

„Who is who der Seltenen“

» **Weltweit gibt es etwa 7000 seltene Erkrankungen. Was sind in Anbetracht dieser großen Zahl die größten Herausforderungen?**

Für Hausärzte ist es zuweilen schwer einen Experten zu finden, der sich mit dem speziellen Krankheitsbild des Patienten auskennt.

Für den Experten gibt es mehrere Herausforderungen: a) durch Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen Spektrum, Verlauf und Prognose des klinischen Phänotyps herauszufinden, b) alle symptomatischen Therapiemöglichkeiten auszunutzen, c) diagnostische und spezifische therapeutische Möglichkeiten zu entwickeln und d) die Erkenntnisse der Öffentlichkeit bekannt zu machen.

Für Politik und Gesellschaft gilt es die Rahmenbedingungen für die Forschung und die Versorgung der Patienten zu verbessern.

» **Wie sieht eine optimale Patientenversorgung aus?**

Durch die direkte Überweisung an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) oder einen Experten werden Arzt-Odysseen vermieden und Kosten gespart. Diagnostik, Therapieempfehlung und -kontrollen sollten dort, also

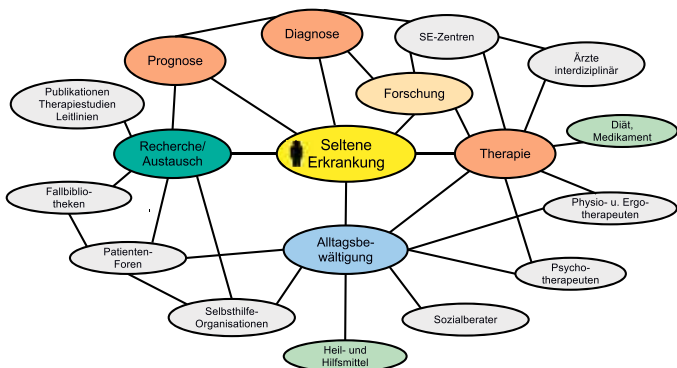
überregional, stattfinden, dagegen die engmaschige Betreuung vor Ort. Die informative Selbstbestimmung der Patienten muss gefördert, die integrative Versorgung erleichtert und Qualität und Transparenz eingehalten werden.

Dazu müssen Informationen nach Relevanz, Zuverlässigkeit des Inhalts und Bonität des Anbieters bewertet und dargestellt werden. Hier setzt unser Informationsportal an.

» **Wie ist Ihre Arbeit möglich?**

Unsere Arbeit wird durch eine Anschubförderung des Wissenschaftsministeriums Baden-Württemberg unterstützt. Damit ist unser Kompetenzzentrum die erste von einem Bundesland geförderte Einrichtung ihrer Art. Sie wird vom Zentrum für Seltene Erkrankungen der Universitätsmedizin Ulm koordiniert, in das auch die Informatik der Hochschule Ulm eingebunden ist. Meine Position als Seniorforschungsprofessor ist durch die gemeinnützige Hertie-Stiftung als dem größten privaten Förderer in der deutschen Hirnforschung gestiftet. ■

Interview mit Prof. Dr. Dr.h.c. Frank Lehmann-Horn, Hertie-Senior-Forschungsprofessor, Division of Neurophysiology, Universität Ulm, und Vorstand ZSE Ulm und Ba-Wü Kompetenzzentrum SE



Das Schema stellt die who is who zur Deckung des Informationsbedarfs zu einer SE dar.