



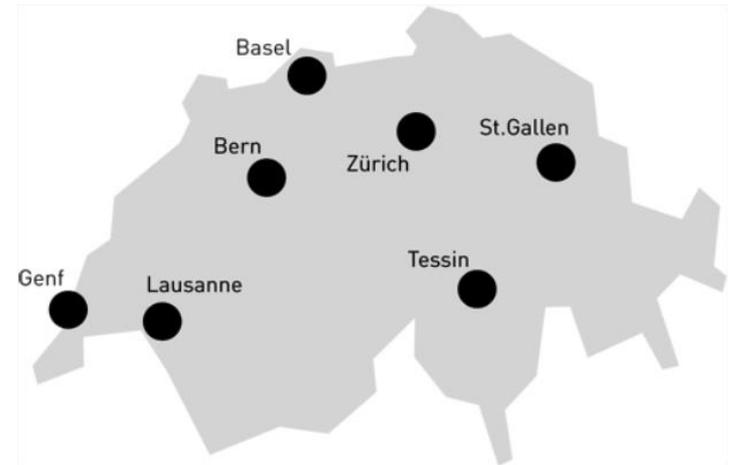
# Neue Referenzzentren und deren Netzwerke

# Agenda

1. **Referenzzentrum Neuromuskuläre Krankheiten**
2. Referenzzentrum angeborene Stoffwechselkrankheiten
3. Fragen

# Referenzzentrum für Neuromuskuläre Krankheiten

- Netzwerk Myosuisse mit sieben regionalen Muskelzentren (2002)
- «Das Netzwerk Myosuisse will in allen Regionen der Schweiz umfassende fachliche Beratung und Betreuung gewährleisten»
- Netzwerk und Referenzzentren seltene Neuromuskuläre Krankheiten, anerkannt durch die kosek (12/2021)
- Integrale Diagnostik, Therapie und Betreuung von Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen
- Phänotyp ist führend bei der Betreuung



**2021**

2500 Konsultationen

2000 ENMG-Untersuchungen

150 stationäre Austritte

500 IMC-Nächte

# NMZ Zürich

## Adult - USZ

Prof. Dr. H. Jung  
Neurologie und Pneumologie  
Koordination: A. West  
muskel@usz.ch

**Transitionssprechstunde**  
Kispi - USZ

## Pädiatrisch - Kispi

PD Dr. G. Stettner  
Pädiatrische Neurologie  
Koordination: G. Müller  
muskel@kispi.uzh.ch

## Neuromuskuläre Atemstörungen

PD Dr. E. Schwarz

## Immunvermittelte Neuromuskuläre Krankheiten

PD Dr. B. Schreiner

Rheumatologie  
Kardiologie  
Gastroenterologie  
Stoffwechszentrum  
Ophthalmologie  
ORL  
Orthopädie

Fallbesprechungen und  
z.T. gemeinsame  
Behandlungen

Hochspezialisierte  
Patientenbetreuung  
Gen-, Enzymersatz- und  
Immuntherapien,  
Beatmung

Forschung /  
Swiss-Reg-NMD

Fort-/Weiterbildung -  
jährliches Symposium und  
Workshops

## Beatmungstherapie/IMC

Dr. M. Giarrana

(Neuro-)Orthopädie/  
Wirbelsäulenchirurgie,  
Pneumologie und  
Langzeitbeatmung  
Kardiologie  
Stoffwechselabteilung  
Rehabilitationsmedizin  
Handchirurgie

# NMZ pädiatrisch

- Gesamtes Spektrum der früh manifestierenden, meist genetischen neuromuskulären Erkrankungen
- Schwerpunkte: Duchenne Muskeldystrophie, spinale Muskelatrophie, hereditäre Neuropathien / CMT, kongenitale Muskeldystrophien, Myopathien und myasthene Syndrome
- Enge interdisziplinäre und interprofessionelle Zusammenarbeit mit erforderliche ärztlichen (s.v.) und therapeutische Disziplinen (Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie psychosoziale Dienste: Psychotherapie, Sozialberatung)
- Care-Management: Pflege-Expertin (NN), Koordinatorin (G. Müller)
- Expertise: genetisch basierte Therapien der spinalen Muskelatrophie, Studienteilnahme Gentherapie bei Duchenne Muskeldystrophie
- Forschungstätigkeit: Versorgungsforschung (Care-NMD-CH),
- Enge Vernetzung u.a. im Board der Swiss Pediatric Neuromuscular Center (SPNMC) und Kooperation mit Patientenorganisationen

