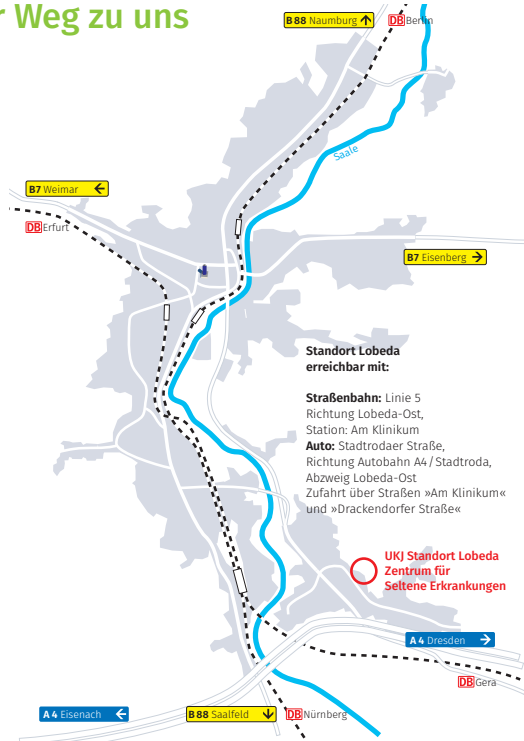


Ihr Weg zu uns



UNIVERSITÄTSKLINIKUM JENA
Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE)
Am Klinikum 1, 07747 Jena
www.uniklinikum-jena.de/zse

Geschäftsführung

Astrid van der Wall

Tel.: 03641 9-39 68 07

E-Mail: astrid.vanderwall@med.uni-jena.de

Sprecherin und ärztliche Lotsin

Dr. med. Annekathrin Rödiger

Tel.: 03641 9-39 68 43

E-Mail: zse@med.uni-jena.de

Lenkungskreis des Zentrums für Seltene Erkrankungen

Prof. Dr. med. Christian Hübner, Institut für Humangenetik

Prof. Dr. med. Peter Huppke, Klinik für Neuropädiatrie

Prof. Dr. med. Christian Geis, Klinik für Neurologie

PD Dr. med. Gerd Fabian Volk, Klinik für Hals-Nasen- und Ohrenheilkunde

**UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
Jena**



Zentrum für Seltene Erkrankungen



Wir stellen uns vor

Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union als „selten“, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Aktuell werden über 8.000 Erkrankungen als Seltene Erkrankung eingestuft. Nach Angaben des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) leiden allein in Deutschland rund vier Millionen Menschen an Seltenen Erkrankungen, in Thüringen ergibt dies rechnerisch bis zu 40.000 Betroffene.

Die meisten Seltenen Erkrankungen verlaufen chronisch, gehen mit gesundheitlichen Einschränkungen einher und führen daher häufig zu einer verringerten Lebensqualität und Lebenserwartung. Erste Symptome können dabei bereits im Kindesalter auftreten. Oft suchen die Betroffenen Hilfe bei einer Vielzahl von Ärztinnen und Ärzten. Es kann Jahre dauern, bevor die korrekte Diagnose gestellt und adäquate Therapien eingeleitet werden.

Oberstes Ziel des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) am Universitätsklinikum Jena (UKJ) ist die schnelle Diagnosestellung und die Weiterleitung der Patienten und Patientinnen an Zentren mit Expertise zur weiteren Behandlung.

Deshalb bringt das ZSE hilfeschuchende Patienten und Patientinnen mit Spezialisten am UKJ, aber auch mit Experten und Expertinnen in anderen Kliniken und Niederlassungen in Thüringen und angrenzenden Regionen zusammen. Es ist die einzige Anlaufstelle dieser Art im Freistaat Thüringen und eines von bundesweit 36 Zentren für Seltene Erkrankungen. Die neun Fachzentren des ZSE bieten zahlreiche Spezialsprechstunden. Integraler Bestandteil des ZSE ist das Institut für Humangenetik für die genetische Diagnostik und Beratung.

Neben der Patientenversorgung sind Forschung und Lehre wichtige Aufgaben des Zentrums. Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler arbeiten an Publikationen, Behandlungsleitlinien und Studien. Zudem engagieren sie sich in der Aus- und Weiterbildung des medizinischen Nachwuchses zu Seltenen Erkrankungen – damit zukünftig schneller diagnostiziert und behandelt werden kann.

Kontaktieren Sie uns bei Fragen zum Zentrum oder auch zur Vorstellung Ihrer Krankheitsgeschichte.

Dr. med. Annekathrin Rödiger
Sprecherin

Astrid van der Wall
Geschäftsführung

Unsere Struktur

ZSE A-Zentrum

- Erste Anlaufstelle für Patienten und Patientinnen sowie für Ärztinnen und Ärzte
- Erstbewertung des Falls anhand der eingereichten Befunde und Berichte
- Weiterleitung der Patienten und Patientinnen an die spezialisierten Versorgungsangebote

ZSE Fachzentren (B-Zentren)

Neun Fachzentren versorgen Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen am UKJ sowohl stationär als auch ambulant. Die enge Zusammenarbeit mit der Humangenetik ermöglicht eine humangenetische Diagnostik und Beratung. Die Kooperation mit der Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie führt zügig zur Abklärung von psychosomatischen Indikationen.

Seltene Infektionen	Seltene Fehlbildungen
Seltene hämatologische Erkrankungen	
Seltene Enzephalopathien	Humangenetik
Seltene (neuro-) metabolische Erkrankungen	
Seltene Bindegewebskrankheiten	
Seltene Herz- und Lungenkrankheiten	
Seltene periphere Nervenerkrankungen	
Seltene neuromuskuläre Erkrankungen	
Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie	

Netzwerke

- Mitglied der Arbeitsgemeinschaft ZSE
- Mitglied im CRANIO-Net*
- Mitglied im DRN-Lunge*

*Deutsche Referenznetzwerke RFN