



Patienteninformation

# Komplexe Diagnostik bei unklaren kinderneurologischen Erkrankungen

# Herzlich willkommen im UKE

## Sehr geehrte Eltern,

vielleicht kennen Sie die Situation: Ihr Kind ist neurologisch erkrankt, Sie haben verschiedene Fachärzte aufgesucht, doch die eigentliche Krankheitsursache ist immer noch unklar. Was ist die optimale Behandlung für Ihr Kind? Welche Perspektive ergibt sich für Ihr Kind? Wie können Sie Ihrem Kind bestmöglich helfen?

Im Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) führen wir eine komplexe Diagnostik bei unklaren kinderneurologischen Erkrankungen durch, um Antworten auf diese Fragen zu finden. Bei uns erhalten Sie eine kompetente, ärztliche Betreuung und umfangreiche diagnostische Untersuchungen, die Ihnen im besten Fall mehr Klarheit über die Diagnose und mögliche Therapien verschaffen. Durch unsere besondere Kombination aus neurologischer und genetischer Expertise finden wir oft auch dort Ursachen von Krankheiten, wo konventionelle Diagnostik an ihre Grenzen stößt.

Um eine exakte Diagnose zu ermöglichen, arbeiten unsere Fachbereiche interdisziplinär zusammen: Kinderneurologen, Humangenetiker, Spezialisten für Stoffwechselerkrankungen und Neuroradiologen – nach Bedarf werden weitere Spezialisten wie beispielweise Augen- und Hals-Nasen-Ohren-Ärzte oder Orthopäden mit in die Diagnostik einbezogen.

Unsere Ärzte und Pflegekräfte wollen Ihnen den Klinikaufenthalt so angenehm wie möglich gestalten. Informieren Sie uns bitte über alles was Ihnen wichtig erscheint und scheuen Sie sich nicht, Fragen zu stellen. Die Kolleginnen aus dem International Office (IO) begleiten Sie während Ihres gesamten Aufenthalts - nähere Informationen finden Sie auf Seite 6.

Herzlich, Ihr gesamtes Klinikteam



Priv.-Doz. Dr. Jonas Denecke, Dr. Jessika Johannsen, Dr. Maja Hempel, Bettina Thede, Dr. Harald Müller

# Für wen ist die Diagnostik passend?

Zu den neurologischen Erkrankungen gehören Erkrankungen des Gehirns, des Rückenmarks, der Nerven und des Muskels. Vielfältige Symptome können Zeichen einer neurologischen Erkrankung sein – wie Verzögerungen der motorischen, sprachlichen und geistigen Entwicklung. Aber auch Muskelschwäche, Bewegungsstörungen, Lähmungen, Spastik und Epilepsie gehören dazu. Manchmal haben diese Probleme nachvollziehbare Ursachen wie z.B. eine komplizierte Frühgeburtlichkeit – oft ist die Ursache jedoch nicht eindeutig erkennbar.

Das UKE ist spezialisiert auf die Entdeckung seltener oder bisher unbekannter Ursachen von Erkrankungen. Für Kinder und Jugendliche mit noch unklarer Ursache ihres neurologischen Problems bietet die komplexe neuropädiatrische Diagnostik im UKE die Möglichkeit, eine Diagnose mit modernsten Techniken anzustreben.

Einschränkend hierzu muss erwähnt werden, dass auch bei Ausschöpfen aller aktuell vorhandenen diagnostischen Möglichkeiten bei gut 30 Prozent der neurologischen Erkrankungen die Ursache unklar bleibt.

## Warum ist eine exakte Diagnosefindung wichtig?

Nur bei einer exakten Diagnosestellung kann geprüft werden, ob spezifische Therapieoptionen existieren, die eine zielgerichtete Behandlung des Patienten erlaubt. Allerdings ist auch bei exakter Diagnose eine Therapie keineswegs immer möglich.

Eventuell auftretende zukünftige medizinische Probleme können frühzeitig diagnostisch und therapeutisch adressiert werden, wenn bekannt ist, welche Auswirkungen eine konkrete Diagnose auf die weitere Entwicklung des Patienten haben.

Das Ergebnis der komplexen Diagnostik hilft, den weiteren Verlauf einzuschätzen. Zudem kann das Entwicklungsrisiko für weitere Kinder exakt bestimmt werden.

# Ablauf der Diagnostik

Diskutieren Sie gemeinsam mit ihrem betreuenden Arzt vor Ort die Möglichkeit einer komplexen neuropädiatrischen Diagnostik. Für eine weiterführende Untersuchung bei uns benötigen wir alle relevanten im Vorfeld erhobenen Befunde. So können wir eingehend prüfen, ob die komplexe Diagnostik bei Ihrem Kind angezeigt ist – und uns gezielt auf die folgenden Untersuchungen vorbereiten.

Auf dieser Basis stellen wir Ihnen gern ein diagnostisches Programm zusammen und vereinbaren in Absprache mit Ihnen die entsprechenden Termine.

Die komplexe neuropädiatrische Diagnostik beinhaltet zahlreiche Untersuchungen, allen voran eine genetische Trio-Exom-Analyse. Der Aufenthalt beinhaltet keine therapeutischen Maßnahmen. Wenn möglich, werden wir jedoch auf Basis der vorliegenden Befunde einen Therapieversuch formulieren, der heimatnah umgesetzt werden kann.

