



Seltene Krankheiten am Inselspital mit Fokus Neurologie

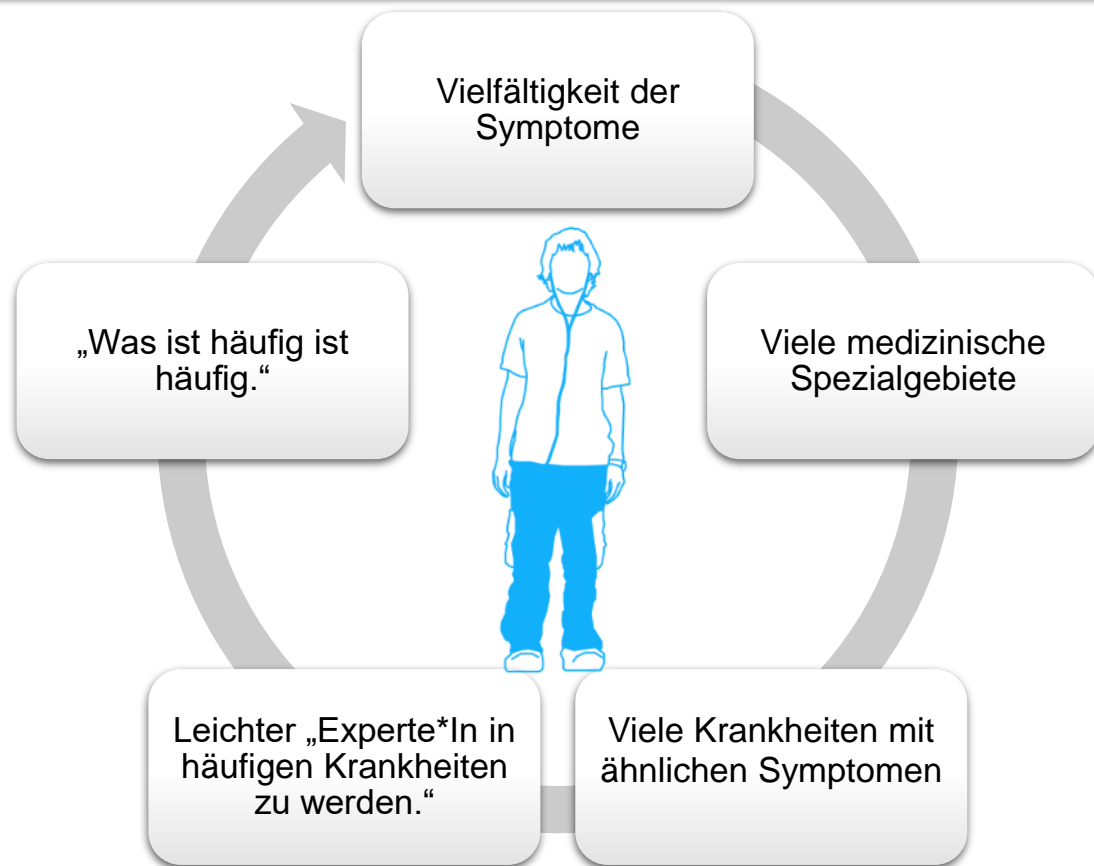
PD Dr. med. Tatiana
Brémová-Ertl, PhD

Klinik für Neurologie, Inselspital,
University Hospital Bern



Seltenheit: Herausforderung für Patient*Innen UND für Ärzt*Innen

Gründe





Hochspezialisierte Medizin und Informationsüberfluss

Errare
Humanum
Est
- SENECA -

THE PATIENT
Journey



TOWARDS A DIAGNOSIS

GOOD DIAGNOSIS IS...



