



# Detektivarbeit im Zentrum für Seltene Erkrankungen

UNIVERSITÄTSMEDIZIN ROSTOCK ist auf die Behandlung seltener Krankheiten spezialisiert

Hautveränderungen, neurologische und psychiatrische Probleme, Skelettverformungen, Muskelschwäche, Funktionseinschränkungen von Organen, Autoimmunstörungen – seltene Erkrankungen haben häufig chronische und ernste Symptome, die fortschreiten und auch lebensbedrohend sein können. Viele Betroffene warten Jahre auf eine Diagnose, bevor ihr Leiden einen Namen bekommt.

Als selten gilt in Europa eine Krankheit, wenn weniger als fünf von 10000 Personen betroffen sind, alleine in Deutschland sind das allerdings insgesamt etwa vier Millionen Menschen. Heute geht man davon aus, dass 80 Prozent der seltenen Erkrankungen eine genetische Ursache haben. Durch medizinische Grundlagenforschung sind inzwischen über 3000 Gene bekannt, die mit mehr als 8000

seltene Krankheiten in Zusammenhang gebracht werden.

An der Rostocker Unimedizin ist das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) auf die Versorgung Betroffener spezialisiert. Dabei bietet das ZSE die multiprofessionelle Diagnostik, Koordinierung und Betreuung von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen an. Prof. Dr. Steffen Emmert, Direktor der Klinik für Dermatologie und Venerologie, engagiert sich als Sprecher des ZSE und betont den multiprofessionellen Ansatz: „Für die Diagnostik ist es oft unerlässlich, dass verschiedene Spezialisten zusammenarbeiten. In Fallkonferenzen besprechen wir das Erkrankungsbild und suchen gemeinsam nach dem richtigen Weg für die Patientin oder den Patienten. Dabei greifen wir auf alle diagnostischen Verfahren zurück,

„ Für die Diagnostik ist es oft unerlässlich, dass verschiedene Spezialisten zusammenarbeiten.

**Prof. Dr. Steffen Emmert**  
Sprecher des Zentrums für Seltene Erkrankungen

„ Vernetzung ist ein zentrales Thema. Wir arbeiten eng mit Selbsthilfeorganisationen und internationalen Forschungsgruppen zusammen.

**Prof. Dr. Stefanie Märzheuser**  
Direktorin der Klinik für Kinderchirurgie

die in unserer Unimedizin zur Verfügung stehen und suchen nach innovativen Behandlungsmöglichkeiten – auch mit Unterstützung unseres europaweiten Netzwerks.“ Ein großes Interesse an „schwierigen“ Fällen ist dabei allen Ärzten eigen, die im ZSE zusammenarbeiten. „Vernetzung ist ein zentrales Thema. Wir arbeiten eng mit Selbsthilfeorganisationen und internationalen Forschungsgruppen zusammen“, beschreibt Prof. Dr. Stefanie Märzheuser, Direktorin der Klinik für Kinderchirurgie, die interdisziplinäre Arbeit im Team.

Weil diese Erkrankungen so selten sind, stehen die Diagnose und eine zielgerichtete Therapie häufig erst nach vielen Jahren fest. Doch auch die richtige Diagnose bietet bei genetisch verursachten Erkrankungen häufig noch nicht die Möglichkeit, eine heilende

Therapie anzubieten, obwohl auf dem Gebiet der Gentherapie in den letzten Jahren erhebliche Fortschritte erzielt und einige Medikamente neu zugelassen wurden. Dennoch fehlen für viele genetisch bedingte Erkrankungen noch geeignete Medikamente, und es existieren nur wenige spezialisierte Behandlungszentren. Andererseits können jedoch für eine zunehmende Anzahl dieser Erkrankungen wirksame Behandlungen angeboten werden. Wie bei vielen anderen Krankheiten auch, gibt es viele Möglichkeiten, Patienten so zu versorgen, dass sie besser mit ihrer Krankheit leben können. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen der Unimedizin Rostock bietet betroffenen Patienten und ihren Familien zudem auch psychosoziale Betreuung an und arbeitet eng mit Patienten-Selbsthilfeorganisationen zusammen.

## Tag der Seltene Erkrankungen am 28. Februar

Der Tag der seltenen Erkrankungen „Rare Disease Day“ ist ein weltweiter Aktionstag auf Initiative von Patientenorganisationen, der jedes Jahr am letzten Tag im Februar stattfindet. Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen schaffen Aufmerksamkeit für sich und ihre Anliegen – in der Gesellschaft, in der Medizin, Forschung und Politik. Dazu tragen zahlreiche Städtaktionen und Infoveranstaltungen bei. Immerhin sind weltweit etwa 300 Millionen Menschen betroffen. Deshalb ist das Motto SELTEN SIND VIELE.

