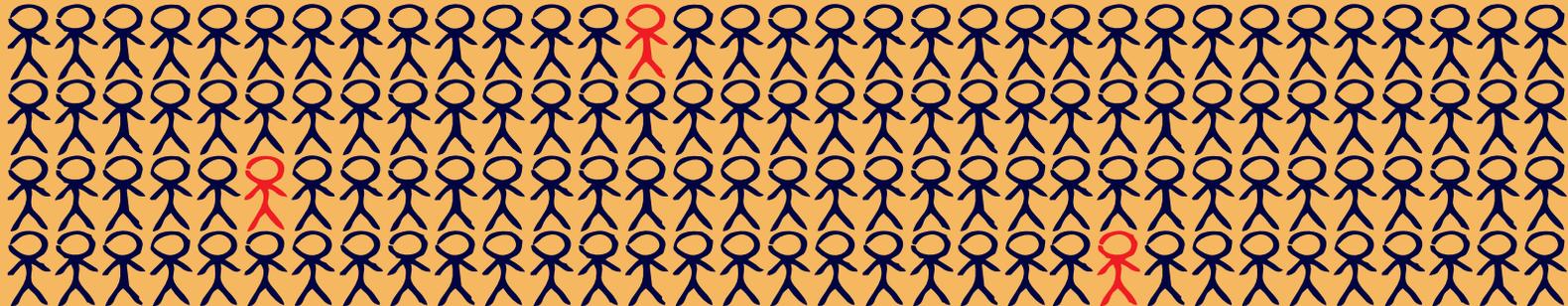




THÜRINGER NETZWERK FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

SCHWERPUNKT
KINDER & JUGENDLICHE
(TNSE-KJ)



Nationaler Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen

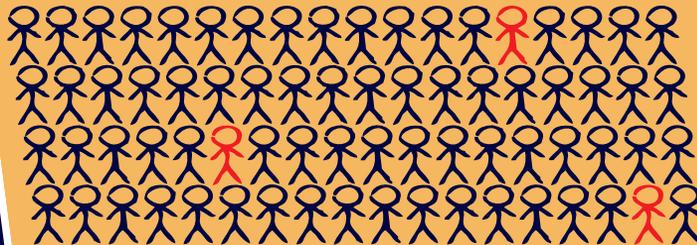
Patienten mit seltenen Erkrankungen benötigen ebenso wie Betroffene mit Volkskrankheiten eine umfassende und spezialisierte Versorgung. Da es sich um eine sehr heterogene Gruppe mit geschätzt 6.000-8.000 Einzelerkrankungen handelt, fehlen nicht nur bei Ärzten und regionalen Ansprechpartnern in Krankenhäusern und Krankenkassen Kenntnisse zur Erkrankung, Diagnostik, Therapie und ergänzenden Behandlungsmethoden, auch spezialisierte Zentren verfügen häufig nur über begrenzte eigene Erfahrungen. Daher ist die Entwicklung von Diagnosepfaden bei Verdacht auf eine seltene Erkrankung, die individuelle Unterstützung durch fachärztliche Lotsen und der Ausbau von Informationsangeboten für Patienten und Ärzte erforderlich.

Zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation im Bereich der seltenen Erkrankungen wurde im August 2013 der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen durch 28 Akteure des deutschen Gesundheitswesens (u.a. Bundesministerien, GKV, Achse e.V., Bundes-KV) mit Ziel- und Zeitvorgaben beschlossen.

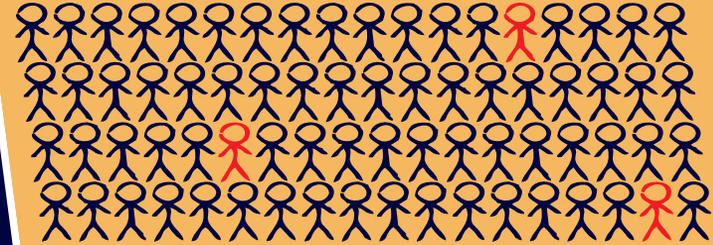
Zu den vereinbarten Maßnahmen zählen koordinierte Betreuungsangebote (ambulant, stationär und rehabilitativ) der wenigen spezialisierten Leistungserbringer. Sie müssen in das bestehende Gesundheitssystem integriert und finanziert werden. Auch für die Forschung im Bereich der seltenen Erkrankungen ist die Vernetzung von spezialisierten Medizinern bzw. Einrichtungen wichtig. Spezielle Arzneimittel für seltene Erkrankungen, sogenannte orphan drugs, die in der präklinischen Phase ihre Wirksamkeit gezeigt haben, sind in einer Liste der europäischen Zulassungsbehörde aufgenommen worden und für eine klinische Prüfung vorgesehen (designated orphan drugs).

Spezielle Förderprogramme wurden von der EU u.a. Institutionen für die Arzneimittelentwicklung in diesem Bereich bereitgestellt: „200 new treatments by 2020“.

Inhaltsverzeichnis



Das Thüringer Netzwerk für Seltene Erkrankungen - Schwerpunkt Kinder & Jugendliche (TNSE-KJ) stellt sich vor.....	5/6
Kinderarztpraxis Jena ▶ Prof. Dr. med. habil. Jörg Seidel.....	8
Kliniken für Kinder- & Jugendmedizin	
Klinikum Altenburger Land GmbH ▶ Kerstin Ehrentraut.....	8
St. Georg Klinikum Eisenach ▶ Dr. med. Benno Kretzschmar.....	9
HELIOS Klinikum Erfurt ▶ Dr. med. Claudia Haase.....	10
SRH Wald-Klinikum Gera gGmbH ▶ Dr. med. Lutz Hempel.....	11
Kreiskrankenhaus Greiz ▶ Dr. med. Ulf Meyer & Dr. med. Karin Thoss.....	12
Universitätsklinikum Jena	
Neuropädiatrie ▶ Prof. Dr. med. Ulrich Brandl & Dr. med. Ralf Husain.....	13
Sektion Immunologie, Sektion Haemostaseologie ▶ Dr. med. Karim Kentouche.....	14
Südharz Klinikum Nordhausen gemeinnützige GmbH ▶ Dr. med. Sylke Ludwig.....	15
SRH Zentralklinikum Suhl GmbH ▶ Dr. med. Carsten Wurst.....	16
Sophien- und Hufeland - Klinikum Weimar ▶ Dr. med. André Köhler.....	17



Humangenetik

Praxis Erfurt ▶ Dr. med. Stephanie Demuth, Sabine Weidensee & Dr. med. Antje Hering 18

Universitätsklinikum Jena

Zentrum für ambulante Medizin ▶ Dr. med. Isolde Schreyer & Dr. med. Solveig. Schulz 19

Institut für Humangenetik ▶ Prof. Dr. med. Christian Hübner & PD Dr. med. Ingo Kurth 20

Institut für Humangenetik, Molekulare Zytogenetik ▶ PD Dr. rer. nat./med. habil., Dr. h.c. Thomas Liehr 21

Kinderradiologie

Universitätsklinikum Jena ▶ Univ.-Prof. Dr. med. habil. Hans-Joachim Mentzel 22

Orthopädische Klinik

Waldkrankenhaus "Rudolf Elle" GmbH ▶ Dr. med. André Sachse 23

Marienstift Arnstadt ▶ Dr. med. Christine Bollmann 24

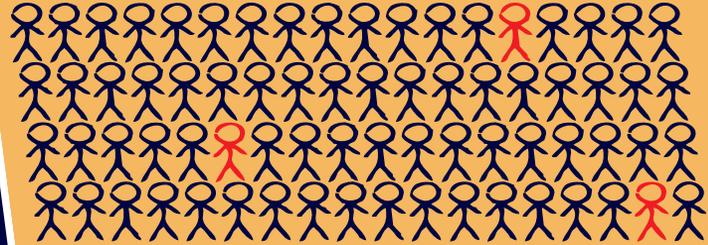
Kooperationen

HELIOS Vogtland-Klinikum Plauen ▶ Dr. med. Simone Pöttsch 25

Otto-von-Guericke Universität Magdeburg ▶ Prof. Dr. med. Klaus Mohnike 26

Interessante Links & Impressum 27

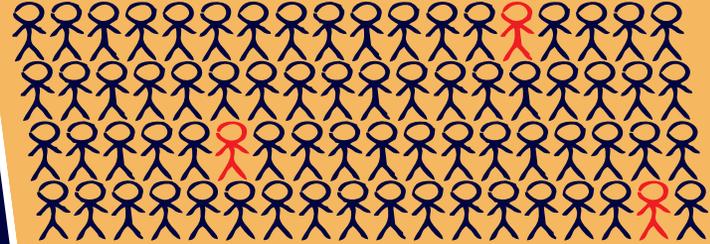
Das Thüringer Netzwerk für Seltene Erkrankungen - Schwerpunkt Kinder & Jugendliche (TNSE-KJ) stellt sich vor



Im Februar 2015 erfolgte die konstituierende Sitzung in Jena.