Rare Disease UK & Genetic Alliance UK,
A good diagnosis, 2020

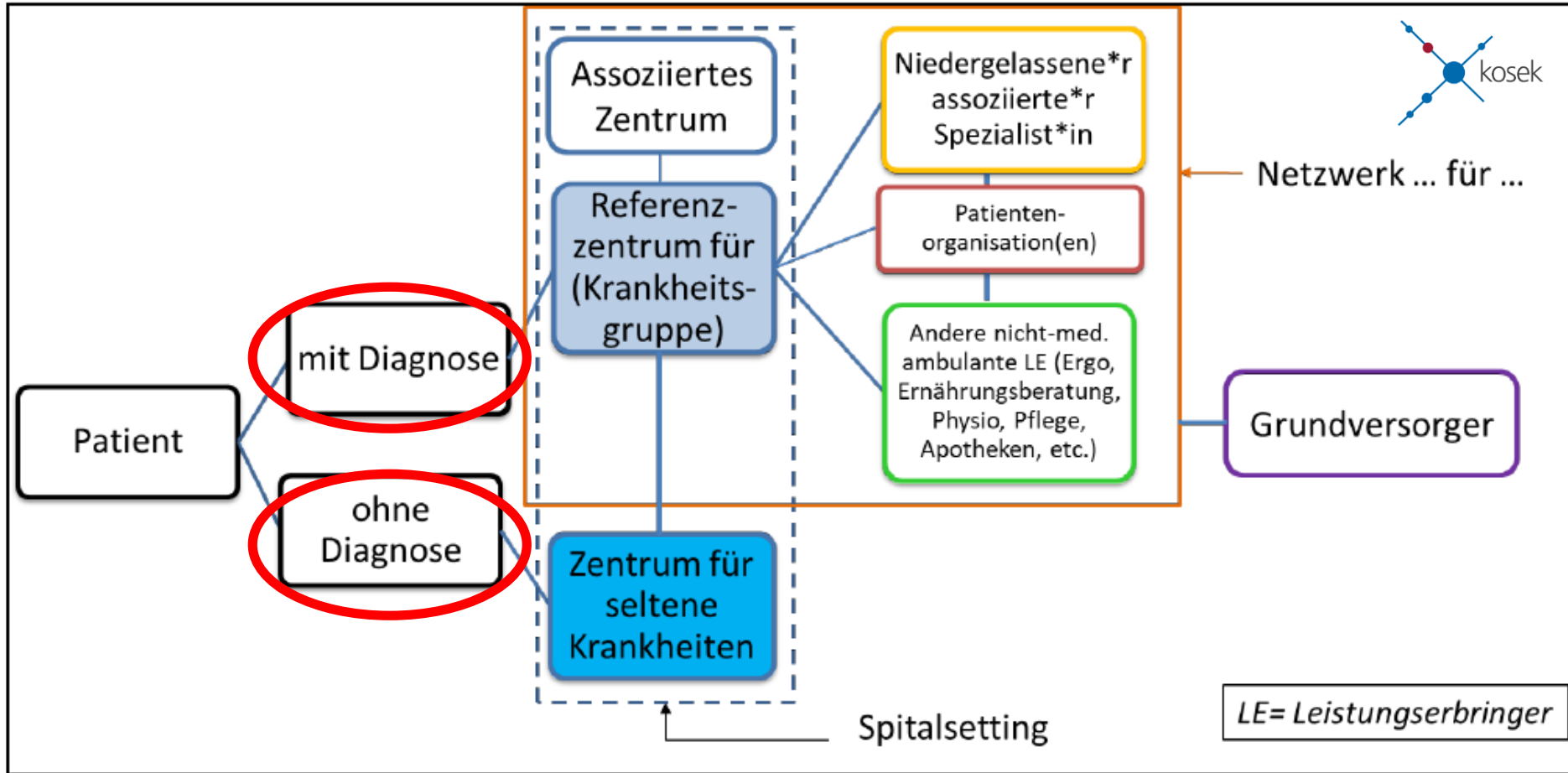


Abbildung 1: Versorgungskonzeption der kosek

PatientInnen OHNE Diagnose



ZENTRUM FÜR
SELTENE
KRANKHEITEN

[Aktuelles](#) [Kontakt](#)



[Über uns](#)

[HELPLINE](#)

[Zuweisung Patienten](#)

[Weiterführende Informationen](#)

[Partner](#)

ZENTRUM FÜR SELTENE KRANKHEITEN

HelpLINE: 031 664 07 77

Telefonische Erreichbarkeit:

Mo-Fr: 08:00-12:00 Uhr / 14:00-17:00 Uhr

031 664 07 77 oder per Mail unter: rare@insel.ch

 KONTAKT

 INSEL-
SPITAL



Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer
Zentrumsleiter

✉ [Kontakt per E-Mail](#)
☎ +41 31 664 07 77



PD Dr. med. Tatiana Brémová-Ertl, PhD
Stv. Zentrumsleiterin

✉ [Kontakt per E-Mail](#)
☎ +41 31 664 31 25



Karin Balmer
Direktionsassistentin

✉ [Kontakt per E-Mail](#)
☎ +41 31 664 07 77

☎ KONTAKT



Marlies Morf
Wissenschaftliche Mitarbeiterin

✉ [Kontakt per E-Mail](#)
☎ + 41 31 664 15 47

Klinik



Forschung

von Screen4Care



Genetisches Screening
für Neugeborene (NBS)



