

Organisation

Geführt wird das ZSE der Universitätsmedizin Mainz vom Vorstand, bestehend aus einer Sprecherin (Frau Prof. Dr. Susann Schweiger), Frau PD Dr. Julia Heider (1. stellvertretende Sprecherin) und Frau Dr. Isabel Heinrich (2. stellvertretende Sprecherin). Zusätzlich arbeiten im A-Zentrum ärztliche Lots:innen und Koordinator:innen, die die Patienten Anfragen interdisziplinär koordinieren.

Anmeldeverfahren

Hilfesuchende können sich über ihre betreuenden Fachärzt:innen oder selbst auf der homepage des ZSE Mainz oder direkt über die Email-Adresse ZSE@unimedizin-mainz.de anmelden.

Diese Anfragen erreichen die Koordinationsstelle, die entscheidet, ob die Patientin/der Patient sich grundsätzlich zur Aufnahme in das ZSE eignet und zur weiteren Einschätzung Fragebögen verschickt werden. Nach Auswertung der Unterlagen werden Patient:innen entweder an eine kooperierende Fachabteilung oder Spezialambulanz weitergeleitet oder zu einer ambulanten Vorstellung im ZSE Mainz eingeladen.

Kontakt:

Universitätsmedizin Mainz
Zentrum für Seltene Erkrankungen Mainz (ZSE)
Dr. med. Birgit Petersen (Ärztliche Lotsin)
Langenbeckstraße 1, Geb. 601, 4. OG
55131 Mainz
Email: zse@unimedizin-mainz.de
Tel.: 06131-173871
www.unimedizin-mainz.de/zse



Universitätsmedizin

der Johannes Gutenberg-Universität Mainz,
Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz

Auf unserer Homepage www.unimedizin-mainz.de finden Sie Anfahrtsskizzen sowie mögliche Busverbindungen.



Institut für Humangenetik der Universitätsmedizin Mainz

Zentrum für Seltene Erkrankungen Mainz (ZSE)

Spezialambulanzen und genetische Diagnostik

Unser Wissen für Ihre Gesundheit



UNIVERSITÄTS**medizin.**

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) MAINZ

Zentrum für Seltene Erkrankungen Mainz (ZSE)

Sehr geehrte Damen und Herren,

in Deutschland leiden etwa vier Millionen Patientinnen und Patienten an einer seltenen Erkrankung. Als selten gilt eine Krankheit, wenn sie weniger als 5 Personen von 10.000 betrifft. Aufgrund der Seltenheit und Komplexität der einzelnen Krankheitsbilder bedarf es der Bündelung interdisziplinärer Forschung, Diagnostik und Behandlung.

Durch die klinisch-wissenschaftliche Expertise und enge Vernetzung mit dem Institut für Humangenetik bietet die Universitätsmedizin Mainz herausragende Voraussetzungen zur Behandlung und Erforschung seltener Erkrankungen und hat aus diesem Grund bereits 2015 ein Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) gegründet. Hier wird die interdisziplinäre Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen im Erwachsenen- und Kindesalter sowie von Patientinnen und Patienten mit unklaren Diagnosen eng mit Forschung und Lehre verknüpft.

Wir möchten mit dem ZSE der Universitätsmedizin Mainz dazu beitragen, dass Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen optimal diagnostiziert und klinisch versorgt, aber auch eng an die Entwicklung neuer Therapeutika angeschlossen werden. So soll die Situation betroffener Patientinnen und Patienten nachhaltig verbessert werden.

Univ.-Prof. Dr. med. Susann Schweiger
Sprecherin des ZSE



Zentrumsstruktur

Das ZSE Mainz der Universitätsmedizin Mainz ist das Referenzzentrum für die in ihm zusammengefassten seltenen Erkrankungen in Rheinland Pfalz und, in enger Interaktion mit dem Frankfurter Referenzzentrum, für die Rhein-Main Region.

