

Referenzzentren aus klinischer Sicht

Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner
Abteilung für Stoffwechselkrankheiten

6. Internationaler Tag der seltenen Krankheiten in der Schweiz
Universität Zürich, 27. Februar 2016

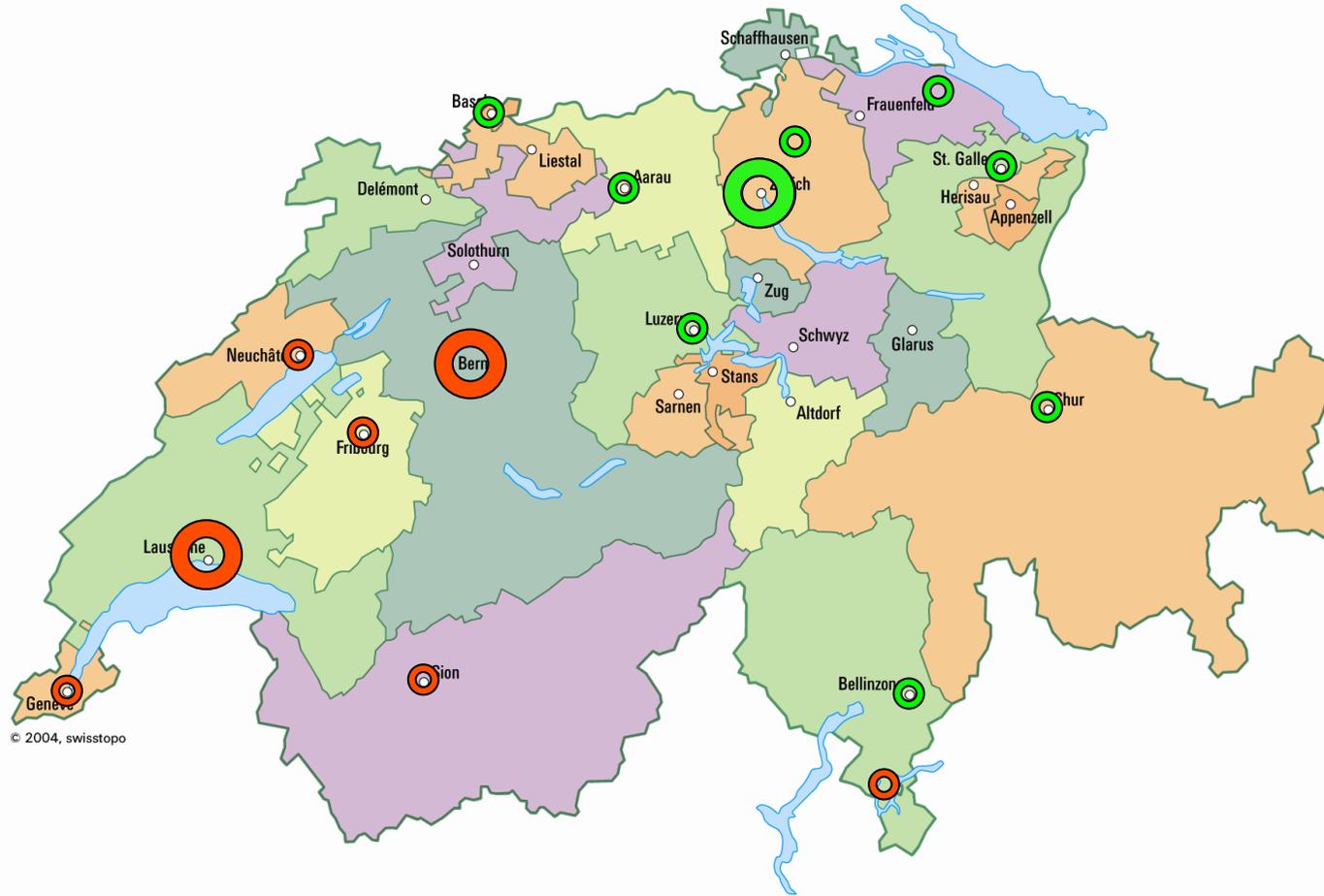
Referenzzentren aus klinischer Sicht

1. Referenzzentren am Beispiel angeborener Stoffwechselkrankheiten
2. Projekt «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten
– Universitäre Medizin Zürich»