Digitale Lösungen

EHR
Algorithmen

Meta-Symptom
Checker

Virtuelle
Screen4Care-Plattform
(Virtual Clinic)



Verkürzter Weg zur Diagnose
für Personen mit seltenen Erkrankungen



Spezialsprechstunden

Aufgelistet finden Sie hier die Links zu einzelnen Spezialsprechstunden in den verschiedenen Kliniken im Inselspital und anderen Institutionen. Diese Liste ist nicht abschliessend und wird laufend ergänzt.

Links zu Spezialsprechstunden für Erwachsene

- [🔗 Spezialsprechstunde für Gefässmissbildungen](#)

Universitätsklinik für Angiologie

- [🔗 Sprechstunde für seltene Augenkrankheiten](#)

Universitätsklinik für Augenheilkunde

- [🔗 Sprechstunde für angeborene Stoffwechselkrankheiten](#)

Universitätsklinik für Diabetologie, Endokrinologie, Ernährungsmedizin und Metabolismus

[🔗 Hämophilie-Sprechstunde](#)

Universitätsklinik für Hämatologie

[🔗 Hautprobleme bei Störungen des erworbenen und angeborenen Immunsystems](#)

Universitätsklinik für Dermatologie

[🔗 Interdisziplinäre Sprechstunde Genodermatose](#)

Universitätsklinik für Dermatologie

Links zu Spezialsprechstunden für Kinder

[🔗 cf Zystische Fibrose Zentrum Kinderspital](#)

[🔗 Spezialsprechstunden der pneumologischen Abteilung](#)

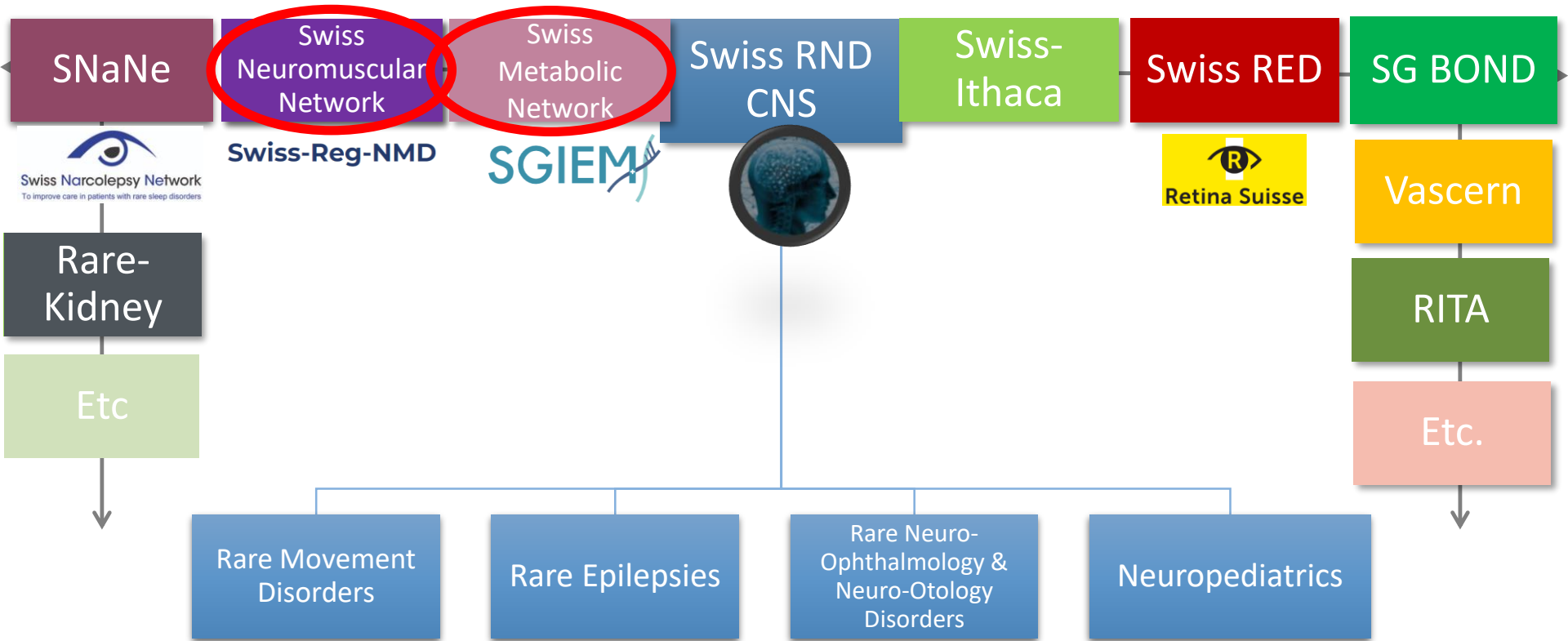
[🔗 Stoffwechsel- und Neurometabolik-Sprechstunde](#)

