprofessur zur „Versorgungsforschung bei Seltenen Erkrankungen im Kindesalter“



### Kontakt

**Prof. Dr. Corinna Bergelt**  
Institut und Poliklinik für  
Medizinische Psychologie

✉ [bergelt@uke.de](mailto:bergelt@uke.de)

☎ +49 (0) 40 7410 - 54939

Seit 1. Januar 2019 fördert die Stiftung Kindness for Kids eine Stiftungsprofessur, die mit Prof. Dr. Corinna Bergelt besetzt wurde. In den kommenden fünf Jahren stehen die Versorgungssituation betroffener Kinder und Jugendlicher sowie ihrer Eltern und Geschwister im Vordergrund. Zentrale Themen fokussieren die unterschiedlichen Versorgungsmodelle, adressieren aber auch Schnittstellenprobleme der sektorenübergreifenden Versorgung und transitionsmedizinische Fragestellungen. Weitere Schwerpunktthemen bilden die Analyse der psychosozialen Situation, der Lebensqualität und die Belastungen betroffener Kinder, ihren Eltern und Geschwistern.



Stiftung für Kinder mit  
Seltenen Erkrankungen

Die Stiftungsprofessur, die am Institut und der Poliklinik für Medizinische Psychologie angesiedelt ist, wird eng mit der Kinderklinik, der Pädiatrischen Hämatologie und Onkologie, dem Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen und dem Center for Health Care Research am UKE kooperieren.

## Bundesministerium für Gesundheit fördert das Projekt „Evaluation von Konzepten zum Schnittstellenmanagement in der ärztlichen Versorgung bei Seltenen Erkrankungen“

Ein vom Bundesministerium für Gesundheit gefördertes und in 2019 begonnenes Forschungsprojekt der Professur zur Versorgungsforschung bei Seltenen Erkrankungen im Kindesalter zielt auf eine systematische Bestandsaufnahme und Analyse bestehender Konzepte und Instrumente zum Schnittstellenmanagement sowie die Entwicklung von Implementierungsempfehlungen zu einem (sektoren-)übergreifenden Best-Practice-Modell.

Dies erfolgt anhand von Literatur- und Online-Recherchen, strukturierten schriftlichen und telefonischen Befragungen, qualitativen Interviews und Expertenworkshops in drei Phasen: 1. Umfassende Bestandsaufnahme bestehender Schnittstellenmanagementkonzepte, 2. Differenzierte Evaluation ausgewählter Konzepte und 3. Auswertung und Integration der Ergebnisse der ersten beiden Schritte und Entwicklung eines Best-Practice-Modells.

Zielgruppen der multiperspektivischen Befragungen und Analysen sind die Zentren für Seltene Erkrankungen und deren zuweisende und kooperierende (Haus- und Fach-)Ärztinnen und Ärzte und ebenso die von der Erkrankung Betroffenen (Patientinnen und Patienten und/oder Eltern bzw. Angehörige).

### Kontakt

**Prof. Dr. Corinna Bergelt**

Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie

✉ [bergelt@uke.de](mailto:bergelt@uke.de) | ☎ +49 (0) 40 7410 - 54939

## Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschusses fördert das Projekt TRANSLATE-NAMSE

Im Rahmen des Projektes TRANSLATE-NAMSE soll die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit unklaren Diagnosen und dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung verbessert werden. Dafür werden Wissen und Methoden überregional und interdisziplinär zusammengeführt. Es wird das Ziel verfolgt, die diagnostischen Abläufe zu beschleunigen und die Versorgung von Menschen mit bereits bekannten Seltene Erkrankungen und Menschen mit dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung zu verbessern.



TRANSLATE-NAMSE vereint 9 Zentren für Seltene Erkrankungen an Universitätskliniken in Deutschland und wird von der Charité in Berlin koordiniert. Das Projekt wird von den gesetzlichen Krankenkassen AOK Nordost und BARMER sowie der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. unterstützt. Die Evaluation der Maßnahmen wird von den Projektpartnern der Berlin School of Public Health (BSPH) und dem Zentrum für evidenzbasierte Gesundheitsversorgung der Technischen Universität Dresden vorgenommen.

### Kontakt

**Dr. Cornelia Rudolph**

Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen

✉ c.rudolph@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 57389

### □ Weitere Informationen und die Teilnahmebedingungen

[translate-namse.charite.de](http://translate-namse.charite.de)

## Claussen-Simon-Stiftung fördert das Projekt „Seltene Erkrankungen auf der Spur – Detektive im Medizinstudium“

Die Claussen-Simon-Stiftung fördert mit dem Programm „Unseren Hochschulen“ Projekte zur Verbesserung des universitären Lehrens und Lernens. Mit unserem Projekt „Seltene Erkrankungen auf der Spur – Detektive im Medizinstudium“ unterstützt die Stiftung ein Projekt, in dem Studierende der Medizin stärker für das Thema „Seltene Erkrankungen“ sensibilisiert werden sollen.