Hierbei wurden folgende Grundsätze erarbeitet, die gemeinsam von den Mitgliedern, Interessenten und Unterstützern getragen werden:

- » Das Thüringer Netzwerk für Seltene Erkrankungen (TNSE-KJ) entwickelt sich auf der Grundlage bereits erfolgreich etablierter Kooperations-Strukturen.
- » Das übergeordnete Ziel besteht darin, über das Netzwerk, insbesondere für Kinder und Jugendliche und deren Familien, eine zeitigere Diagnosestellung seltener Erkrankungen in Thüringen zu ermöglichen und frühzeitig entsprechende Behandlungsmaßnahmen einzuleiten.
- » Das Netzwerk versteht sich somit als primärer Ansprechpartner und Lotse für Ärzte und Betroffene, um die Patienten frühzeitig einer geeigneten Einrichtung zur Diagnostik und anschließender fachlich kompetenter Weiterbehandlung zuzuführen.
- » Dabei gelten die Prinzipien für alle Netzwerkmitglieder:
a) was kann ich zunächst selbst für den Patienten tun? / b) wie kann ich dem Patienten den Weg zum entsprechenden Spezialisten erleichtern?
- » Den „peripheren“ Netzwerkpartnern kommt somit einerseits die Aufgabe zu, für Patienten ihrer Region der primären Ansprechpartner zu sein und den diagnostischen Weg einzuleiten. Andererseits sollen sie in enger Zusammenarbeit mit den Netzwerkpartnern dem Patienten eine wohnortnahe Mit- und Weiterbehandlungsmöglichkeit ermöglichen, insofern es die jeweilige regionale Versorgungsstruktur zulässt.
- » Da das Netzwerk basisorientiert ist, ist auch zukünftig für weitere interessierte Ärzte sowie medizinische und soziale Einrichtungen die Mitarbeit offen.
- » Es existiert eine informelle Struktur des Netzwerks. Eine feste strukturelle bzw. organisatorische Anbindung an ein bestimmtes Behandlungszentrum für seltene Erkrankungen besteht nicht.



- » Die Zusammenarbeit mit dem Universitätsklinikum Jena wird fortgeführt. Zur Kooperation innerhalb des Universitätsklinikum Jena stehen als Sprecher des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) Prof. Dr. Brandl (Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Abteilung Neuropädiatrie) und Prof. Dr. Hübner (Institut für Humangenetik) zur Verfügung.
- » Da nicht für alle seltenen Erkrankungen in Thüringen diagnostische und therapeutische Möglichkeiten bestehen, erfolgt die Zusammenarbeit auch darüber hinaus mit anderen Netzwerken oder spezialisierten Einrichtungen in Deutschland sowie im Ausland.
- » Es finden mindestens 2 Netzwerktreffen pro Jahr zum Erfahrungsaustausch und zur Weiterentwicklung des Netzwerks statt. In Zusammenarbeit mit den teilnehmenden Ärzten, medizinischen Einrichtungen und Institutionen wird 1x jährlich eine überregionale Fortbildungsveranstaltung zur Verbesserung der Diagnostik und Behandlung seltener Erkrankungen durchgeführt.
- » Eine enge Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen ist ebenso wesentlicher Bestandteil der Netzwerkarbeit.
- » Abschließend wird betont, dass die Basis der Netzwerkarbeit auf Kollegialität beruht und jeder Teilnehmer den Netzwerkgedanken einer gleichberechtigten Zusammenarbeit vertritt. Der Konsultant/Betroffene/Patient steht im Vordergrund der Netzwerkzusammenarbeit im vorliegenden basisorientierten Konzept.

Prof. Dr. med. habil. Jörg Seidel
Netzwerksprecher

Prof. Dr. med. habil. Jörg Seidel

Kinderarztpraxis

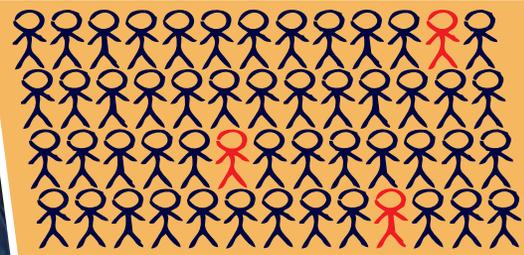
Hermann-Pistor-Straße 1 • 07745 Jena

☎ 03641 6348006

☎ 03641 6348009

✉ info@kinderarzt-winzerla.de

🌐 www.kinderarzt-winzerla.de



Berufliche Vita

17 Jahre Univ. Kinderklinik Jena von Facharztweiterbildung bis zur Habilitation; Thema Habilitationsschrift: „Molekulare Regulationsfaktoren des Knochenstoffwechsels“ » 1991-2004 - Leiter des Arbeitsbereich „Klinische Genetik und Angeborene Stoffwechselerkrankungen“; 1997-2004 Oberarzt der Klinik » 2004-2013 Chefarzt der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des SRH Wald-Klinikums Gera » Spezial-Sprechstunden mit den Schwerpunkten Kinderdiabetologie, Genetisch bedingte Entwicklungsstörungen, angeborene Stoffwechselerkrankungen und angeborene/erworbene Skelett- und Bindegewebserkrankungen; hormonellen Erkrankungen wie Schilddrüsenfunktionsstörungen, Kleinwuchs und Übergewicht (Adipositas) bei Kindern und Jugendlichen » Seit 01.03.2013: Aufbau einer Kinderarztpraxis in Jena » Hausärztliche Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit Vorsorgeuntersuchungen einschl. Impfungen, Akut und Notfall-Behandlung, Sozialpädiatrie mit Koordination von Interdisziplinären Frühförderung und komplexer Behandlung » Spezialbetreuung von Patienten mit DMP für Diabetes mellitus 1+2, angeborenen Stoffwechselerkrankungen, Genetisch bedingten Erkrankungen einschließlich Humangenetischer Beratung, hormonellen Erkrankungen und Übergewicht (Adipositas) » Lehrtätigkeit: Professur für Sozialmedizin und Pädiatrie (2007-2014), aktuell Weiterführung der Lehre als Dozent an der SRH Fachhochschule für Gesundheit Gera; Lehrbeauftragter (Vorlesung/Seminar) und Lehrpraxis des Uniklinikums Jena im Studiengang „ambulant orientierte Medizin (AoM)“ » Mitarbeit an Fortbildungsinitiative für Lysosomale Speichererkrankungen

Qualifikationen

Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin » Zusatzbezeichnung Kinderendokrinologie, diabetologie » Curriculum Ernährungsmedizin (LÄK Thüringen) » Curriculum Sozialpädiatrie (LÄK Bayern) » Humangenetische Qualifikationen (Fachspezifische Humangenetische Beratung, Kolloquium Humangenetik bei der KV Thüringen) » Impfbefähigung für alle Altersbereiche (einschl. Erwachsene) » Weiterbildung zum Moderator für ärztliche Qualitätszirkel bei der LÄK Thüringen

Schwerpunkte im Netzwerk für seltene Erkrankungen

Angeborene Stoffwechselerkrankungen mit Schwerpunkt Lysosomale Speichererkrankungen » Angeborene und erworbene Erkrankungen des Skelett und Bindegewebes » Genetisch bedingte Erkrankungen/Syndrome- einschl. Humangenetischer Beratung und Dispensaire-Betreuung (mit Behandlungskoordination)



Kerstin Ehrentraut

Klinikum Altenburger Land GmbH

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Neonatologie

Am Waldessaum 10 • 04600 Altenburg

☎ 03447 521200

☎ 03447 521213

✉ kerstin.ehrentraut@klinikum-altenburgerland.de

🌐 www.klinikum-altenburgerland.de



Berufliche Vita

Ärztliche Tätigkeit in der Kinder- und Jugendmedizin in Altenburg seit 1994

Chefärztin der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin im Klinikum Altenburger Land GmbH seit 2015

Ermächtigung zur Weiterbildung Kinder- und Jugendmedizin (volle Weiterbildungsermächtigung)

Sonographien, Endoskopien bei Kindern; Betreuung von pädiatrischen Patienten mit gastroenterologischen Krankheitsbildern

Behandlungsspektrum

Auf dem Gebiet der Neonatologie betreuen wir kranke Neugeborene und Frühgeborene ab der vollendeten 32. SSW (Perinataler Schwerpunkt). Auch Kinder von Müttern mit chronischen Erkrankungen bzw. Gestationsdiabetes sowie mit Abusus werden bei uns versorgt. Das Behandlungsspektrum im Bereich der Allgemeinpädiatrie reicht von Atemwegserkrankungen über Herz-Kreislauf-, Stoffwechsel- und neurologischen Erkrankungen bis zu den zahlreichen Infektionskrankheiten, Hauterkrankungen und auch psychosomatischen Krankheitsbildern. Hier werden wir besonders durch unsere Psychologin unterstützt. Die Versorgung von Patienten mit chirurgischen Krankheitsbildern erfolgt gemeinsam mit unseren chirurgischen Fachabteilungen sowie einem niedergelassenen Kinderchirurgen. Ambulante Untersuchungen, wie EKG, Iontophorese und Sonographien, erfolgen über unser MVZ. Das diagnostische Spektrum wird außerdem durch die Radiologie mit modernem CT und MRT sowie ein sehr gut etabliertes Labor im Haus gestärkt.