[🔗 Sprechstunde für Gefässmissbildungen \(vaskuläre Malformationen\)](#)

[🔗 Sprechstunde für Immundefekte und periodisches Fieber](#)

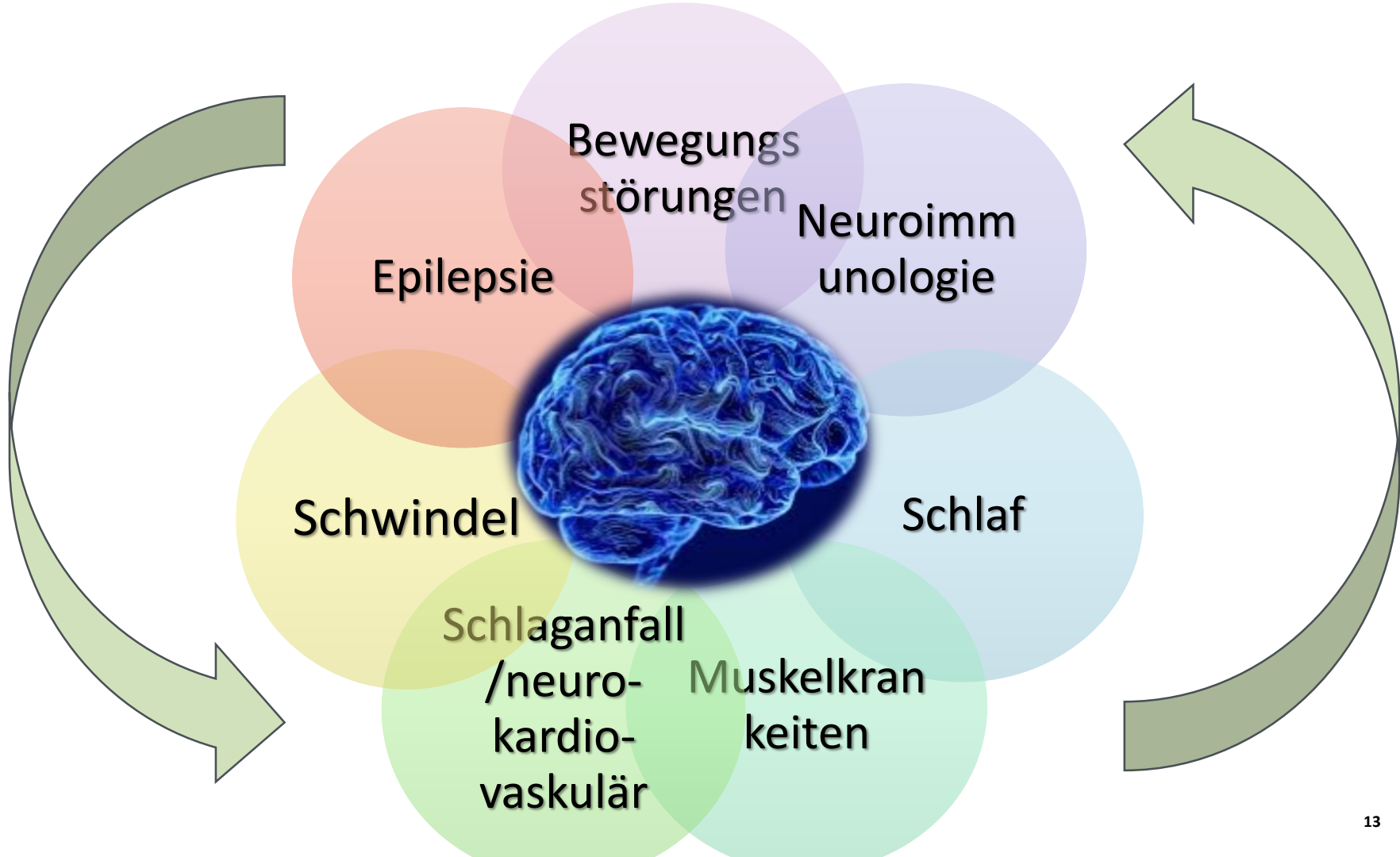
[🔗 Multidisziplinäre Sprechstunde Epidermolysis bullosa](#)

