

USZ Universitäts
Spital Zürich

UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH



Universität
Zürich ^{UZH}

Balgrist
Universitätsklinik

Zentrum für Seltene Krankheiten Zürich

ZSK Zürich, Tag der seltenen Krankheiten 2022, 05.03.2022

Agenda

1. **Begrüßung, Vorstellung Zentrum für Seltene Krankheiten Zürich**
2. Helpline Seltene Krankheiten
3. Anlaufstelle Patienten ohne Diagnose
4. Fragen

Unser Zentrum - 4 Institutionen



Universität
Zürich^{UZH}

Balgrist

Universitätsklinik

Das Netzwerk

ZSK Zürich

Co-Leitung: Prof. Matthias Baumgartner
Prof. Felix Beuschlein
Prof. Mazda Farshad
Prof. Anita Rauch

Koordinationsstelle
Dr. Corinne Rügger

Helpline Seltene Krankheiten
Damaris Hubacher und Eva Kauder

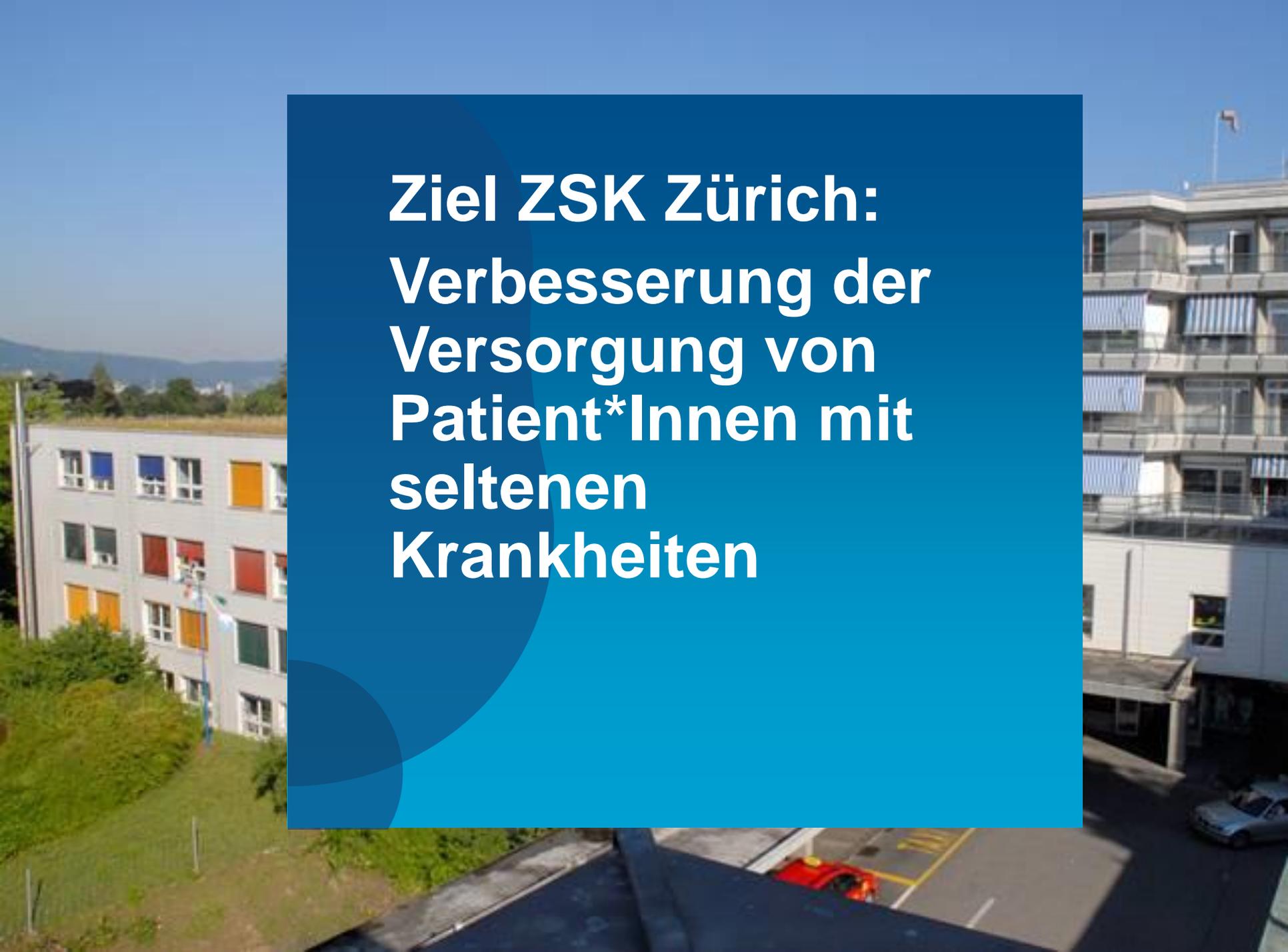
Anlaufstelle Patienten ohne Diagnose
Pract. med. Micha Gundelfinger, PD Dr. med.
Florence Vallelian