Mitwirkung im Netzwerk für seltene Erkrankungen

Als Klinikum mit Schwerpunkten in der Allgemeinpädiatrischen Versorgung und in der Neonatologie diagnostizieren und behandeln wir ein breites Spektrum von typischen Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters. Aber auch bei unklaren Symptomen und seltenen Erkrankungen sehen wir uns als Ansprechpartner für die Durchführung einer Basisdiagnostik und die Einleitung weiterer Schritte. Unsere Aufgabe im Rahmen des Netzwerkes für seltene Erkrankungen ist es, die Patienten entsprechend ihrer Erkrankung weiter zu vermitteln, um adäquate Diagnostik- und Therapiemaßnahmen in qualifizierten Zentren einzuleiten. In Zusammenarbeit mit den Netzwerkpartnern möchten wir außerdem eine wohnortnahe Betreuung von Patienten mit seltenen Erkrankungen gewährleisten.



Dr. med. Benno Kretzschmar

St. Georg Klinikum Eisenach

Chefarzt Klinik f. Kinder- & Jugendmed. "Dr. Siegfried Wolff"

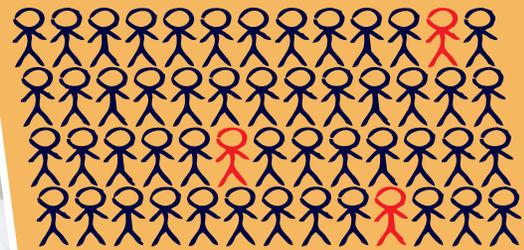
Mühlhäuser-Straße 94 • 99817 Eisenach

☎ 03691 698-2600

☎ 03691 698-7260

✉ kretzschmar@stgeorgklinikum.de

🌐 www.stgeorgklinikum.de



Berufliche Vita

Ausbildung zum Kinderarzt in Nordhorn, Kassel und Paris. Leitende Oberarztfunktion in Kassel mit den Schwerpunkten Kinderintensivmedizin und Kindergastroenterologie. Spezialsprechstunde für Patienten mit Sichelzellerkrankung. Seit 2008 Leitung der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin „Dr. Siegfried Wolff“ in Eisenach.

Qualifikation

Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Neonatologe, Kindergastroenterologe, Taucherarzt (GTÜM)

Die Klinik für Kinder- und Jugendmedizin „Dr. Siegfried Wolff“ im Sankt Georg Klinikum Eisenach verfügt über zahlreiche diagnostische und therapeutische Möglichkeiten für eine umfassende Versorgung von Kindern und Jugendlichen. Dabei ist uns die Betreuung von chronisch kranken Kindern und Jugendlichen eine besondere Herzensangelegenheit.

Als Perinatalzentrum Level II verfügen wir über die Voraussetzungen, neben Risikoschwangerschaften Früh- und Neugeborene ab der 29. Schwangerschaftswoche intensivmedizinisch zu versorgen.

Unsere medizinischen Schwerpunkte sind:

Kindergastroenterologie: vor allem die Betreuung von Patienten mit chronisch-entzündlichen Darmerkrankungen, Zöliakie (Unverträglichkeit des Getreideklebereiweiß). Dabei setzen wir alle modernen Endoskopieverfahren ein. Die Betreuung von Kindern mit Ernährungsstörungen aufgrund von Darmproblemen (z.B. Kurzdarm-Syndrom, inklusive langzeit parenterale Ernährung).

Diabetologie: Betreuung von Insulin-pflichtigen Patienten ab dem ersten Lebensjahr, Versorgung mit Insulinpumpen

Pulmologie: vor allem Patienten mit Asthma und Allergien, inklusive der Durchführung von Bronchoskopien

Neuropädiatrie: vor allem Patienten mit Krampfanfällen (Epilepsien). Unser Spektrum an Therapiemöglichkeiten reicht dabei von Botox-Injektionen über intrathekale Baclofen-Pumpentherapie bis hin zur Vagusnervstimulation.

Besonders am Herzen liegen uns komplex chronisch kranke Patienten, die wir stets interdisziplinär behandeln, sowohl ambulant als auch stationär. Die wohnortnahe Betreuung auch seltener Krankheitsbilder, in Zusammenarbeit mit einem spezialisierten Zentrum, ist uns dabei eine Selbstverständlichkeit.

Dr. med. Claudia Haase

HELIOS Klinikum Erfurt

Klinik für Kinder und Jugendmedizin / SPZ

Nordhäuser Straße 74 • 99089 Erfurt

☎ 0361 781-37 45

☎ 0361 781-38 32

✉ Claudia.Haase@helios-kliniken.de

🌐 www.helios-kliniken.de/erfurt



Berufliche Vita

FÄ für Kinder- und Jugendmedizin

Subspezialisierung Neonatologie / Ernährungsmedizin

Schwerpunkt: angeborene Stoffwechselerkrankungen und klinische Genetik

Leistungsspektrum

Das HELIOS Klinikum Erfurt ist ein Krankenhaus der Maximalversorgung und Akademisches Lehrkrankenhaus des Universitätsklinikums Jena. In unserer Klinik für Kinder- und Jugendmedizin behandeln wir erkrankte Kinder stationär und ambulant. Dabei können wir auf eine hervorragende technische Ausstattung und eine langjährige interdisziplinäre Erfahrung zurückgreifen. In unserem Team befinden sich Spezialisten aller Bereiche der Kinderheilkunde. Besondere Schwerpunkte sind onkologische Erkrankungen, die Rheumatologie / Infektiologie, die Kinderkardiologie sowie die Betreuung von Patienten mit Diabetes mellitus.

In unserem Sozialpädiatrischen Zentrum arbeiten Ärzte der Neuropädiatrie mit Kolleginnen und Kollegen aus acht weiteren Fachdisziplinen eng zusammen. Gemeinsam erstellen wir Behandlungskonzepte und betreuen chronisch kranke Kinder langfristig. Unterstützt werden wir hier insbesondere von den Kollegen der Kinderorthopädie, der Kinderchirurgie, der Augenklinik und Pädaudiologie.

In unserem Behandlungszentrum können wir auf die Expertise der Kollegen aller HELIOS Kliniken zugreifen und so gemeinsam überregional seltene Erkrankungen erforschen und therapieren. Vor Ort in Erfurt haben wir darüber hinaus im Rahmen einer Schwerpunktsprechstunde für angeborene Stoffwechselerkrankungen die Möglichkeit, Kinder und Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen bis in das Erwachsenenalter zu begleiten.

Gern können Sie sich in unserem Hause beraten lassen!

Dr. med. Lutz Hempel

SRH Wald-Klinikum Gera gGmbH

Chefarzt der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

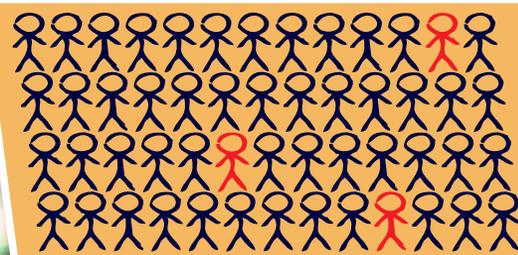
Straße des Friedens 122 • 07548 Gera

☎ 0365 8285151

☎ 0365 8285175

✉ lutz.hempel@wkg.srh.de

🌐 www.wkg.srh.de



Berufliche Vita

1988 Institut für Pathologie der FSU ▶▶ 1989 Universitäts-Kinderklinik Jena, nach der Facharztweiterbildung Tätigkeit in der Abteilung Hämatologie, Immunologie und Knochenmarktransplantation ▶▶ 1998 Leitender Oberarzt und kommissarischer Chefarzt Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Weimar
2001 Chefarzt Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Südharz-Klinikum Nordhausen ▶▶ 2006 Chefarzt Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Thüringen-Kliniken Saalfeld ▶▶ 2014 Chefarzt Klinik für Kinder- und Jugendmedizin SRH Wald-Klinikum Gera. Mitglied der Bundesarbeitsgemeinschaft Kind und Krankenhaus; Beirats- (2005) und Vorstandsmitglied (2012) der Gesellschaft der Kinderkrankenhäuser Deutschlands (GKinD), Mitglied der Kommission Weiterbildung und Strukturfragen (2009) und der Zukunftskommission (2014) der Deutschen Akademie für Kinder- und Jugendmedizin. Gutachter im Weiterbildungsausschuss Kinder- und Jugendmedizin.