Mit dem Aufbau einer Studierendenklinik für Seltene Erkrankungen bieten wir den Studierenden die Möglichkeit an, Patienten unter Anleitung erfahrener Kliniker vom Erstkontakt bis zur Therapieempfehlung zu betreuen. Die Studierenden können differenzialdiagnostisches Denken erlernen und in Seminaren die systematische und fächerübergreifende Herangehensweise an Patienten mit unklarer Diagnose aus somatischer und psychosomatischer Sicht üben. Darüber hinaus werden die Studierenden gemeinsam mit Dozenten in interaktiven „Grand Rounds“ die spannendsten Patienten der breiteren Studierendenschaft präsentieren und somit das Gelernte über die Studierendenklinik hinaus verbreiten. Das Projekt erhielt 2019 darüber hinaus den Preis für Mentorship der Stiftung, der es ermöglichen wird, die Studierendenklinik fortzuführen.

### Kontakt

**Prof. Dr. Christoph Schramm**

Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen

und I. Medizinische Klinik und Poliklinik

✉ c.schramm@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 56919

**Dr. Cornelia Rudolph**

Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen

✉ c.rudolph@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 57389

## Ein Wochenende für Studierende der **Studierendenkliniken für Seltene Erkrankungen** Hamburg, Lübeck und Bonn



Gemeinsam mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen in Lübeck haben wir 2018 erstmals für die Studierenden der Studierendenkliniken beider Standorte ein Studierendenwochenende angeboten. Im Oktober 2018 trafen wir uns im Christophorushaus in Bäk zu einem vielseitigen Programm aus Vorträgen und Workshops. Die Studierenden hatten die Möglichkeit, im Vorfeld Vorschläge und Wünsche zu den sie besonders interessierenden Themen zu äußern. Die Resonanz war durchweg positiv, so dass wir auch in 2019 ein Studierendenwochenende durchgeführt haben – diesmal zudem unter Teilnahme von Studierenden der Studierendenklinik des Zentrums für Seltene Erkrankungen in Bonn.

### Kontakt

**Dr. Cornelia Rudolph**

Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen

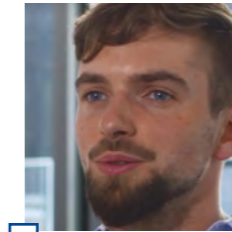
✉ c.rudolph@uke.de | ☎ +49 (0) 40 7410 - 57389



... ich hier vieles über Innere Medizin lernen kann, die einzelnen Fälle gut erklärt werden und bereits Gelerntes anhand von komplexen Fällen gefestigt wird.“

Magalie Freund, 9. Semester

## „Ich bin in der Studierendenklinik für Seltene Erkrankungen, weil...“



... ich hier mein klinisches Denken trainieren kann – an echten Fällen und keinen konstruierten Lehrbuchbeispielen. Das Team ist sehr freundlich und man begegnet uns auf Augenhöhe.“

Maximilian Groffmann, 9. Semester



... ich hier von erfahrenen Ärzten differentialdiagnostische Denkweisen lernen und mich über nützliche Ressourcen bei der Suche nach Seltenen Erkrankungen austauschen kann. Das Denken über alle Fachgrenzen hinweg fasziniert mich sehr! “

Hayo Funk, 9. Semester

## Wir danken unseren Förderern ■

Die **Stiftung für Wissenschaften, Entwicklung und Kultur Helmut und Hannelore Greve** finanziert eine Stiftungsprofessur für Seltene Erkrankungen.



Das MZCSE ist Konsortialpartner im Verbundprojekt „**TRANSLATE –NAMSE**“, das vom Innovationsfonds beim Gemeinsamen Bundesausschuss gefördert wird.



Die Stiftung **Kindness for Kids** fördert die Stiftungsprofessur zur „Versorgungsforschung bei Seltenen Erkrankungen im Kindesalter.“



Das UKE ist Mitglied in 6 **Europäischen Referenznetzwerken (ERN)**, von denen das ERN for Hepatological Diseases im UKE koordiniert wird.



Die **Robert Bosch Stiftung** fördert das Kooperationsprojekt „Patienten für Patienten: Qualifizierte Peer-Beratung und Selbstmanagement“.



Die **Claussen-Simon-Stiftung** fördert das Projekt „Seltenen Erkrankungen auf der Spur – Detektive im Medizinstudium“.





Prof. Dr. Martin Zeitz †

## Der Namensgeber des MZCSE ■

Unser Centrum erinnert mit seinem Namen an **Professor Dr. Martin Zeitz**, der von Oktober 2012 bis November 2013 Ärztlicher Direktor und Vorstandsvorsitzender am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf war.

Prof. Dr. Martin Zeitz engagierte sich besonders für die „Waisen der Medizin“. Seinem Engagement ist die Bildung der ersten Kompetenzcentren für Seltene Erkrankungen im UKE zu verdanken. Im November 2013 verstarb Prof. Zeitz nach kurzer, schwerer Krankheit. Seit 2014 trägt das Centrum offiziell den Namen Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen.

..... ■ Kontakt

**Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen**

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf  
Gebäude Ost 17

Martinstraße 52  
20246 Hamburg

☎ +49 (0)40 7410 - 57389

📠 +49 (0)40 7410 - 40310

✉ Martin-Zeitz-CSE@uke.de

Unsere telefonischen Sprechzeiten sind  
Mittwoch und Donnerstag von 9 bis 12 Uhr.

[www.uke.de/martin-zeitz-cse](http://www.uke.de/martin-zeitz-cse)