Wissenschaftliche Koordination/Sekretariat
Antje Henning, Christa Oswald

Kodierung
Carmen Lehmann

Referenzzentren
Zürich

Interdisziplinäre
Spezialprech-
stunden der
Kliniken/Abtei-
lungen der vier
Institutionen



**Ziel ZSK Zürich:
Verbesserung der
Versorgung von
Patient*Innen mit
seltenen
Krankheiten**

Ziel ZSK Zürich

Patienten mit Diagnose

- Beratung/Hilfestellung bei Suche nach Fachspezialist*Innen
- Vereinfachung von Zuweisungen
- Allgemeine Beratung durch die Helpline
- Awareness/Sichtbarmachung der seltenen Krankheiten

Patienten mit Verdachtsdiagnose

- Beratung/Hilfestellung bei Suche nach Fachspezialist*Innen
- Vereinfachung von Zuweisungen

Patienten ohne Diagnose

- Anlaufstelle für erneute Evaluation im interdisziplinären Board



Aufgaben/aktuelle Projekte des ZSK Zürich

- Awareness/Sichtbarmachung: unsere neue Homepage ist online (www.usz.ch/zentrumseltenekrankheiten)
- Unterstützung der jeweiligen Kliniken/Abteilungen beim Aufbau von Boards im Bereich der seltenen Krankheiten und Unterstützung/Stärkung des Netzwerkes der Experten
- Unterhaltung einer internen Expertenliste
- Teilnahme am Swiss Rare Disease Registry
- Mitglied in der Koordinatorengruppe der kosek
- Zusammenarbeit mit dem Orphanet
- Zusammenarbeit mit Eurordis

- Spezifische Aufgaben der Helpline und Anlaufstelle Patienten ohne Diagnose folgen anschliessend

Agenda

1. Begrüssung, Vorstellung Zentrum für Seltene Krankheiten Zürich
2. **Helpline Seltene Krankheiten**
3. Anlaufstelle Patienten ohne Diagnose
4. Fragen

Helpline Seltene Krankheiten

Schon einmal gehört von ...?

Kagami-Ogata-Syndrom

Mucha-Habermann-Krankheit

Lafora-Krankheit

Münchmeyer-Syndrom

Eigenbrauer-Syndrom

Undine-Syndrom

Familiäres Mittelmeerfieber

Peters-Anomalie

Yellow-Nail-Syndrom

Pontozerebelläre Hypoplasie

3M-Syndrom

Galloway-Mowat-Syndrom

CDKL5-Mangel

CARD-9-Defekt

Helpline Seltene Krankheiten

Wer sind wir?

Als Teil des Zentrums für Seltene Krankheiten Zürich ist die Helpline Seltene Krankheiten für alle Anliegen, die eine seltene Krankheit oder seltene Krankheiten im Allgemeinen betreffen, zuständig.

Die Helpline bietet Ihre Dienstleistung Kindern und Erwachsenen kostenlos an.

Die Helpline ist seit 2019 Mitglied beim europäischen Netzwerk der Helplines für seltene Krankheiten (EURORDIS).

Helpline Seltene Krankheiten

Was ist unser Ziel?