Qualifikationen

Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin ▶▶ 2006 Zusatzbezeichnung Infektiologie ▶▶ 2006 Zusatzbezeichnung Kinder-Rheumatologie ▶▶ 2008 Zusatzbezeichnung Diabetologie ▶▶ 2012 Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung ▶▶ 2012 Zertifikat „Hygienebeauftragter Arzt“ ▶▶ 2013 Spezialkurs Gelenksonographie.

Schwerpunkte der Arbeit

Kinder- und Jugendrheumatologie, Störungen des Immunsystems / Autoimmunerkrankungen. Seltene Infektionen einschließlich Diagnostik und Therapie von Kinder und Jugendlichen mit Tuberkulose. Chronisch entzündliche Darmerkrankungen (Ermächtigungssprechstunde). Diabetologie und Adipositas.

Dr. med. Ulf Meyer, Chefarzt
Dr. med. Karin Thoß, Oberärztin

Kreiskrankenhaus Greiz

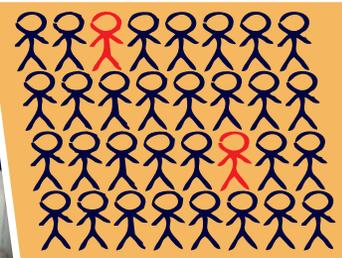
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Wichmannstraße 12 • 07973 Greiz

☎ 03661 460 📠 03661 4646

✉ info@hospital-greiz.de

🌐 www.hospital-greiz.de



Schwerpunkte

Allgemeinpädiatrische Behandlung aller Krankheitsbilder des Kindes- und Jugendalters (Ausnahme Onkologie) » Versorgung Neu- und Frühgeborener ab 33. SSW (perinatalogischer Schwerpunkt, Level III) » Psychosomatische Krankheitsbilder, Verhaltensstörungen und ADHS » Neurologische und epileptologische Krankheitsbilder mit umfangreicher neurophysiologischer Diagnostik (in Zusammenarbeit mit dem MVZ Greiz / Herr Prof. Dr. Lietz)

Behandlungsprofil

Diagnostik und Therapie aller inneren Erkrankungsbilder von 0 bis 18 Jahren » Allgemeinpädiatrische Notfallambulanz (24-h-Bereitschaft) » Betreuung aller in Greiz geborener Neugeborener, ausführliches Beratungsangebot für Eltern; Versorgung Frühgeborener und kranker Neugeborener ab 33. Schwangerschaftswoche » Stationäre Betreuung und Nachsorge bei Kindern mit operativen Eingriffen in Zusammenarbeit mit den chirurgischen und urologischen Kliniken und HNO-Belegärzten; Gemeinsame Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit chirurgischen, nicht operativ zu behandelnden Erkrankungen (u.a. Bauchschmerzen) » Ultraschalldiagnostik (Bauchorgane, Harnwege, Gehirn, Schilddrüse, Säuglingshüfte) sowie Echokardiografie » Umfassende Funktionsdiagnostik bei Erkrankungen des Herz-Kreislaufsystems » Spezielle Diagnostik und Therapie bei Kindern mit Asthma und anderen chronischen Atemwegserkrankungen » Diagnostik/Therapie bei Krankheiten des Verdauungssystems » Diagnostik/Therapie bei Kindern und Jugendlichen mit Übergewicht und Stoffwechselstörungen » Stationäre und ambulante Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit Diabetes mellitus Typ I – III mit Insulinpumpenbehandlung, Patienten- und Elternschulung » Behandlung von diabetischen Komorbiditäten (z.B. Schilddrüsenerkrankungen) » Ambulante/stationäre Behandlung von Kindern und Erwachsenen mit Zystischer Fibrose (Mukoviszidosezentrum) » Ambulante/stationäre Behandlung von kleinwüchsigen Kindern, Betreuung der Wachstumshormontherapie » Diagnostik/Behandlung von Kindern mit Enuresis (Einnässen) » Diagnostik und Therapie bei psychosomatischen Krankheitsbildern, Verhaltensstörungen und ADHS, Mithilfe bei der Organisation der Nachsorge; Psychologische Diagnostik und Therapie, Erziehungs- und Familienberatung » Schlaflabor (Polygrafie, unter Videoüberwachung) zur Erfassung kindstotgefährdeter Säuglinge und schlafgebundener Atemstörungen » Komplexe Diagnostik (EEG, Langzeit-, Schlafentzugs-EEG, evozierte Potenziale, EMG, ENG) » Komplexe bildgebende Diagnostik (CT, MRT) bei Kindern und Jugendlichen » Sozial- und Präventivmedizin des Kindes- und Jugendalters

Praxis/Ambulanz (OÄ Dr. med. K. Thoß): Mukoviszidose-Sprechstunde; ambulante Kinderendokrinologie,-Diabetologie
Neuropädiatrische Ambulanz (Prof. Dr. R. Lietz): Epilepsie und Entwicklungsstörungen

KREISKRANKENHAUS
Greiz GmbH



Akademisches Lehrkrankenhaus des Universitätsklinikums Jena

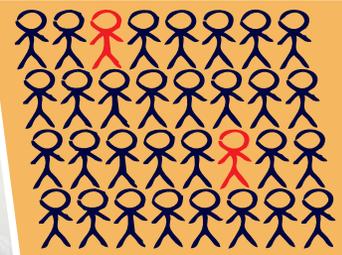
Prof. Dr. med. Ulrich Brandl
Dr. med. Ralf Husain, Oberarzt

Universitätsklinikum Jena
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Kochstraße 2 • 07740 Jena

☎ 03641 938427 / 03641 938211 ☎ 03641 938205

✉ ralf.husain@med.uni-jena.de

🌐 www.kinderklinik.uniklinikum-jena.de



Die **Abteilung Neuropädiatrie der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin** des Universitätsklinikums Jena ist als Einrichtung der medizinischen Maximalversorgung auf alle Erkrankungen des Nervensystems, neuromuskuläre Erkrankungen sowie angeborenen Stoffwechselstörungen im Kindes- und Jugendalter spezialisiert. Alle hierfür notwendigen Untersuchungs- und Behandlungsverfahren sind vorhanden, wobei wir eine interdisziplinäre Zusammenarbeit mit anderen Einrichtungen unseres Universitätsklinikums und bei Bedarf mit weiteren Institutionen und Experten pflegen. Am Universitätsklinikum Jena wurde Anfang 2016 ein Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) gemäß der Anforderungen des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Dieses wird von Prof. Dr. Brandl zusammen mit Prof. Dr. Hübner (Institut für Humangenetik) als Sprecher fachübergreifend vertreten. Die bereits am Universitätsklinikum Jena existierenden speziellen Zentrumsstrukturen unter unserer aktiven bzw. leitenden Beteiligung, wie z. B. das Thüringer Muskelzentrum, das pädiatrische Stoffwechselzentrum Thüringen, das Morbus Fabry-Zentrum und das Tuberoöse Sklerose Komplex-Zentrum, arbeiten unter dem Dach des ZSE weiter.

In unserem Arbeitsbereich „Klinische Genetik und angeborene Stoffwechselerkrankungen“ werden Kinder, Jugendliche und teilweise junge Erwachsene mit zumeist seltenen, genetisch bedingten Erkrankungen durch Ärzte mit entsprechender Spezialisierung diagnostiziert und betreut.

Das Spektrum der Erkrankungen reicht von klassischen Stoffwechselstörungen wie Phenylketonurie, Harnstoffzyklusdefekten, Glykogenosen, Mitochondriopathien, Mukopolysaccharidosen und anderen Speichererkrankungen über Leukodystrophien und neurodegenerative Erkrankungen, Phakomatosen (Neurofibromatose Typ 1, Tuberoöse Sklerose-Komplex), angeborene Bindegewebstörungen (Marfan-Syndrom, Ehlers-Danlos-Syndrom), Knochenerkrankungen wie Osteogenesis imperfecta bis hin zu syndromalen Erkrankungen. Auch die Betreuung des Thüringer Neugeborenen Screenings auf angeborene Stoffwechselerkrankungen liegt in unserem Verantwortungsbereich.

Patienten mit unklaren Erkrankungsursachen werden in enger Zusammenarbeit mit den anderen Arbeitsbereichen unserer Kinderklinik auf höchstem fachlichen Niveau versorgt.

Dr. med. Karim Kentouche

Universitätsklinikum Jena

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

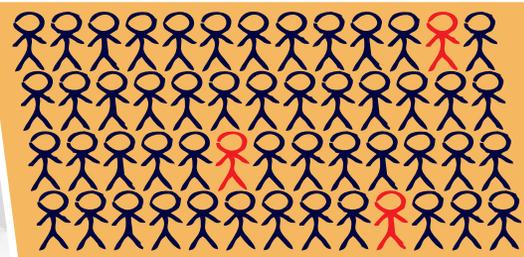
Sektion Immunologie, Sektion Haemostaseologie

Kochstraße 2 • 07745 Jena

☎ 03641 938426 📠 03641 938418

✉ karim.kentouche@med.uni-jena.de

🌐 www.kinderklinik.uniklinikum-jena.de



Leistungsspektrum

Das Leistungsspektrum der Ambulanz für Hämatologie und Onkologie an der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Jena umfasst neben der Versorgung onkologisch erkrankter Kinder und Jugendlicher die Diagnostik und Therapie aller Erkrankungen des Blutes. Besondere Schwerpunkte sind angeborene und erworbene Anämien, Immundefekte und Immundysregulationen sowie Störungen des Gerinnungssystems. In Kooperation mit der Klinik für Innere Medizin besteht ein Hämophiliezentrum, das die Kriterien eines CCC (comprehensive care center) erfüllt.