# NMZ adult

- Gesamtes Spektrum der Neuromuskulären Erkrankungen: Abklärung, Therapie, Betreuung, interdisziplinäre neurologisch-pneumologische Sprechstunde
- Schwerpunkte: Genetisch determinierte neuromuskuläre Erkrankungen, amyotrophe Lateralsklerose, mitochondriale Zytopathien, Myasthenia gravis, immunvermittelte Neuropathien
- Enge Zusammenarbeit mit dem Zentrum für seltene Erkrankungen und dem Zentrum für Stoffwechselerkrankungen
- Care-Management: Zwei Pflegefachpersonen (A. West, C. Kirchgessner), ALS Care (C. Kirchgessner)
- Forschungstätigkeit mit Forschungscoordination (J. Stutz)
- Einfluss von körperlicher Aktivität auf genetisch determinierte neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen (H. Jung)
- Immunphänotypisierung bei Myasthenia gravis und inflammatorischen Neuropathien / Guillain-Barré-Syndrom (B. Schreiner)

# NMZ Pneumologie

- Zentrum für Schlafmedizin und Langzeitbeatmung mit allen notwendigen Ressourcen (Schlaflabor, Intermediate Care, Intensivstation) mit spezialisierten Beatmungspfleger und Atemtherapeuten
- Umfassende Betreuung neuromuskulärer Patienten, insbesondere auch unter invasiver und nicht-invasiver Langzeitbeatmung
- >300 Schlafuntersuchungen und bis 100 Beatmungseinstellungen/Jahr
- Zusammenarbeit mit der Mathilde Escher Stiftung (monatliche Visite durch Klinik für Pneumologie) u.a. in der Betreuung der grössten Kohorte von Duchenne-Patienten in der Schweiz
- Forschungstätigkeit zu Schlaf-assoziierten Atmungsstörungen und Langzeitbeatmung

# NMZ - Kontakt



Prof. Dr. H. Jung



PD Dr. G. Stettner



PD Dr. E. Schwarz



PD Dr. B. Schreiner

[muskel@usz.ch](mailto:muskel@usz.ch)

[muskel@kispi.uzh.ch](mailto:muskel@kispi.uzh.ch)

# Agenda

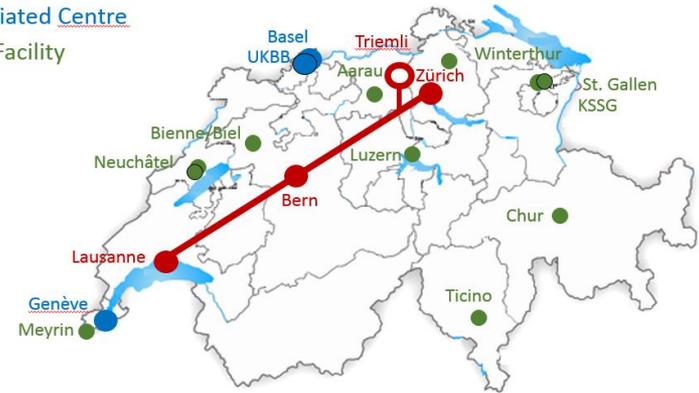
1. Referenzzentrum Neuromuskuläre Krankheiten
2. **Referenzzentrum angeborene Stoffwechselkrankheiten**
3. Fragen

# Referenzzentrum angeborene Stoffwechselkrankheiten (IEM)

- SGIEM (2004), Bern, Lausanne, Zürich Basel, Genf
- «Optimale Versorgung von Patienten mit IEM und Weiterentwicklung, Vermehrung und Verbreitung des Wissens und der Behandlungsmöglichkeiten»
- Netzwerk und Referenzzentren seltene angeborene Stoffwechselkrankheiten anerkannt durch die kosek (12/2021)
- Integrale Diagnostik, Therapie und Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Stoffwechselkrankheiten
- Phänotyp ist führend bei der Betreuung
- Schwerpunkt Triemli Porphyrie