Betroffenen, Angehörigen und Fachpersonen sorgfältig recherchierte Fachinformationen zu seltenen Krankheiten zu vermitteln und die Anfragenden bei Bedarf mit persönlichen Gesprächen zu unterstützen.



Helpline Seltene Krankheiten

Was ist unser Angebot?

Informationen zu

- ... bestehenden Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen
- ... Experten auf dem jeweiligen Gebiet
- ... krankheits- und personenbezogenen Ressourcen
- ... Forschungsprojekten

Helpline Seltene Krankheiten

Was ist unser Angebot?

Auskunft über mögliche Anlaufstellen / Ansprechpersonen für

- ... fachspezifische medizinische Fragen
- ... rechtliche Fragen und Fragen im Sozialversicherungsbereich
- ... Unterstützung im Alltag
- ... finanzielle Unterstützung und Kostenübernahme
- ... Bezug von Hilfsmitteln

Helpline Seltene Krankheiten



Wer recherchiert?

Damaris Hubacher

Diplomierte Pflegefachfrau
HF/DNII

Aufbau und Mitarbeiterin
Helpline seit 2016

Eva Kauder

Coach MAS ZHAW mit
betriebswirtschaftlichem &
medizinischem Hintergrund

Mitarbeiterin Helpline seit
2021

Helpline Seltene Krankheiten

Worauf achten wir?

Die Mitarbeitenden der Helpline unterstehen der Schweigepflicht.

Alle Daten werden vertraulich behandelt.

Die Mitarbeitenden können keine Diagnosen stellen oder Therapien verordnen.



Helpline Seltene Krankheiten

Eine unabhängige, kostenlose Dienstleistung für Kinder und Erwachsene.

Wir freuen uns auf Ihre Kontaktaufnahme:
+41 44 266 35 35
oder
selten@kispi.uzh.ch

Weitere Informationen finden Sie unter:
www.kispi.uzh.ch/helpline-selten

Als kostenlose Dienstleistung sind wir auf Spenden angewiesen.
Für Ihre Unterstützung danken wir Ihnen herzlich!
Spendenkonto Kinderspital Zürich - Elektronenstiftung:
PC-Konto: 87-51900-2, IBAN CH69 0900 0000 8705 1900 2
Vermerk: 20244 seltene Krankheiten

 **UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH**

 **UniversitätsSpital
Zürich**

Helpline Seltene Krankheiten

Wer kontaktiert uns?

Wie

E-Mail (70%)

Telefon (30%)

Wer

Betroffene (36%)

Angehörige (35%)

Fachpersonen (21%)

Patienten-
Organisationen (4%)

Weitere (4%)

Wie alt

Erwachsene (60%)

Kinder (35%)

unbekannt (5%)

Woher

Schweiz (39%)

Zürich (28%)

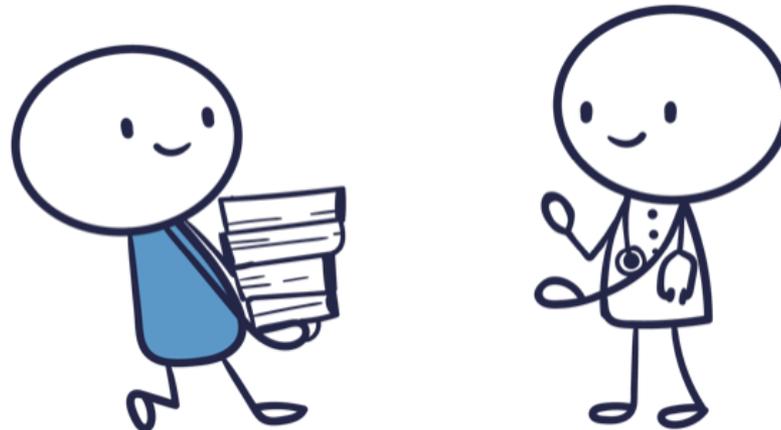
Ausland (15%)

unbekannt (18%)

Helpline Seltene Krankheiten

Welche Fragen erreichen uns?

Ich brauche jemanden, der sich mit meiner seltenen Krankheit auskennt, bitte helfen Sie mir!



Helpline Seltene Krankheiten

Wie gehen wir vor?