Für die Diagnostik dieser, mitunter sehr seltenen Erkrankungen, nutzen wir das Labor des Universitätsklinikums sowie das eigene Hämatologische Labor. Darüber hinaus besteht eine nationale Vernetzung zu Referenzlaboratorien und genetischen Instituten, um eine schnelle Abklärung zu ermöglichen. Ebenso sind für die medizinische Versorgung enge Kontakte zu anderen medizinischen Disziplinen: u.a. HNO, Geburtshilfe, Kinderchirurgie, Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie, Orthopädie etabliert. Zur Notfallversorgung mit Gerinnungspräparaten besteht ein Notfalldepot, mit 24 h Verfügbarkeit. Aufgrund der manchmal langfristigen Betreuung bestehen Kontakte zu den entsprechenden Selbsthilfegruppen.

Leistungsspektrum im Überblick

- » Diagnostik und Therapie angeborener und erworbener Anämien
- » Diagnostik und Therapie angeborener und erworbener Immundefekte
- » Diagnostik und Therapie angeborener und erworbener Defekte des Komplementsystems
- » Diagnostik und Therapie angeborener und erworbener hämorrhagischer Diathesen mit Faktorensubstitution
- » Diagnostik und Therapie angeborener und erworbener Thrombosen mit Möglichkeit zur Lysetherapie

Dr. med. Sylke Ludwig

Südharz Klinikum Nordhausen gemeinnützige GmbH

Klinik für Kinder- & Jugendmedizin & Neonatologie

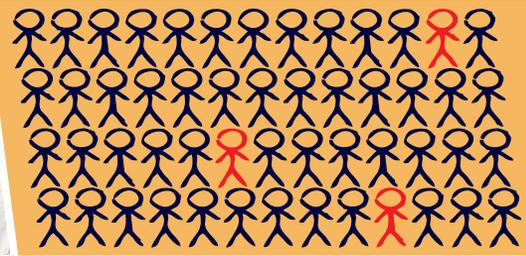
Dr.-Robert-Koch-Straße 39 • 99734 Nordhausen

☎ 03631 411700

☎ 03631 411750

✉ sylke.ludwig@shk-ndh.de

🌐 www.shk-ndh.de



Die Klinik für Kinder- und Jugendmedizin verfolgt das Ziel einer ganzheitlichen familienorientierten medizinischen Versorgung.

Der intensive Kontakt zwischen Eltern, Patienten und Behandlungsteam wird durch die Möglichkeit der Mitaufnahme eines Angehörigen, freie Besuchszeiten und regelmäßige Gesprächsangebote durch Ärzte ermöglicht.

Die Unterbringung erfolgt in freundlichen 2-Bett-Zimmern, alle Zimmer sind mit Dusche, WC, Fernseher und Telefon ausgestattet, ggf. steht WLAN zur Verfügung.

In der gerätetechnisch hervorragend ausgestatteten Klinik ist eine intensive Zusammenarbeit mit anderen Fachbereichen gewährleistet. Es bestehen kurze Wege zu diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen.

Es besteht ein breites Spektrum aller notwendigen Diagnostik:

- » Sonografien aller Organsysteme, einschließlich Echokardiografien, weitere kardiale Diagnostik mit Langzeit-EKG, Langzeit-Blutdruck, Ergometrie, Spiroergometrie und Kardio-MRT
- » Gastrointestinale Diagnostik mit Gastroduodenoskopie, Koloskopie, einschließlich diagnostischer und therapeutischer Eingriffe
- » Renale Diagnostik mit Uroflowmetrie, Nuklearmedizin und MRT
- » Pulmonale Diagnostik (Bodyplethysmografie, Bronchoskopie)
- » Neurologische Diagnostik und
- » Radiologische Diagnostik im vollen Umfang.

Die Klinik ist als Perinatalzentrum LEVEL 2 evaluiert.

Es besteht eine Schwerpunktsprechstunde für kinder-kardiologische Diagnostik und Entwicklungsdiagnostik.

Die Chefärztin besitzt die volle Weiterbildungsermächtigung zum Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin sowie die Weiterbildung im Teilgebiet Neonatologie für 48 Monate.

Sie ist in der Lage, die Basisdiagnostik bei der Fragestellung seltener Erkrankungen im vollen Umfang durchzuführen und zu realisieren. Es bestehen enge Kooperationen mit den entsprechenden spezialisierten Einrichtungen der Universitäten Göttingen, Halle, Jena sowie dem HELIOS Klinikum Erfurt.

Dr. med. Carsten Wurst

SRH Zentralklinikum Suhl GmbH

Sozialpädiatrisches Zentrum

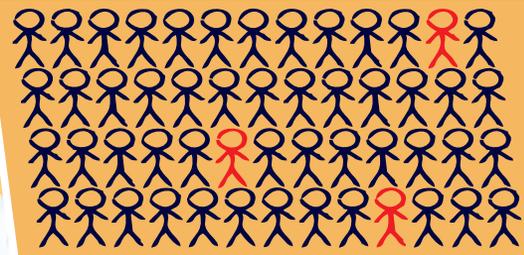
Albert-Schweitzer-Str. 2 • 98527 Suhl

☎ 03681 356380

☎ 03681 356380

✉ carsten.wurst@zs.srh.de

🌐 www.zentralklinikum-suhl.de



Profil

Zu den Schwerpunkten unserer Arbeit im Sozialpädiatrischen Zentrum zählen vor allem die Früherkennung von Entwicklungsauffälligkeiten und deren Behandlung. Deshalb bilden kinderneurologische Erkrankungen einen Schwerpunkt unserer Tätigkeit. Weil sich die Probleme von Kindern und Jugendlichen verändern, stehen heutzutage die psychosozialen Aspekte zunehmend im Vordergrund unserer Arbeit. Im Fokus unserer Aufmerksamkeit stehen zuerst die Kinder. Wir sehen aber auch gezielt nach den Bedürfnissen und Sorgen der Eltern und Geschwister. Das SPZ ist vielfältig mit den verschiedenen Kliniken und Fachabteilungen des Zentralklinikums vernetzt und kann eine umfassende Diagnostik und Therapie anbieten. Ein multiprofessionelles Team steht für eine ganzheitliche Behandlung zur Verfügung.

Behandlungsspektrum

Epilepsien » Neuromuskuläre Erkrankungen » ADHS (Aufmerksamkeitsdefizit-Syndrom) » Folgen der Frühgeburtlichkeit wie z.B. allgemeine Entwicklungsstörungen » Hirnbedingte (zerebrale) Bewegungsstörungen (ICP) » Sprachstörungen » Sinnesstörungen (Hören und Sehen) » Autismus » Genetische Syndrome wie Down Syndrom, Rett Syndrom, Angelmann Syndrom » Psychosomatische Störungen wie z.B. Kopf- oder Bauchschmerzen

Diagnostik & Therapie

- » Entwicklungsneurologische Diagnostik
- » Neurophysiologische Diagnostik (EEG)
- » Neuropsychologische Diagnostik
- » Autismus-Diagnostik
- » Ganganalyse mit Videosystem
- » Beurteilung der Sprachentwicklung (SETK)
- » Medikamentöse Behandlung (v. a. bei Epilepsie und ADHS)
- » Psychotherapie (Schwerpunkt Verhaltens- und systemische Therapie)
- » Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie
- » Sozialberatung
- » Epilepsieberatung und Schulungsprogramm FAMOSES

Dr. med. André Köhler

Sophien- und Hufeland - Klinikum Weimar
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Henry-van-de Velde- Str. 2 • 99425 Weimar
☎ 03643 571 500
☎ 03643 571 502
✉ a.koehler@klinikum-weimar.de
🌐 www.klinikum-weimar.de



Leistungsspektrum

Dieser Bereich des Klinikums will den Ansprüchen von Kindern und Jugendlichen aller Altersgruppen auf bestmögliche medizinische, psychologische, pädagogische und soziale Betreuung in einer gesundheitsfördernden Atmosphäre gerecht werden, unabhängig vom Anlass der Klinikaufnahme. Die enge Zusammenarbeit mit Fachärzten anderer Disziplinen ist dabei gesichert.

Die Klinik gliedert sich in die Stationen "Neonatologie", "Allgemeine Pädiatrie" und "Psychosomatische Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters". Jährlich werden mehr als 2000 Patienten betreut.