## Emerging SGIEM Network Structure

Reference Centre  
Associated Centre  
Care Facility



**2019**  
2000 Konsultationen  
150 stationäre Austritte Kispi

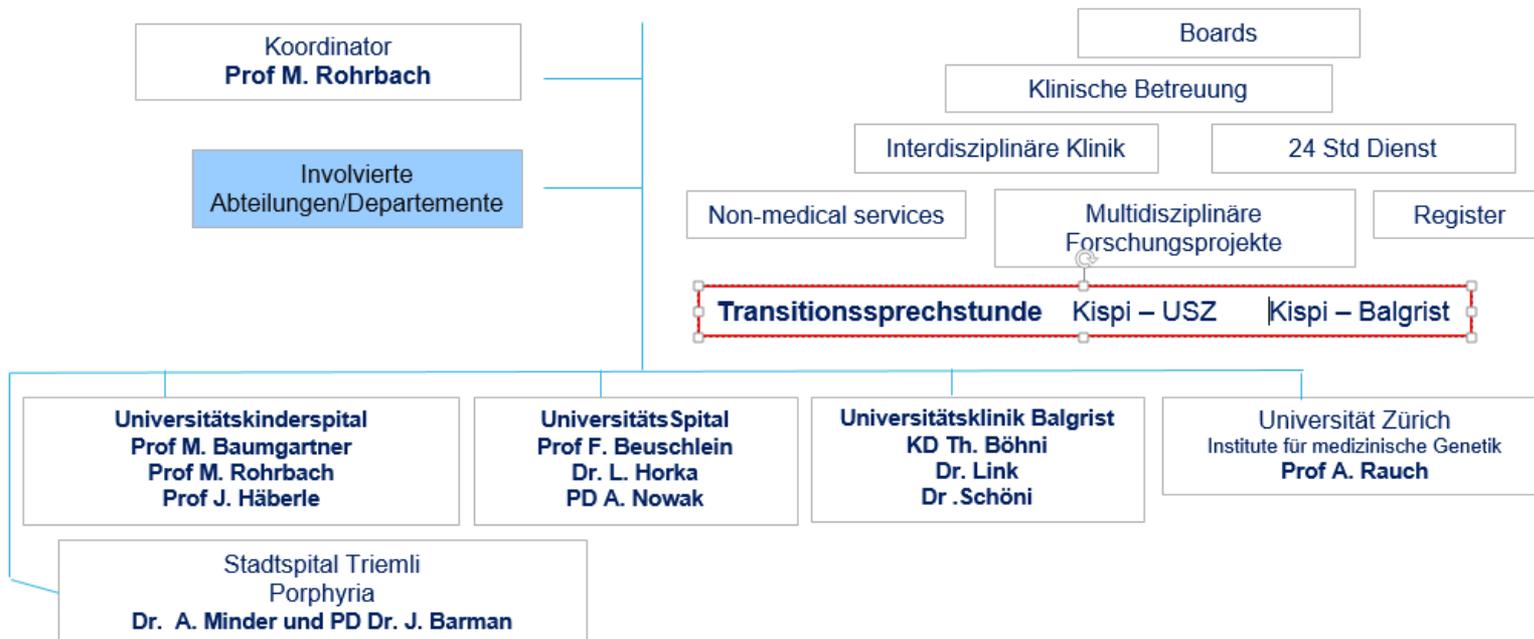
# IEM pädiatrisch Zürich

- Nationales Neugeborenen Screening für IEM
- Gesamtes Spektrum aller ca 1200 IEM (ERN-Liste)
- Enge interdisziplinäre und interprofessionelle Zusammenarbeit mit erforderlichen ärztlichen (s.v.) und therapeutische Disziplinen (Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie psychosoziale Dienste: Psychotherapie, Sozialberatung)
- Enge Zusammenarbeit mit dem Zentrum für seltene Krankheiten und dem Referenzzentrum für neuromuskuläre Krankheiten
- Transitionssprechstunde
- Expertise: Stammzelltransplantation, Enzymersatztherapien, spezifische Diäten, Belastungstest, Studienteilnahmen, Hämodialyse
- Forschungstätigkeit: Versorgungsforschung inkl Register, SNF, UFSP ITINERARE und andere Drittmittelforschungsprojekte
- Enge Vernetzung mit den regionalen Netzwerken und Kooperation mit Patientenorganisationen. Regelmässige Boardbesprechungen mit den lokalen Zentrumspartner

# IEM adult Zürich

- Gesamtes Spektrum aller ca 1200 IEM (ERN-Liste). Abklärung, Therapie, Betreuung, interdisziplinäre Sprechstunden
- Schwerpunkte: metabolische neuromuskuläre Krankheiten (z.B. Pompe, Mitochondriopathien), lysosomale Speicherkrankheiten, Knochenstoffwechsel
- Enge interdisziplinäre und interprofessionelle Zusammenarbeit mit erforderlichen ärztlichen (s.v.) und therapeutischen Disziplinen (Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie psychosoziale Dienste: Psychotherapie, Sozialberatung)
- Enge Zusammenarbeit mit dem Zentrum für seltene Krankheiten und Zentrum für neuromuskuläre Krankheiten
- Expertise: Enzymersatztherapien, spezifische Diäten, Belastungstest, Studienteilnahmen, Hämodialyse
- Forschungstätigkeit: Versorgungsforschung inkl. Register
- Enge Vernetzung mit den regionalen Netzwerken und Kooperation mit Patientenorganisationen. Regelmässige Boardbesprechungen mit den lokalen Zentrumspartner

# Stoffwechszentrum Zürich



# Kontakt

# Stoffwechselzentrum Zürich



Prof. Dr. F. Beuschlein



Prof. Dr. M. Baumgartner



Prof. Dr. M. Rohrbach  
Koordination



KD Dr Th. Böhni



Dr. L. Horka

Laura.Horka@usz.ch



Prof. Dr. J. Häberle

Stoffwechsel.Sekretariat@kispi.uzh.ch



Dr. B. Link



Dr. M. Schöni

Madlaina.Schoeni@balgrist.ch

# Agenda

1. Referenzzentrum Neuromuskuläre Krankheiten
2. Referenzzentrum angeborene Stoffwechselkrankheiten
3. **Fragen**

**Herzlichen Dank  
für Ihre  
Aufmerksamkeit.**

**Wir beantworten  
gerne Ihre Fragen**