Angeborene Stoffwechselkrankheiten

- Über 1000 verschiedene Stoffwechselkrankheiten
- Häufigste 1: 10'000, die meisten seltener als 1:100'000
- Bis vor ca. 10 -15 Jahren
 - Stoffwechselzentren an den 5 Universitäts-Kinderspitälern sowie am Ostschweizer Kinderspital
 - Ausschliesslich pädiatrische Disziplin

Netzwerk für Stoffwechselkrankheiten Schweiz heute



○ Netzwerk Süd-West

○ Netzwerk Nord-Ost

Netzwerk Zürich - Nord-Ostschweiz

- Versorgung ambulant und stationär
- Interdisziplinär (Ernährungsberatung, Pflege, Reha, psychosoziale Unterstützung, Physio-/Ergotherapie etc.)
- Enge Zusammenarbeit mit Netzwerkspitälern und Hausarzt
- Aufbau Stoffwechselsprechstunde für Erwachsene am USZ
→ Transition
- Regelmässige Fortbildung

Netzwerk für Stoffwechselkrankheiten Schweiz

- Nationale Fachgruppe (SGIEM)
- Aufteilung hochspezialisierte Diagnostik
- Nationale Guidelines
- Kollegiale Fallbesprechung (z.B. Kostengutsprachen)
- Teilnahme an internationalen Studien, Registern und Guidelines

Teil 2

Projekt «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – Universitäre Medizin Zürich»

Projektziele und Vorgehen

Übergeordnetes Ziel

Nachhaltige Verbesserung der **Versorgung** von Menschen mit seltenen Krankheiten in der Deutschschweiz

Wie?

Koordination, Sichtbarmachung (inkl. Lehre), Nutzung und Ausbau der bestehenden (aber fragmentierten) Expertise im Bereich seltener Krankheiten

Wer?

Spitäler der universitären Medizin Zürich

Vernetzung

- Sichtbarmachung, Nutzung und Koordination der bestehenden Expertise in Zürich
 - Bewusstsein fördern für seltene Krankheiten
- aufbauend auf Aktivitäten von **radiz** – Rare Disease Initiative Zurich, klinischer Forschungsschwerpunkt der UZH zu seltenen Krankheiten



Universität
Zürich^{UZH}

Helpline für Menschen mit seltenen Krankheiten

Ziel

- Helpline für Betroffene, Angehörige sowie Involvierte und Interessierte
- Unterstützung bei der Suche nach Ressourcen (zuständige Einrichtungen, Experten, soziale Ressourcen, Beratungsangebote, Selbsthilfeorganisationen, etc.)

▪Vorgehen

- Telefon- und Email-Helpline
- Start im Sommer 2016 am Kinderspital Zürich (für Kinder und Erwachsene)
- Start deutschsprachig, langfristig auch italienischsprachig geplant

Helpline für Menschen mit seltenen Krankheiten

Aktivitäten

- Analyse bestehender Angebote international, Best Practice Beispiele
- Erhebung Bedarf / Erwartungen (Expertenpanel Betroffener)
- Sammlung und strukturierte Aufarbeitung der Ressourcen
- Vernetzung mit Selbsthilfegruppen

→ Interesse an Kontakt zu weiteren Selbsthilfegruppen und Beratungsangeboten

Bei Interesse bitte melden bei
Damaris Hubacher
damaris.hubacher@kispi.uzh.ch
044 266 83 76

Patienten ohne Diagnose

- Eine Anlaufstelle für Kinder und Erwachsene
- Aufarbeitung aller vorbestehender Unterlagen
 - Einbezug von Studenten / Lehre
- Triage und Weiterweisung an Spezialisten
- Besprechung ungelöster Fälle im Expertenboard
- Start im Herbst 2016 am Universitätsspital Zürich