Im Bereich der Allgemeinen Pädiatrie können alle akuten und chronischen Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters diagnostiziert und therapiert werden. Interdisziplinär werden Kinder- und Jugendpsychiater, pädiatrisch spezialisierte Psychologen, Logopäden, Ergotherapeuten, Physiotherapeuten, Spieltherapeuten, Musikpädagogen u.a. hinzugezogen. Das Projekt "Klinikschule" in Zusammenarbeit mit dem Schulamt Weimar sichert den Unterricht während längerer stationärer Aufenthalte. In speziellen Fällen erfolgt eine Überweisung an kooperierende Kliniken.

Kinder mit allgemein- und viszeralchirurgischen sowie traumatologischen Erkrankungen sind ebenfalls in der Kinderklinik untergebracht und werden durch fachärztliche Kolleginnen und Kollegen der entsprechenden Kliniken konsiliarisch mitbetreut. Die Besuchszeiten sind variabel gestaltet. Die Mitaufnahme eines Elternteils ist selbstverständlich möglich.

Die Betreuung und Behandlung von Frühgeborenen und kranken Neugeborenen (ab 29. Schwangerschaftswoche, >1250 g) erfolgt in einer besonderen Station mit modernen technischen Hilfen nach den Kriterien der »sanften Pflege«. Zudem verfügt die Klinik über drei speziell ausgestattete Mutter-Kind-Einheiten. Wo immer das möglich ist, wird die Trennung von Mutter oder dem Vater und Kind vermieden.

Es existiert weiterhin ein heller freundlicher Ambulanzbereich mit der Funktionsdiagnostik, wo jährlich über 5000 ambulante Konsultationen oder Untersuchungen auf Überweisung in den Spezialsprechstunden erfolgen.

Dr. med. Stephanie Demuth

Sabine Weidensee

Dr. med. Antje Hering

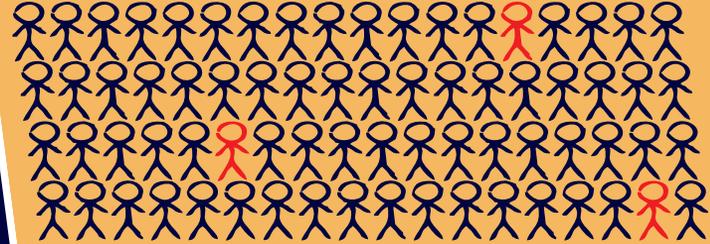
Fachärztinnen für Humangenetik

Johannesstraße 147 • 99084 Erfurt

☎ 0361 598190 📠 0361 5981910

✉ info@genetik-erfurt.de

🌐 www.genetik-erfurt.de



Leistungsspektrum

- » Studium der Humanmedizin
- » Facharztausbildung für Humangenetik

Schwerpunkte der beruflichen Tätigkeit

- » Syndromatologie im Rahmen von mentaler und motorischer Retardierung
- » Angeborene Fehlbildungen verschiedenster Organsysteme
- » Genetisch bedingte Muskel- und Nervenerkrankungen
- » Genetisch bedingte Stoffwechselerkrankungen
- » Genetisch bedingte Skelettdysplasien
- » Genetisch bedingte Dispositionen für Tumorerkrankungen
- » Fertilitätsstörungen
- » Seltene Gerinnungsstörungen

Genetische Beratung und Diagnostik verschiedenster genetisch bedingter oder angeborener Konstitutionen, einschließlich Pränataldiagnostik

Dr. med. Isolde Schreyer

Dr. med. Solveig Schulz

Universitätsklinikum Jena - Zentrum für ambulante Medizin

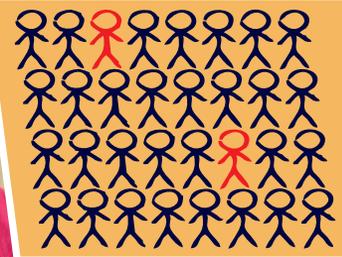
Carl-Zeiss-Platz 8 • 07743 Jena

☎ 03641 934924 📠 03641 934925

✉ i.schreyer@zam.uniklinikum-jena.de

✉ solveig.schulz@zam.uniklinikum-jena.de

🌐 www.zam.uniklinikum-jena.de



Die humangenetische Beratung wird angeboten u. a. bei Fragen zu Schwangerschaft und Pränataldiagnostik, bei unerfülltem Kinderwunsch, bei Geburt eines kranken Kindes, Entwicklungsverzögerung und mentaler Retardierung, bei einer bekannten erblichen Erkrankung in der Familie, bei familiärer Häufung von Tumorerkrankungen, Muskelerkrankungen, neurodegenerativen Erkrankungen. Wir beschäftigen uns mit der Erkennung und dem Nachweis genetischer Ursachen von Erkrankungen. Eine humangenetische Beratung erfolgt in jedem Fall freiwillig und patientenzentriert, ist non-direktiv und achtet das Recht auf Nichtwissen/Nicht-informiert-sein. Wir stehen Ihnen gern mit unserer fachlichen Kompetenz und langjährigen Erfahrung in Beratung und Diagnostik zur Verfügung.

Unser Anspruch ist eine integrierte, kompetente, interdisziplinäre, vollständige Patientenversorgung, enger Erfahrungsaustausch, Vermehrung des Wissens, Auswertung eigener Daten, intensive Kommunikation und Zusammenarbeit mit ärztlichen Kollegen, Ansprechpartner für Ärzte, Patienten, andere Zentren, Organisationen (Selbsthilfe, Betreuungsvereine, Beratungsstellen)

Das Angebot unserer Leistungen erfolgt in enger Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Jena.

Um den aktuell bekannten schnellen Erkenntnisgewinn in unserem Fachgebiet zu tragen, wird unser diagnostisches Spektrum ständig erweitert.

Wir bieten folgende Diagnostik u. a. in unserem Laborbereich an: Array-CGH, Hereditäre Spastische Paraplegien (HSP), Spinocerebelläre Paraplegien (SCA), Chorea Huntington, Cystische Fibrose (CF), prä- und postnatale Chromosomenanalyse, Tumozytogenetik. Unsere Leistungen und genauere Informationen entnehmen Sie freundlicherweise unserer Homepage. Wir möchten darauf hinweisen, dass unser Laborbereich weltweit anerkanntes Referenzlabor für die Charakterisierung kleiner Markerchromosomen ist.

Prof. Dr. med. Christian Hübner

PD Dr. med. Ingo Kurth

Universitätsklinikum Jena - Institut für Humangenetik

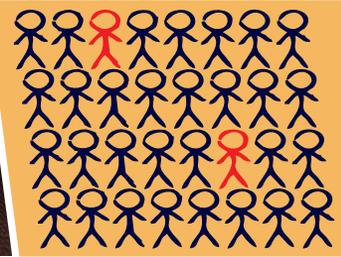
Kollegiengasse 10 • 07743 Jena

☎ 03641 935533 📠 03641 935582

✉ christian.huebner@med.uni-jena.de

✉ ingo.kurth@med.uni-jena.de

🌐 www.humangenetik.uniklinikum-jena.de



Das Institut für Humangenetik am Universitätsklinikum Jena hat eine breite methodische zytogenetische, molekularzytogenetische und molekulargenetische Expertise in der Diagnostik seltener Erkrankungen. Eine enge Kooperation besteht hinsichtlich der Krankenversorgung ambulanter Patienten mit der Praxis für Humangenetik am Zentrum für ambulante Medizin (ZAM) in Jena.

In den vergangenen Jahren wurde die Diagnostik seltener Erkrankungen durch neue Sequenziertechnologien revolutioniert. Die „next generation sequencing/NGS“ basierte Diagnostik im Sinne einer Panel-basierten Diagnostik mehrerer krankheitsassoziierter Gene oder gar die parallele Sequenzierung der kodierenden Abschnitte aller humanen Gene (Exom-Sequenzierung) führen wir am Institut seit einigen Jahren mit großem Erfolg durch.

Neben der Diagnostik seltener Erkrankungen liegt unser wissenschaftlicher Fokus insbesondere auf der Aufklärung der Mechanismen seltener erblicher neurologischer Erkrankungen, mit dem Ziel neue therapeutische Strategien zu entwickeln.