Universitätsklinik für Dermatologie



Netzwerke am Inselspital: Bestehend und in Vorbereitung

NEUROLOGIE



Herausforderung: Hochspezialisierung innerhalb der Neurologie



- Relevanz von guter Kommunikation
- Multiple Vorstellungen

Ambulantes Neurozentrum (ANZ)

- Sprechstunde allgemeine Neurologie
- Sprechstunde Neuroimmunologie und Multiple Sklerose
- Sprechstunde Kopfschmerzen
- Sprechstunde Schwindel
- Kognitive Sprechstunde
- Sprechstunde für Ganganalyse und Sturzprävention
- Sprechstunde Brain Health
- Sprechstunde für Neurometabolik und Seltene Krankheiten

Universitäres Schlaf-Wach-Epilepsie-Zentrum (SWEZ)

- Sprechstunde Epilepsie
- Sprechstunde Hypersomnie
- Sprechstunde REM-Schlaf-Verhaltensstörung
- Non-REM-Schlaf-Parasomnie und nächtliche Epilepsie
- Restless-Legs & andere schlafbezogene Bewegungsstörungen
- Neuro-Pneumologische Sprechstunde
- Neuro-Psychiatrische Sprechstunde Schlaf
- Sprechstunde Schlaf für Kinder und Jugendliche
- CPAP Sprechstunde
- Sozialberatung Epi-Suisse

Seltene Krankheiten haben diverse Manifestationen: Interdisziplinäre Boards

[🏠](#) → [Ärzte und Zuweiser](#) → [Interdisziplinäre Boards](#)



Interdisziplinäre Boards

Am Insepspital finden regelmässig diverse interdisziplinäre Boards zur Diskussion von der Krankengeschichte, Indikation und Behandlung sowie von Verlaufskontrollen statt. Eine Reihe dieser Boards sind auch für Zuweiser bezüglich einer Zweitmeinung kontaktierbar.

Boards

[Angiodysplasie-Board](#) >

[Aneurysmaboard](#) >

[Board für Liquor-Unter- und Überdrucksyndrome](#) >

[Neurovaskuläres Board](#) >

Sekretariat Neuroradiologie

Anmeldung zu interdisziplinären Boards zu verschiedenen neurologischen, neurochirurgischen und neurovaskulären Erkrankungen.

Frau Selini Tsimachidis

[E-Mail](#)

Telefon: +41 31 632 26 55

[📞 KONTAKT](#)

 INSEL-
SPITAL



Swiss RND-CNS

*Rare neurological diseases of
the central nervous system*

C. Bassetti A. Klein T. Bremova-Ertl U. Fischer



S. Nagy



H. Jung B. Balint A. Hackenberg



G. Kägi O. Maier GM De Marchis



USZ Universitäts
Spital Zürich

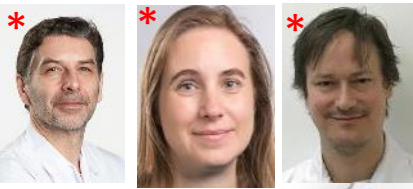
INSELSPITAL
UNIVERSITÄTSSPITAL BERN
HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BERNE

