

Von Kiel bis Wien – in Magdeburg „verNETZt für Seltene Erkrankungen“



Leuchttürme dienen der Positionsbestimmung und Fahrwassermarkierung. Eine ungewöhnliche, aber doch sehr treffende Umschreibung der Aufgaben eines Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE). Die Zentren wollen Leuchttürme sein für Menschen mit einer Seltenen oder auch unklaren Erkrankung auf ihrem Weg zur Diagnose. Da ein jeder Leuchtturm nur eine begrenzte Reichweite hat, braucht es viele von ihnen. So sind auf Empfehlung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in den letzten Jahren bundesweit 37 dieser ZSEs entstanden, mit dem **Mitteldeutschen Kompetenznetz Seltene Erkrankungen (MKSE)** als einzigem ZSE in Sachsen-Anhalt. Und um flächendeckend Hilfe anbieten zu können, müssen sich die Reichweiten an ihren Grenzen überlappen, sich die Arbeit von Aachen bis Dresden und Kiel bis Freiburg „vernetzen“. Sich vernetzend fortbilden, dazu hat das MKSE in Kooperation mit der Roche Pharma AG am 28. und 29. September 2022 bereits zum dritten Mal über 60 Vertreter der ZSEs und an Seltenen Erkrankungen Interessierte eingeladen. Zum ersten Mal jedoch konnte die Schulung – auf den Namen

„verNETZt für Seltene Erkrankungen“ getauft – in diesem Jahr als hybride Veranstaltung mit Präsenz in Magdeburg stattfinden.

Es muss nicht immer eine eindeutige Pathologie im Sinne einer Fehlbildung, Fehlfunktion oder laborchemischen Veränderung vorliegen, um an eine ursächliche Seltene Erkrankung zu denken. Auch bei unspezifischen, verschiedenen Organsysteme betreffenden progredienten Beschwerden lohnt es sich, interdisziplinär im Rahmen einer Fallkonferenz der ZSE die Genese zu diskutieren. Die initiale Einordnung von beispielsweise Völlegefühl und Schwindel erfolgt dabei durch die Lotsen und Koordinatoren der ZSEs ähnlich wie bei jeder ärztlichen Vorstellung. Es gilt die Schwere auszuloten, über notwendige Diagnostik zu entscheiden und Differentialdiagnosen auszuschließen. Um der Multiorgansymptomatik und den besonderen Fragstellungen an einem ZSE gerecht zu werden, hat das MKSE Experten eingeladen, die eine besondere Expertise auf dem Gebiet der seltenen Ursachen vorweisen. So ist beispielsweise Prof. Andreas Zwergal aus dem Schwindel- und Gleichgewichtszentrum der Ludwig-Maximilians-Universität München persönlich zu uns nach Magdeburg gekommen, und Frau Privatdozentin Miriam Stengel, als Vertreterin des Vorstandes der Fachgesellschaft für Neurogastroenterologie und Motilität,

war digital zugeschaltet. Als Mitglied der Steuergruppe des MKSE und Vertreter der Universitätsmedizin Magdeburg hielt Prof. Martin Zenker, Direktor des Instituts für Humangenetik, einen spannenden Vortrag über die Exom-Analyse, die ein wichtiges diagnostisches Werkzeug nicht nur in den Zentren für Seltene Erkrankungen ist.

Durch hervorragenden technischen Support konnten Zweifel am hybriden Format ausgeräumt werden. Es zeigte sich schnell, dass für eine rege Diskussion auch über die Landesgrenzen hinaus die Teilnahme vor dem Bildschirm nicht hinderlich ist. So wird dieses Format auch im kommenden Jahr wieder aufgegriffen, wenn es erneut in Magdeburg heißt „verNETZt für Seltene Erkrankungen“. Diese Veranstaltung richtet sich als zertifizierte kostenfreie Fortbildung der ÄKSA nicht nur an die Mitarbeiter der Zentren für Seltene Erkrankungen, sondern auch an alle an Seltenen Erkrankungen interessierten Kolleginnen und Kollegen. Auf der Homepage des MKSE halten wir Sie über die sich entwickelnde Agenda auf dem Laufenden und freuen uns über interessierte Zuhörer. Darüber hinaus ist das MKSE jederzeit Ihr Ansprechpartner für Fallvorstellungen von Patientinnen und Patienten aus Ihrer Praxis mit unklaren Diagnosen oder dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung.

Korrespondenzanschrift:

*Mitteldeutsches Kompetenznetz
Seltene Erkrankungen (MKSE)
Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.
MKSE/Haus 10 (Kinderklinik)
Alexandra Sroka
Leipziger Str. 44, 39120 Magdeburg
Tel.: 0391/67-24024
E-Mail: sesa@med.ovgu.de
Internet: www.mkse.ovgu.de*



Foto: Laura Feuck