PD Dr. rer. nat./med. habil., Dr. h.c. Thomas Liehr

Fachhumangenetiker (GfH), ErCLG (EBMG), inv. Prof. (YSU)

Universitätsklinikum Jena

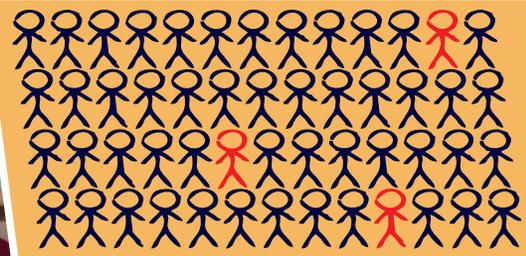
Institut für Humangenetik, Molekulare Zytogenetik

Kollegiengasse 10 • 07743 Jena

☎ 03641 935533 📠 03641 935582

✉ Thomas.Liehr@med.uni-jena.de

🌐 www.humangenetik.uniklinikum-jena.de/Forschung/Molekulare+Zytogenetik



Seltene Erkrankungen können mit chromosomalen Umbauten im Zusammenhang stehen. Die genaue Charakterisierung eines solchen, mittels Bänderungszytogenetik nachgewiesenen, chromosomalen Umbaus ist von essentieller Bedeutung; nur die exakte Kenntnis was für eine Veränderung vorliegt ermöglicht einen Abgleich mit aus der Literatur bekannten Vergleichsfällen. Das Labor Molekulare Zytogenetik am Institut für Humangenetik in Jena ist genau darauf spezialisiert chromosomale Rearrangements bei angeborenen Erkrankungen (oder bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch) mittels hochauflösender, zum Teil nur in unserem Labor verfügbaren, Methoden zu charakterisieren. Zum Einsatz kommt hier die sog. Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH), die es ermöglicht Markerchromosomen, Translokationen, komplexe Umbauten und die hier involvierten Bruchpunkte exakt zu bestimmen. Auch ist es möglich, durch gezielte FISH-Untersuchungen von Eltern betroffener Patienten zu klären, ob chromosomale Umbauten neu entstanden sind oder von einem Elternteil ererbt wurden.

Die Expertise bezüglich der angewandten FISH-Verfahren ist durch sehr viele Publikationen zu diesem Themenkomplex, einige Bücher und eigene Internetdatenbanken belegt. Insbesondere eine Gruppe seltener chromosomal bedingter Erkrankungen steht im Mittelpunkt unseres Interesses: Patienten mit kleinen überzähligen Markerchromosomen. Daten hierzu sind zu finden auf der von uns geführten, frei zugänglichen Internetseite <http://ssmcti.com/Start.html>. Patienten und deren Familien mit Katzenaugen-Syndrom, Pallister-Killian-Syndrom, Emanuel-Syndrom, Isochromosom-18p-Syndrom, Isochromosom-9p-Syndrom oder einem Karyotyp 47,XY,+mar oder 47,XX,+mar finden hier relevante Links. Eine Charakterisierung von Markerchromosomen unbekannter Herkunft wurde in unserem Labor in >1300 Fällen erfolgreich durchgeführt; Einsendungen erreichten uns bereits von allen 5 Kontinenten.

Die bei chromosomal bedingten Erkrankungen empfohlene humangenetische Beratung erfolgt in Zusammenarbeit mit dem ebenfalls in Jena befindlichen Zentrum für Ambulante Medizin (Drs. Schreyer und Schulz).

Univ.-Prof. Dr. med. habil. Hans-Joachim Mentzel

Universitätsklinikum Jena

Sektion Kinderradiologie

Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie

Kochstraße 2 • 07745 Jena

☎ 03641 9-38337 📠 03641 9-38257

✉ hans-joachim.mentzel@med.uni-jena.de

🌐 www.med.uni-jena.de

**Leistungsspektrum**

Das Leistungsspektrum der Sektion Kinderradiologie im Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie des Universitätsklinikum Jena umfasst die Bildgebung des Kindes- und Jugendalters von extrem unreifen Frühgeborenen bis zum Erwachsenen mit pädiatrischen Erkrankungen. Die Untersuchungen erfolgen mit allen radiologischen Verfahren. Schwerpunkte sind die neurofunktionelle und –strukturelle Bildgebung, die funktionelle MR-Urografie, die Ganzkörper-MRT entzündlicher und onkologischer Erkrankungen sowie der Einsatz innovativer sonografischer Methoden wie der Elastografie und Kontrastmittelsonografie. Als einzige Kinderradiologie im Freistaat Thüringen erfüllen wir die Aufgaben eines überregionalen Zentrums mit Teleradiologie und Telekonsil.

Leistungsspektrum im Überblick

- » Sonografie aller Organsysteme unter Einsatz von Elastografie, Kontrastmittelsonografie, Kontrastmittel-gestützter Miktionsurosonografie
- » Radiografie unter Verwendung modernster digitaler Untersuchungstechnik
- » Fluoroskopie (Durchleuchtung) mit strahlensparender gepulster Technik
- » Computertomografie mit modernen 64-Zeilen-CT unter Verwendung pädiatrischer dosissparender Untersuchungsprotokolle sowie iterativer Rekonstruktionstechniken
- » Magnetresonanztomografie aller Körperregionen einschließlich ZNS
- » MR-Spezialuntersuchungen wie fetale MRT, Ganzkörper-MRT, funktionelle MR-Urografie, Herz-MRT, Neurofunktionelle und –strukturelle Bildgebung (fMRT, DTI, SWI, MR-Spektroskopie)
- » Quantitative Knochenanalysen mit Ultraschall
- » Forensische Diagnostik
- » Gutachtertätigkeit
- » Interdisziplinäre Konferenzen
- » Zweitmeinung
- » Teleradiologie und Telekonsile

Dr. med. André Sachse

Waldkrankenhaus "Rudolf Elle" GmbH

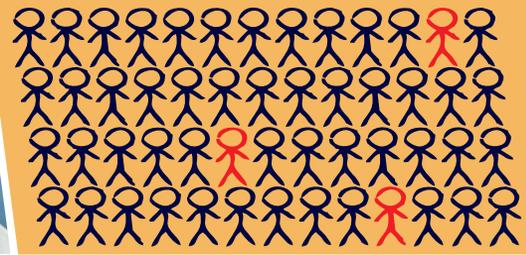
Klosterlausnitzer Straße 81 • 07607 Eisenberg

☎ 036691 8-1415

☎ 036691 8-1419

✉ a.sachse@krankenhaus-eisenberg.de

🌐 www.krankenhaus-eisenberg.de



Berufliche Vita

- » Facharzt für Orthopädie und Unfallchirurgie
- » Kinderorthopäde seit 1995, Zusatzbezeichnung seit 2006, volle Weiterbildungsermächtigung
- » Spezielle orthopädische Chirurgie, Chirotherapie u.a.
- » Lehrtätigkeit an der FSU Jena, Studentenausbildung, Assistentenweiterbildung Kinderorthopädie

Department Kinderorthopädie

- » Orthopädische Diagnostik einschl. Röntgen (auch Wirbelsäulen- und Ganzbeinaufnahmen) mit Funktionsuntersuchungen (auch Kontrastmittel), Untersuchung im offenen MRT, CT, Vicon-3D-Ganganalyse, Emed-Plattform, DXA- Knochendichte
- » konservative Therapien einschl. Schienen-, Orthesen- und allg. Hilfsmittelversorgung, auch Korsette, Bobath-, Vojta- und Hippotherapie, Ponseti-Gipsbehandlung
- » operative orthopädische Therapie einschl. Achsenkorrekturen von Extremitäten und Verlängerungen, Gelenkrepositionen und Versteifungen, Antikontrakturbehandlungen (auch Ulzibat und hydraulische Mobilisation)

Schwerpunkte im Netzwerk für seltene Erkrankungen

- » angeborene und erworbene Erkrankungen von Skelett, Muskulatur und Bindegewebe
- » Analyse und Behandlung struktureller und funktioneller Störungen des Bewegungsapparates
- » Beratung von Patient und Eltern mit Erstellung eines Therapieplanes im Rahmen der Behandlungskoordination
- » Empfehlung/Vermittlung eines Spezialisten bei wohnortnaher weiterer Versorgung

Dr. med. Christine Bollmann

Klinik für Kinderorthopädie
Marienstift Arnstadt

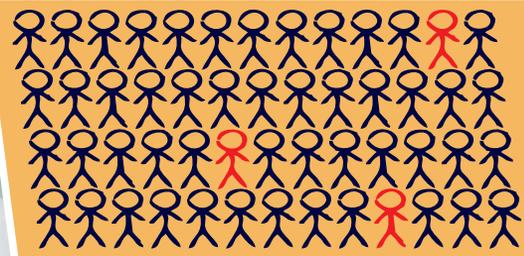
Wachsenburgallee 12 • 99310 Arnstadt

☎ 03628 720 480

☎ 03628 720 402

✉ bollmann@ms-arn.de

🌐 www.marienstift-arnstadt.de



Berufliche Vita

- » Fachärztin für Orthopädie und Unfallchirurgie seit 11/2006
- » Zusatzbezeichnung Kinderorthopädie seit 3/2008
- » Chefarztin der Klinik für Kinderorthopädie Marienstift Arnstadt seit 4/2014
- » Volle Weiterbildungsermächtigung für die Zusatzbezeichnung Kinderorthopädie
- » Lehrkrankenhaus der Universität Jena