Informationen zu Expert*Innen



Zentrale Fragestellung:

Wer betreut und / oder betreute bereits Patient*Innen mit dieser Krankheit?



Wo und wie finden wir Expert*Innen:

Referenz- und
Kompetenz-
zentren

Spezialsprech-
stunden

Pat.-Organis. oder
andere Betroffene
anfragen

Fachpersonen
in Spitälern
anfragen

Autor*Innen von
Publikationen
anfragen



Welche Hilfsmittel verwenden wir:

Netzwerk

Orphanet

Spitalwebseiten

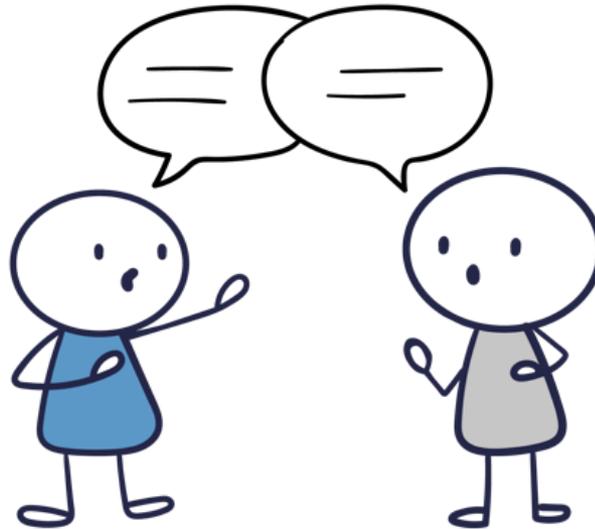
Pubmed

Google

Helpline Seltene Krankheiten

Welche Fragen erreichen uns?

Ich fühle mich so alleine mit meiner seltenen Krankheit, gibt es bei Ihnen Betroffene, mit denen ich sprechen könnte?



Helpline Seltene Krankheiten

Wie gehen wir vor?

Informationen zu Patientenorganisationen, Selbsthilfegruppen, Betroffenen

Zentrale Fragestellung:

Wie findet man Betroffene bei bestehenden strengen Datenschutzrichtlinien?

Wo und wie finden wir Betroffene:

Patienten-
organisationen

Selbsthilfe-
gruppen

frühere Anfragen
und interne
Datenbank

Fachpers. wie z.B.
Ärzte / Ärztinnen
Therapeut*Innen

Soziale Medien
und Blogs

Welche Hilfsmittel verwenden wir:

Netzwerk

Orphanet

Google

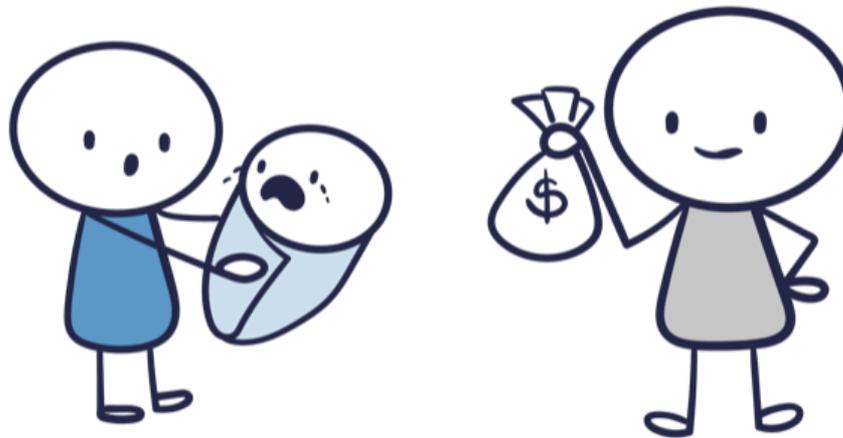
Spitalwebseiten

Facebook

Helpline Seltene Krankheiten

Welche Fragen erreichen uns?

Hilfe, die Therapie meiner Tochter wird nicht bezahlt!



Helpline Seltene Krankheiten

Wie gehen wir vor?

Auskünfte über Anlaufstellen / Ansprechpersonen für finanzielle Unterstützung und Kostenübernahme



Zentrale Fragestellung:

Was wurde schon unternommen und wer wurde bereits involviert?