**Universitätsspital
Basel**

**Kantonsspital
St.Gallen**



P. Ryvlin A. Strom J. Bally



HUV Centre hospitalier
universitaire vaudois

Swiss RND CNS

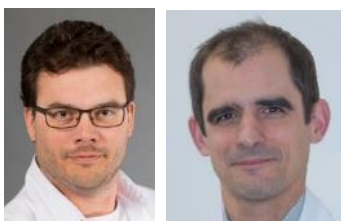
S. Bohlhalter S. Bigi J. Roth



A. Kaelin



Ch. Korff S. Vulliemoz



HUG Hôpitaux
Universitaires
Genève

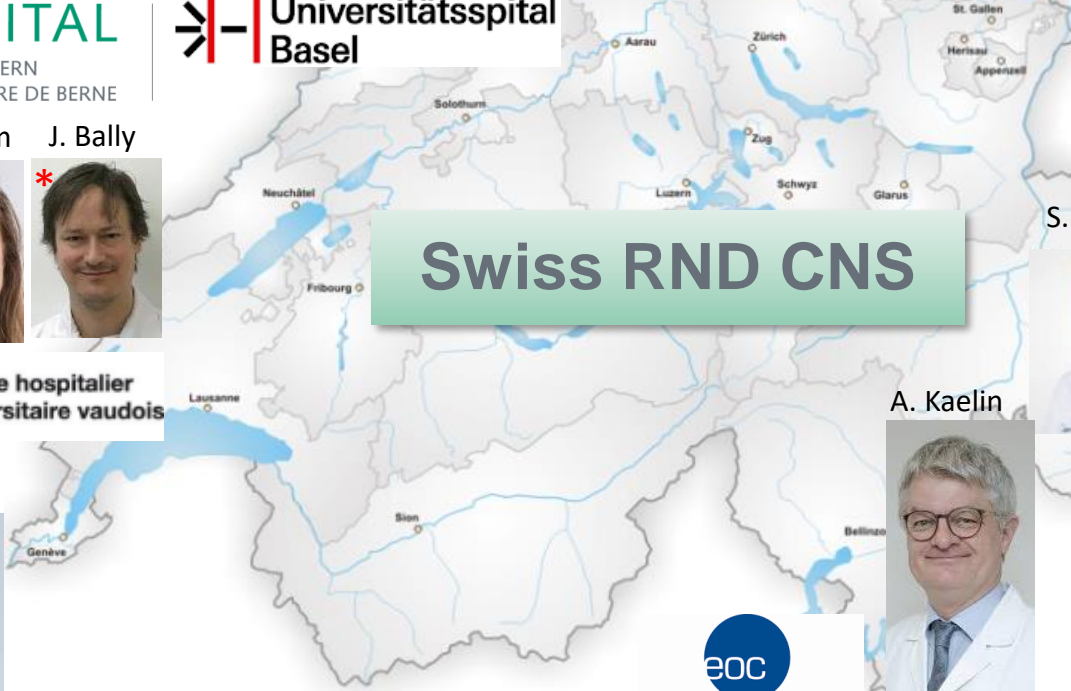
* **Coordinators**



Ente Ospedaliero Cantonale

Kantonsspital Lugano

**luzerner
kantonsspital**



Swiss RND CNS: Partners overview

SFCNS Swiss Federation of
Clinical Neuro-Societies



Swiss Neurological Society
Schweizerische Neurologische Gesellschaft
Société Suisse de Neurologie
Società Svizzera di Neurologia

SAYN
Swiss Association of
Young Neurologists



Schweizerische Gesellschaft für Neuropädiatrie
Société Suisse de Neuropédiatrie
Società Svizzera di Neuropediatria

epi suisse



VEREIN MORBUS WILSON SCHWEIZ

www.morbus-wilson.ch

Potential principles of the Swiss RND CNS governing board

- Equal number of adult neurologists and neuropediatricans
- Primary missions:
 - 1) promote and facilitate the adoption of optimal common procedures by existing disease-specific sub-networks
 - 2) support the development and implementation of RD-CNS guidelines edited by the scientific societies
 - 3) implement and control any regulatory or quality-insurance process established by the KOSEK
 - 4) plan and organise the development of new disease-specific sub-networks
 - 5) participate to the dynamic of RD-CNS activities in collaboration with all other stakeholders



Swiss RND CNS Netzwerk: ZIEL



- Verbesserung der Patient*Innen Betreuung
 - *Diagnostisch UND klinisch*
- Repräsentieren auf der nationalen UND internationalen Ebene
- **ERMÄCHTIGUNG, SENSIBILISIERUNG, VISIBILITÄT** von Seltenen Neurologischen Krankheiten des Gehirnes (RND CNS)
- Erhöhung der Investitionen und Drittmitteln im Bereich Forschung, Registern, klinischen Versorgung



Danke für Ihre Aufmerksamkeit