Behandlungsspektrum

- » Kinder-Neuroorthopädie (Cerebralpareesen, Muskelerkrankungen, Spina bifida) einschließlich Botulinumtoxintherapie
- » Fußdeformitäten, Klumpfußbehandlung nach Ponseti
- » Hüftdysplasie und Hüftluxation, Sonographie der Säuglingshüfte
- » Achsfehlstellung z. B. X-/O-Bein, Beinlängendifferenzen
- » Morbus Perthes, Hüftkopfabrutsch
- » konservative Behandlung von Skoliosen
- » Arthrogrypose, Entzündungen von Knochen und Gelenken
- » gutartige Tumorerkrankungen
- » Sportverletzungen / posttraumatische Fehlstellungen

Schwerpunkte im Netzwerk für seltene Erkrankungen

- » Behandlung von Kindern mit Mehrfachbehinderungen einschließlich komplexer operativer Hüftrekonstruktionen
- » Dreidimensionale Ganganalyse mit Oxford Fußmodell
- » Hilfsmittelversorgung und Physiotherapie auf neurologischer Basis (Bobath Kurszentrum)
- » Mitaufnahme der Eltern (z. T. Rooming in)

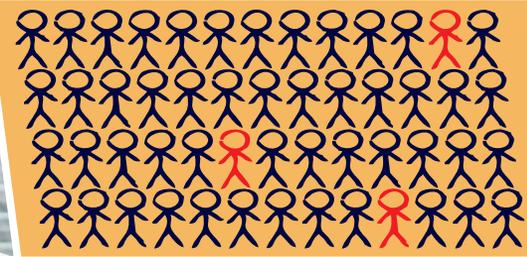


MARIENSTIFT
ARNSTADT

KOMPETENZ FÜR MENSCHEN

Dr. med. Simone Pöttsch

HELIOS Vogtland-Klinikum Plauen
 Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
 Röntgenstraße 2 • 08529 Plauen
 ☎ 03741 49 13235
 📠 03741 49 3225
 ✉ simone.poetsch@helios-kliniken.de
 🌐 www.helios-kliniken.de



Berufliche Vita & Qualifikationen

- 1995-2004 Ärztliche Tätigkeit an der Universitätskinderklinik Magdeburg
 Schwerpunkte: Neuropädiatrie, Kinderepileptologie, angeborene Stoffwechselkrankheiten, Neugeborenencreening, Kinderendokrinologie
- 2005-2010 Ärztliche Leiterin des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt
 Schwerpunkte: Epidemiologie und Prävention angeborener Fehlbildungen, angeborene Hörstörungen, Neugeborenencreening
- Seit 2011 Chefärztin der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, HELIOS Vogtland-Klinikum Plauen
 Schwerpunkte: Ermächtigungssprechstunden in den Bereichen Neuropädiatrie, Kinderendokrinologie und -diabetologie sowie angeborene Stoffwechselkrankheiten,
 Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin 2004
 Schwerpunktanerkennung Neuropädiatrie 2008
 Zusatzbezeichnung Kinderendokrinologie und –diabetologie 2009
 EEG-Zertifikat der DGKN 2007

Schwerpunkte im Netzwerk für seltene Erkrankungen

- » ambulante Sprechstunden für o.g. Schwerpunkte im Rahmen von Diagnostik und Therapie (z.B. EEG, Hormonteste, Veranlassung humangenetischer Diagnostik)
- » wohnortnahe Mitbetreuung und Behandlungskoordination sowie Vernetzung mit Zentren bei Patienten mit seltenen Erkrankungen (z.B. Bisphosphonatinfusion bei Patienten mit Osteogenesis imperfecta, Betreuung von Patienten, die im Neugeborenencreening diagnostiziert werden)
- » Koordination individueller Diagnostik- und Therapieverfahren (u.a. Austausch mit Epilepsiezentren bei alternativen Therapien wie prächirurgisches Monitoring oder Epilepsiechirurgie), interdisziplinärer Austausch bei komplexen Krankheitsbildern

Prof. Dr. med. Klaus Mohnike

Otto-von-Guericke Universität Magdeburg

Universitätskinderklinik

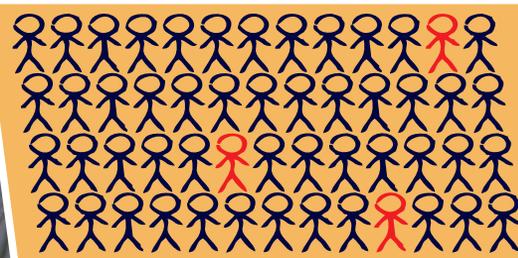
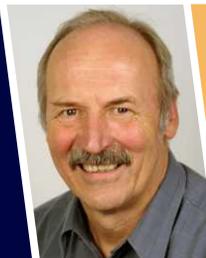
Leipziger Str. 44 • 39120 Magdeburg

☎ 0391 67-24016

☎ 0391 67-290038

✉ klaus.mohnike@med.ovgu.de

🌐 www.med.ovgu.de



Das Mitteldeutsche Kompetenznetz für seltene Erkrankungen (MKSE) wurde im Januar 2014 eröffnet (www.mkse.ovgu.de). Damit beteiligen sich die Universitätsklinik Magdeburg und Halle, das Städtische Klinikum Dessau sowie weitere überregionale Krankenhäuser, Ärzte sowie Wissenschaftler aus der Region an den Zielstellungen des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE).

Der Nationalplan wurde vom NAMSE im August 2013 im Bundesgesundheitsministerium vorgestellt. Er geht zurück auf eine Empfehlung der Mitglieder der Europäischen Union im Juni 2009 zur Verbesserung der Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen. Das NAMSE, bestehend aus allen maßgeblichen Akteuren des deutschen Gesundheitswesens, hat im Nationalplan verschiedene Vorhaben und Maßnahmen vereinbart, die sowohl die Diagnostik und Behandlung, als auch die Forschung, Lehre und Weiterbildung auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen verbessern sollen.

Im Nationalen Aktionsplan wurde der gesundheitlichen Selbsthilfe im Bereich Seltene Erkrankungen eine wichtige Rolle zuerkannt. Betroffene und deren Angehörige lernen gemeinsam die Isolation zu überwinden und trotz der Behinderung ein selbstbestimmtes Leben in der Gesellschaft zu führen. Das große Wissen über die einzelnen Erkrankungen, das die Selbsthilfe sammelt und zur Verfügung stellt, macht sie außerdem zu einer unverzichtbaren Säule im Gesundheitssystem.

Aus der Zusammenarbeit einzelner Selbsthilfvereine für Seltene Erkrankungen entstand im Jahr 2005 die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. als Netzwerk der gesundheitlichen Selbsthilfe im Bereich Seltene Erkrankungen.

Europaweit sind Organisationen (EURORDIS) und Informationsportale (Orphanet) tätig, eine wissenschaftlich begründete und für den Laien verständliche Wissensvermittlung bereitzustellen.

Das MKSE entwickelt gemeinsam mit den anderen deutschen Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE) das Betreuungsangebot für diese sehr heterogene Gruppe mit geschätzt 6-8000 Einzelerkrankungen sukzessive. Für einen detaillierten Überblick zu Ansprechpartnern und geprüften Krankheitsinformationen wurde der se-Atlas (www.se-atlas.de) entwickelt.

Prof. Dr. Klaus Mohnike

Universitätsklinikum Magdeburg

Arbeitsbereich Pädiatrische Endokrinologie, Diabetologie und Stoffwechselerkrankungen

Leipziger Str. 44 | D- 39120 Magdeburg

Telefon: +49 391 67 24 031 oder -105 | E-Mail: sesa@med.ovgu.de

Lotsin des MKSE: Dr. Katja Ziegenhorn



INTERESSANTE LINKS

- » Selbsthilfe in Thüringen: www.selbsthilfe-thueringen.de
- » NAKOS - Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen: www.nakos.de/adressen/datenbanksuche
- » orphanet - Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs, Verzeichnis der Selbsthilfeorganisationen: www.orpha.net/consor/cgi-bin/SupportGroup.php?lng=DE
- » se-atlas - Kartierung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit Seltene Erkrankungen: www.se-atlas.de
- » Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE): www.achse.info

IMPRESSUM

- » Herausgeber: Thüringer Netzwerk für Seltene Erkrankungen - Schwerpunkt Kinder- & Jugendliche (TNSE-KJ)
Verantwortlich für die Inhalte sind die jeweiligen Einrichtungen.
- » Satz & Layout: Best Communications - www.BestComMainz.de
- » Druck: Wir machen Druck, 71522 Backnang
- » Auflage: 1.000 Stück
- » Fotos: Strichmännchen © "Rudie" / Fotolia.com, Fotoarchiv der jeweiligen Einrichtungen

Besonderer Dank gilt der Biomarin Deutschland GmbH für die finanzielle Unterstützung bei der Erstellung der Broschüre.



THÜRINGER NETZWERK FÜR
SELTENE ERKRANKUNGEN

SCHWERPUNKT
KINDER & JUGENDLICHE
(TNSE-KJ)