Wer sind mögliche Anlaufstellen / Ansprechpersonen:

Facharzt /
Fachärztin mit
Erfahrung

Sozialberatungen
z.B. in Spitälern,
bei Pro Infirmis

Rechtsberatungen
z.B. bei Procap

Patientenstellen
und teilw.
Patientenorganis.

Stiftungen
Vereine und
Sozialämter



Welche Hilfsmittel verwenden wir:

Netzwerk

BAG / Swissmedic

Verzeichnisse

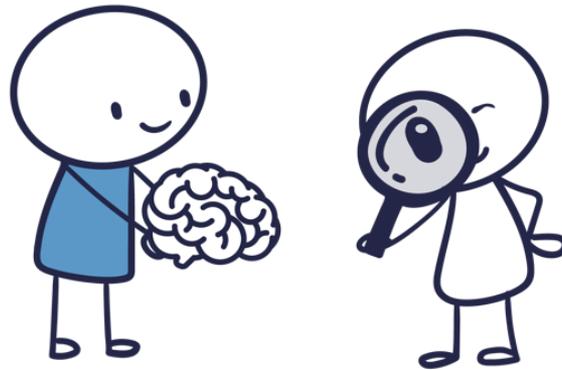
Spitalwebseiten

Google

Helpline Seltene Krankheiten

Welche Fragen erreichen uns?

Ich habe eine seltene Krankheit, die mein Gehirn betrifft, und ich möchte dieses zu Forschungszwecken nur für diese spezifische Krankheit zur Verfügung stellen. Wer will mein Gehirn nach meinem Tod?



Helpline Seltene Krankheiten

Wie gehen wir vor?

Informationen zu Forschung und Forschungsprojekten



Zentrale Fragestellung:

Wer kann das Organ für diese spezifische Forschung verwenden?



Wo und wie finden wir die richtige Ansprechperson:

Expert*Innen für
die Krankheit

Forschungs-
projekten und
Studien

Forschungsteams

Patholog*Innen

Anatomische
Institute



Welche Hilfsmittel verwenden wir:

Netzwerk

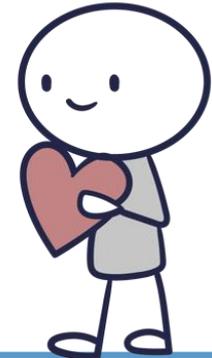
Orphanet

Pubmed

Spitalwebseiten

Google

Helpline Seltene Krankheiten



Was ist uns wichtig?

- › Wir hören zu
- › Wir fragen nach
- › Wir nehmen alle Anliegen ernst
- › Wir recherchieren sorgfältig
- › Wir nutzen unser Netzwerk
- › Wir prüfen die Qualität unserer Dienstleistung