Es wird von einem übergeordneten Zentrum, dem sog. A-Zentrum, das für Organisation, Kooperation der verschiedenen Kooperationspartner und Kontakte nach außerhalb verantwortlich ist, geleitet. Mit ihm kooperieren Spezialambulanzen verschiedener Fachrichtungen, die sog. B-Zentren, die sowohl innerhalb der Unimedizin Mainz angesiedelt sind als auch externe Einrichtungen sein können.

In regelmäßig stattfindenden interdisziplinären Konferenzen werden Fallvorstellungen der nachfolgend aufgelisteten internen und externen Spezialambulanzen des ZSE und Forschungsfortschritte besprochen:

Interne Spezialambulanzen

- Zentrum für Stoffwechselerkrankungen (Villa Metabolica)
- Zentrum für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaciale Anomalien
- Zentrum für seltene Lungenerkrankungen
- Zentrum für seltene dementielle Syndrome
- Zentrum für seltene Bewegungsstörungen
- Personalisierte Tumormedizin
- Zentrum für Neurofibromatose Typ 1
- Amyloidosezentrum (AZUM)
- Deutsches Kinderglaukomzentrum
- Huntington Behandlungszentrum (HFBM)
- Kinderonkologisches Zentrum
- Zentrum für angeborene Sprach- und Hörstörungen
- Zentrum für funktionelle neurologische Erkrankungen

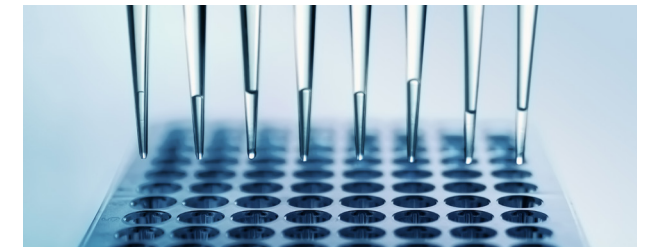
Externe Spezialambulanzen

- Zentrum für Tuberöse Sklerose Complex (Worms)
- Zentrum für Autismus/Aufmerksamkeitsdefizite (Alzey)
- Spina bifida Ambulanz SPZ Mainz
- Spezialambulanz für neuropathische Schmerzen (Mainz)
- Sprachheilzentrum Meisenheim

Genetische Diagnostik

80% der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt. Ein großer Schwerpunkt des ZSE Mainz liegt daher auf der genetischen Diagnostik. Das ZSE hat folgendes molekulargenetisches Leistungsangebot:

- Genomweite SNP-Array-Analyse
- Long-read Nanopore Sequenzierung (Ganzgenomsequenzierung, Genpanel, Einzelgene)
- NGS-Analyse aller kod. Gene (Exomsequenzierung)
- NGS Analyse der X-chromosomal kodierenden Gene
- NGS-basierte Panel-Analyse für:
 - Entwicklungsverzögerung und Intelligenzminderung
 - Sprachentwicklungsstörungen
 - Autismus
 - Epilepsie
 - Stoffwechselerkrankungen und Mitochondriopathien
 - Neuromusk. Erkrankungen, Myopathien/Polyneuropathien
 - Hörstörungen
 - Familiäre Demenzerkrankungen
 - Seltene Bewegungsstörungen
 - Seltene deg. Erkrankungen des Sehnervs/Retina
 - Seltene Lungenerkrankungen/Telomeropathien
 - Familiäre Kardiomyopathien



Forschung

Die Ärzt:innen und Wissenschaftler:innen im ZSE sind intern und extern über verschiedene Forschungsprojekte miteinander verknüpft, innerhalb derer sie sich regelmäßig wissenschaftlich austauschen, weiter- und fortbilden. Viele Projekte finden in enger Zusammenarbeit mit dem humangenetischen Labor statt. In diesem Rahmen soll die Entwicklung innovativer Therapiekonzepte für seltene, unheilbare Erkrankungen vorangetrieben werden.