

AUFRUF ZUR EINREICHUNG VON ERFAHRUNGSBERICHTEN ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN

Liebe Kollegin,
Lieber Kollege,

wussten Sie, dass 6 bis 8% der Bevölkerung an einer Seltenen Erkrankung leidet? In der Euregio Maas-Rhein betrifft dies zwischen 240.000 und 320.000 Patienten. Einige Erkrankungen können selten sein, aber die Patienten, die an einer Seltenen Erkrankung leiden, sind es nicht!

Das Ziel des EMRaDi Projektes ist es, die Lebensqualität der Patienten mit einer Seltenen Erkrankung in der Euregio Maas-Rhein zu verbessern. Dieses Projekt umfasst die Zusammenarbeit von acht Partnern, darunter die Universitätskliniken von Lüttich, Aachen und Maastricht. Die folgenden Ärzte sind die federführenden Vertreter der Universitätskliniken in dem Projekt:

- **Pr. Dr. Vincent Bours** – Leiter der Abteilung Humangenetik
CHU Liège – Centre Hospitalier Universitaire de Liège, département génétique
- **Pr. Dr. Connie Stumpel** – Klinische Genetikerin, Koordinatorin Seltenen Erkrankungen
MUMC+ - Maastricht Universitair Medisch Centrum+, afdeling klinische genetica
- **Pr. Dr. Jörg B. Schulz** – ZSEA-Vorstandssprecher und Direktor der Klinik für Neurologie
Uniklinik RWTH Aachen – Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSEA)

Um seine Ziele zu erreichen, konzentriert sich das Projekt auf acht Seltene Erkrankungen:

Gruppe seltener Erkrankungen	Spezifische seltene Erkrankungen
Neurologische Erkrankungen	Huntington-Krankheit Duchenne-Muskeldystrophie
Hämatologische Erkrankungen	Chronische myeloische Leukämie (CML) Polycythaemia vera (PV)
Syndromale Erkrankungen	Silver-Russell-Syndrom Rett-Syndrom
Metabolische Erkrankungen	Galaktosämie Typ 1 Phenylketonurie (PKU)

Wir geben Ihnen die Möglichkeit, Ihre Erfahrungen mitzuteilen! Um die Bedürfnisse und die alltäglichen Herausforderungen von Patienten mit einer Seltenen Erkrankung identifizieren zu können, suchen wir:

- **Gesundheitsexperten:** Haben Sie bereits einen Patienten mit einer der oben genannten Seltenen Erkrankungen behandelt? Bitte berichten Sie uns über Ihre Erfahrungen und Ihre im Alltag erfahrenen Herausforderungen!
- **Patienten** im Alter von mindestens 12 Jahren (minderjährige Kinder müssen begleitet werden), die an einer der acht Erkrankungen leiden und die in der Euregio Maas-Rhein wohnen oder behandelt werden. Kennen Sie Patienten, die von einer der acht ausgewählten seltenen Krankheiten betroffen sind? Geben Sie ihnen die Möglichkeit, ihre Geschichte zu teilen, indem Sie sie über unsere Studie informieren!
- **Eltern** oder **Angehörige** der Patienten.

Die Ethik-Kommissionen aller drei teilnehmenden Universitätskliniken haben das Forschungsprotokoll der Feldstudie genehmigt.

In der Anlage finden Sie weitere Materialien zu Ihrer Information, die Sie aber auch gern an Ihre Patienten weitergeben können (weitere Exemplare sind auf Anfrage erhältlich):

- Prospekte und Poster
- Informationsschreiben über die Studie für die Eltern
- Informationsschreiben über die Studie für die Gesundheitsdienstleiter
- Formular für die Kontaktangaben von Freiwilligen, das Sie uns per E-Mail zukommen lassen können

Sie können ebenfalls folgende Dokumente auf Anfrage erhalten:

- Vollständiges Forschungsprotokoll
- Informationsschreiben für die Eltern von minderjährigen Patienten
- Informationsschreiben für die Eltern/Angehörige

Für weitere Informationen über das Projekt laden wir Sie ein, unsere Webseite www.emradi.eu zu besuchen oder uns über die E-Mail Adresse info@emradi.eu zu kontaktieren.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. Connie Stumpel – Prof. Dr. Vincent Bours – Prof. Dr. Jörg B. Schulz
Im Namen des EMRaDi Konsortiums

Weitere Informationen erhalten Sie bei Dr. Christopher Schippers: +49 241 80 85859 oder cschippers@ukaachen.de