# Moderne Diagnostik und Therapie in der Dermatologie

Klinik für Dermatologie und Venerologie behandelt und erforscht Hautkrankheiten

Hautkrebstherapie, die Behandlung entzündlicher, autoimmuner und infektiöser Krankheiten der Haut, Wundbehandlung einschließlich Venenleiden, Lasertherapien, Hauterkrankungen bei Kindern und Allergien: Das Spektrum in der Klinik für Dermatologie und Venerologie der Unimedizin Rostock ist groß. Als zertifiziertes Hautkrebszentrum versorgt das Team aus 20 Ärzten und 30 Pflegekräften außerdem schwerkranke Patienten mit modernsten Tumor- und Schmerztherapien. In klinischen Studien werden diese Therapien und auch technische Behandlungsverfahren immer weiterentwickelt.

Die Klinik ist mit dem Hautkrebszentrum Teil des Onkologischen Zentrums und Teil des interdisziplinären Allergiezentrums der Unimedizin sowie mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Teil des Europäischen Netz-

werks für seltene Hauterkrankungen. Neben der Forschung ist die Hautklinik in die Ausbildung von Studenten und die Weiterbildung von jungen Ärzten zu Fachärzten für Dermatologie und Venerologie eingebunden. Sie haben dabei auch die Möglichkeit, seltene Erkrankungen zu erforschen und zu behandeln. So wurden an der

Rostocker Hautklinik wichtige Funktionen von Reparaturgenen und der Auslöser der sogenannten Mondscheinkrankheit aufgedeckt. Die Mondscheinkrankheit, auch bekannt als Xeroderma Pigmentosum, ist eine genetische Erkrankung, bei der die Haut extrem sonnenempfindlich ist und vorzeitig altert. In vielen Fällen führt sie bereits

im Kindesalter zu Hautkrebs. Bundesweit gibt es nur zwischen 50 und 100 Menschen, die daran leiden, schätzt Klinikdirektor Prof. Dr. Steffen Emmert.

Ebenfalls vertraut ist das Team der Dermatologie mit Verhornungsstörungen der Haut, den sogenannten Ichthyosen. Eine extrem seltene Form dieser Erkrankung stellt

die Ichthyosis en confetti dar, an der ein Rostocker Patient als einer von geschätzt nur etwa zehn weiteren Patienten weltweit leidet. Diese sehr schwere Hautkrankheit, die durch einen Gendefekt verursacht wird und somit Betroffene von Geburt an quält, wurde beim Patienten Jens Gerwing in Kooperation mit einer Spezialistin in Freiburg erst in

der Hautklinik der Rostocker Unimedizin diagnostiziert. Eine Aussicht auf Heilung hat er nicht, aber die Betreuung in der Hautklinik und die Anwendung von speziellen Dusch- und Badeszusätzen, vor allem von Salben und Cremes, lindern die Beschwerden.

Neben diesen seltenen Fällen werden jährlich etwa 16000 Menschen ambulant sowie etwa 2000 Patienten stationär behandelt. Viele Patienten sind älter, haben Begleiterkrankungen und sind körperlich oft eingeschränkt. „Das bedeutet, dass der pflegerische Aufwand durchaus hoch ist und wir auch für Notfälle immer gewappnet sein müssen“, erklärt Stationschwester Julika Thoms. Insgesamt vier Kolleginnen sind erfahrene Intensivpflegekräfte und wissen im Notfall immer genau, was zu tun ist. „Wir können uns aufeinander verlassen“, sagt sie.

„ Wir müssen auch für Notfälle immer gewappnet sein und können uns aufeinander verlassen.

**Julika Thoms**  
Stationsleitung



Stationsleitung Julika Thoms (v.l.), Stationsarzt Sven Pantermehl und Schwester Sina Fordinal bei der Visite in der Hautklinik.



Klinikdirektor und Hautspezialist Prof. Dr. Steffen Emmert im Gespräch mit Patient Jens Gerwing. Fotos (3): Universitätsklinik Rostock



**Universitätsmedizin Rostock**  
rechtsfähige Teilkörperschaft der Universität Rostock  
Schillingallee 35  
18057 Rostock  
Telefon 0381 4940