Wir engagieren uns für das Thema seltene Krankheiten

Agenda

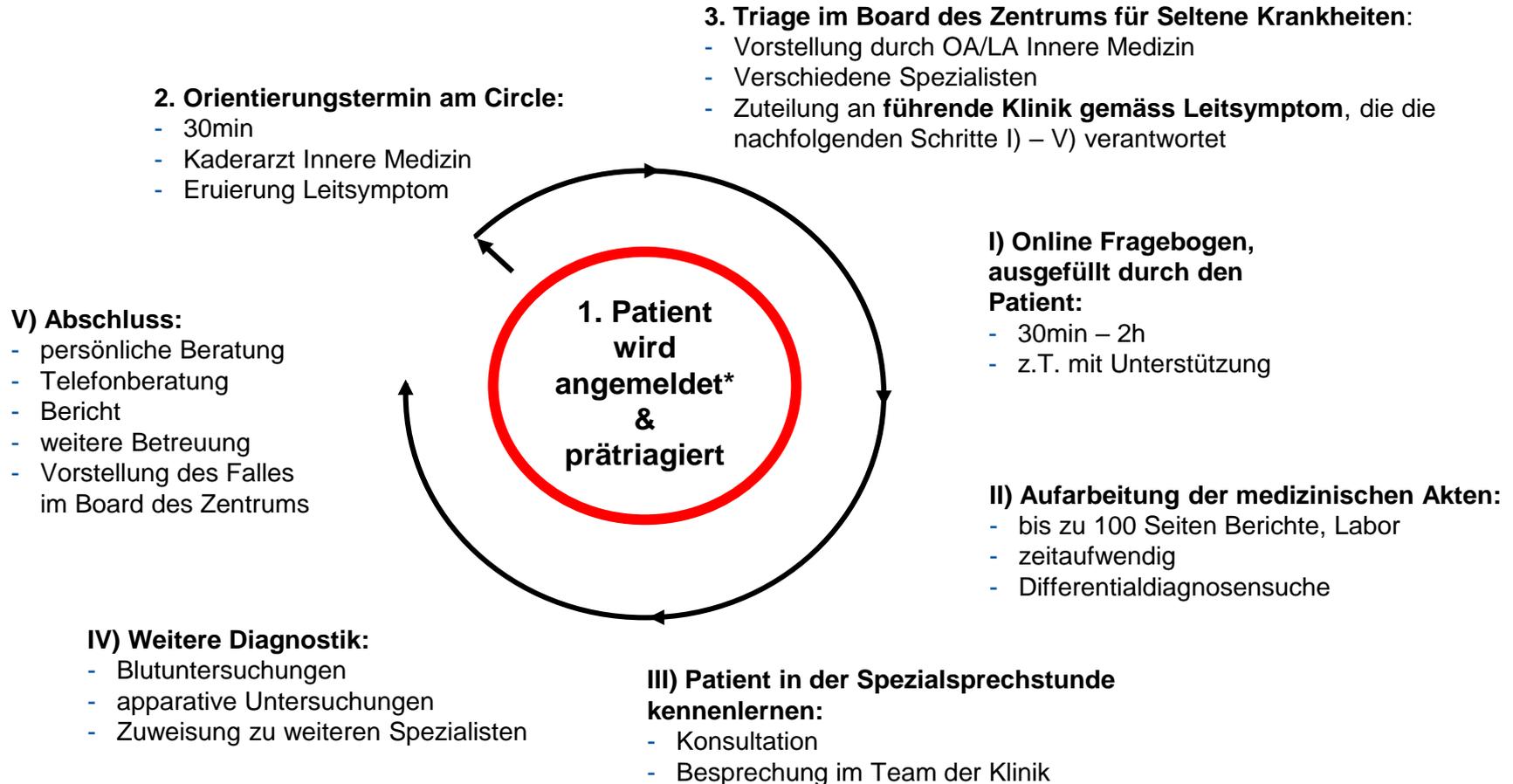
1. Begrüssung, Vorstellung Zentrum für Seltene Krankheiten Zürich
2. Helpline Seltene Krankheiten
- 3. Anlaufstelle Patienten ohne Diagnose**
4. Fragen

Anlaufstelle für Patienten ohne Diagnose

Medizinische Poliklinik USZ

Am Universitätsspital Zürich bieten wir eine Anlaufstelle für Patientinnen und Patienten ohne Diagnose an – zusammen mit dem Universitäts-Kinderspital Zürich, der Universitätsklinik Balgrist sowie dem Institut für Medizinische Genetik der Universität Zürich. Diese ist in erster Linie für Kinder und Erwachsene da, bei denen die Ursache für die Beschwerden trotz vielfältigen Abklärungen nicht gefunden werden konnte. Die Anlaufstelle steht aber auch Fachpersonen für Beratungen und Auskünfte offen.

Medizinische Poliklinik USZ



Agenda

1. Begrüssung, Vorstellung Zentrum für Seltene Krankheiten Zürich
2. Helpline Seltene Krankheiten
3. Anlaufstelle Patienten ohne Diagnose
4. **Fragen**



**Herzlichen Dank
für Ihre
Aufmerksamkeit.**

**Wir beantworten
gerne Ihre Fragen**

selten@kispi.uzh.ch

[seltenekrankheiten@usz.ch](mailto:seltenkrankheiten@usz.ch)

Patienten.OhneDiagnose@usz.ch

spezialsprechstunde@balgrist.ch

sprechstunde@medgen.uzh.ch