

# **Zentrum für Seltene Erkrankungen an der Universitätsmedizin Mainz eröffnet**

In Deutschland leiden ca. 5 bis 6 Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung. Als selten gilt eine Erkrankung, wenn weniger als einer von 2.000 Einwohnern davon betroffen ist. Mittlerweile sind 8.000 verschiedene seltene Erkrankungen bekannt. Bei über 80% der seltenen Erkrankungen liegt eine genetische Ursache zugrunde, mehr als 50% der seltenen Erkrankungen entfallen auf Kinder und Jugendliche. Alle angeborenen Stoffwechselerkrankungen gehören zu der Gruppe der seltenen Erkrankungen. Seltene Erkrankungen sind oft schwierig zu diagnostizieren, häufig sind keine adäquaten Therapien verfügbar, und für die Behandlung dieser Erkrankungen ist eine gut organisierte interdisziplinäre Zusammenarbeit verschiedener Experten erforderlich.

Um die Situation von Menschen mit einer seltenen Erkrankung nachhaltig zu verbessern, hat die Universitätsmedizin Mainz das „Zentrum für Seltene Erkrankungen des Nervensystems (ZSEN) Mainz“ gegründet. Am 16.12.2015 wurde das ZSEN im Beisein von Herrn Prof. Dr. Thomas Deufel, Aufsichtsratsvorsitzenden der Universitätsmedizin Mainz und Staatssekretär im Wissenschaftsministerium Rheinland-Pfalz, Frau Dr. Christine Mundlos, Lotsin der „Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen“, sowie Frau Prof. Dr. Babette Simon, Medizinischer Vorstand der Universitätsmedizin Mainz, und Herrn Prof. Dr. Ulrich Förstermann, Wissenschaftlicher Vorstand der Universitätsmedizin Mainz, offiziell eröffnet. Den Festvortrag bei der Eröffnungsveranstaltung hielt Herr Prof. Dr. Olaf Riess, Ärztlicher Direktor des Instituts für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik und Sprecher des Zentrums für Seltene Erkrankungen des Universitätsklinikum Tübingen.

Bei vielen seltenen Erkrankungen sind mehrere Organsysteme betroffen, häufig auch das Nervensystem. Im ZSEN der Universitätsmedizin Mainz wird die klinische Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen, die vor allem das Nervensystem betreffen, daher interdisziplinär durchgeführt und eng mit Forschung und Lehre verknüpft. Zu den seltenen Erkrankungen, die am Mainzer ZSEN behandelt werden, zählen insbesondere angeborene Stoffwechselerkrankungen mit neurologischen Symptomen bzw. einer neurologischen Mitbeteiligung.

Wie im nationalen Aktionsplan für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) vorgesehen, ist das ZSEN ein sogenanntes Typ A-Zentrum. Typ A-Zentren sind übergeordnete Referenzzentren, in denen verschiedene krankheitsspezifische Kompetenzzentren zusammengeführt werden. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen in Mainz ist das Referenzzentrum für spezielle Erkrankungen in Rheinland-Pfalz und – in enger Interaktion mit dem Frankfurter Referenzzentrum – für die Rhein-Main-Region. Es setzt sich aus 10 verschiedenen krankheitsspezifischen Kompetenzzentren, sogenannten B-Zentren, zusammen. B-Zentren sind nach dem NAMSE-Plan Zentren, die für eine spezifische Erkrankung oder Erkrankungsgruppe sowohl ein ambulantes als auch ein stationäres Versorgungsangebot vorhalten. Eines der 10 B-Zentren des ZSEN ist die Villa Metabolica, in der schwerpunktmäßig Patienten mit angeborenen lysosomalen Speichererkrankungen versorgt werden.

Sprecherin des ZSEN Mainz ist Frau Prof. Dr. Susann Schweiger, Direktorin des Instituts für Humangenetik; stellvertretende Sprecherin ist Frau Prof. Dr. Julia B. Hennermann, Leiterin der Villa Metabolica. Details können der Homepage des ZSEN Mainz entnommen werden (<http://www.unimedizin-mainz.de/zsen/startseite/willkommen.html>).



**Bildquelle:** Foto Thomas Böhm, Universitätsmedizin Mainz

**Bildunterzeile:** Prof. Dr. Olaf Riess, Sprecher des Zentrums für seltene Erkrankungen Tübingen, Univ.-Prof. Dr. Julia B. Hennermann (stv. Sprecherin des ZSEN), Prof. Dr. Babette Simon, Vorstandsvorsitzende und Medizinischer Vorstand der Universitätsmedizin Mainz, Dr. Christine Mundlos, Lotsin der ACHSE in Berlin, Univ.-Prof. Dr. Susann Schweiger (Sprecherin des ZSEN), Prof. Dr. Thomas Deufel, Aufsichtsratsvorsitzender der Universitätsmedizin Mainz und Staatssekretär im Wissenschaftsministerium, Prof. Dr. Michael Beck (Koordinator des ZSEN) und Univ.-Prof. Dr. Ulrich Förstermann, Wissenschaftlicher Vorstand der Universitätsmedizin Mainz bei der Eröffnung des ZSEN Mainz (v.l.n.r.).