## Vor Ihrer Aufnahme

- Alle benötigten Unterlagen (s. Seite 6) sind im Vorwege an das International Office (IO) zu versenden

## Ihr Aufenthalt

### Was beinhaltet die komplexe neuropädiatrische Diagnostik in der Regel?

- Ausführliche pädiatrische und kinderneurologische sowie humangenetische Untersuchung und Beratung
- Magnetresonanztomographie des Kopfes und bei Bedarf des Rückenmarks oder der Muskulatur
- Umfangreiche Labordiagnostik inkl. Untersuchung zahlreicher Stoffwechselerkrankungen, ggf. Lumbalpunktion, d.h. Punktion des Nervenwassers im Bereich der Lendenwirbel
- Umfassende genetische Untersuchung – i.d.R. in Form einer Trio-Exom-Analyse, bei der das Kind und beide Elternteile untersucht werden
- Hirnstrommessung, ggf. weitere neurophysiologische Untersuchungen, d.h. eine elektrische Untersuchung der Rückenmarks-, Nerven- oder Muskelfunktion
- Optionale Untersuchungen wie Echokardiographie, Diagnostik in der Augenklinik, und Untersuchung in der Hautklinik

## Ihre Entlassung

- In der Regel dauert Ihr Aufenthalt drei bis fünf Tage – ein Teil der Befunde wird bereits zum Zeitpunkt der Entlassung vorliegen, die wir ausführlich mit Ihnen besprechen

## Nach Ihrer Entlassung

- Die Stoffwechselbefunde liegen i.d.R. nach etwa drei Wochen und die genetischen Befunde nach etwa drei Monaten vor – die Befunde werden Ihnen in Form eines ausführlichen Arztbriefs mitgeteilt
- Auffällige Befunde besprechen wir mit Ihnen vor Ort im UKE. Sollte Ihnen die erneute Anreise nicht möglich sein, können die Befunde auch telefonisch oder via Videokonferenz erläutert werden.

# Was ist eine Trio-Exom-Analyse und warum ist sie für die Fragestellung so wichtig?

Eine sehr häufige Ursache von neurologischen Erkrankungen des Kindesalters sind Veränderungen der Erbinformation. Allerdings ist es oftmals nicht möglich, anhand der klinischen Symptome die krankheitsverursachende Genveränderung sicher zu erkennen. Hinzu kommt, dass selbst wenn man die Erkrankung konkret benennen kann, nicht selten Veränderungen in unterschiedlichen Genen die gleiche Erkrankung verursachen können. Mit neuesten Methoden der Genetik können wir seit kurzem alle ca. 20.000 Gene des Menschen auf einmal untersuchen (Exom-Analyse). Damit können wir in vielen Fällen das Gen identifizieren, dessen Veränderung zur Erkrankung geführt hat. Im Vergleich zu den anderen Analytikverfahren bietet die Exom-Analyse eine viel schnellere und höhere Aufklärungsquote. Unserer Erfahrung nach liegt die Diagnosewahrscheinlichkeit dieser fortschrittlichsten genetischen Analytik je nach Krankheitsbild bei bis zu 70 Prozent.

Damit die Untersuchung der Erbinformation Ihres Kindes möglichst aussagekräftig ist, wird im Rahmen der komplexen neurologischen Diagnostik eine

sog. Trio-Exom-Analyse durchgeführt. Hierbei wird das Erbgut Ihres Kindes untersucht und mit der Erbinformation von Ihnen beiden als Eltern verglichen. Dieses hilft Genveränderungen, die nicht krankheitsauslösend sind und die bei jedem Menschen vorkommen, besser von krankheitsauslösenden Veränderungen unterscheiden zu können.

## Wie läuft eine Trio-Exom-Analyse ab?

Der Trio-Exom-Analyse gehen eine ausführliche Erhebung der Kranken- und Familiengeschichte sowie eine eingehende klinische Untersuchung voraus. Für die Exom-Analyse benötigen wir lediglich je 3 bis 10 ml Blut von Ihrem Kind und von Ihnen beiden als Eltern. Das Ergebnis der Trio-Exom-Analyse liegt etwa drei Monate nach Initiierung der Untersuchung vor. Die Übermittlung unauffälliger genetischer Befunde erfolgt durch einen ausführlichen Arztbrief. Auffällige Befunde erläutern wir in der Regel in einem persönlichen Gespräch. Gern bieten wir eine Befundbesprechung vor Ort oder über Telefon- und Videokonferenz an.



Dr. Maja Hempel, Priv.-Doz. Dr. Jonas Denecke, Dr. Jessika Johannsen, Bettina Thede

## Ihr Aufenthalt im UKE



Das Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) ist eine der größten und modernsten Kliniken Europas und führend in Forschung und medizinischer Behandlung. In 14 Zentren sind mehr als 80 interdisziplinär zusammenarbeitende Kliniken und Institute organisiert.

Im Mittelpunkt unseres Handelns steht immer der Mensch – und in seinem Sinne das Vorantreiben universitärer Spitzenmedizin zur Diagnostik und Behandlung hochkomplexer Krankheitsbilder.

Im Jahr 1889 in einer Parkanlage gegründet, wurde das Krankenhaus im Jahr 1934 zum Universitätsklinikum. Anfang 2009 eröffneten wir unseren Neubau und verbinden damit Tradition mit fortschrittlicher Technologie. Moderne und helle Räumlichkeiten des Klinikums sorgen für ein positives Klima. Auf dem Gelände finden Patienten und Angehörige unter anderem ein Lebensmittelgeschäft, eine Bank- und eine Postfiliale, ein Blumengeschäft, einen Friseur, ein Kosmetikstudio sowie diverse Restaurants und Cafés.

In unserer Kinderklinik versuchen wir, die Kinder gemeinsam mit einem begleitenden Elternteil unterzubringen, wenn dies die Belegungssituation ermöglicht. Wir freuen uns sehr, Sie ab Herbst 2017 im Neubau unserer Kinderklinik begrüßen zu dürfen. Einen aktuellen Überblick über das Gelände erhalten Sie unter [www.kinder-uke.de](http://www.kinder-uke.de).

Unsere internationalen Gäste kommen mit den unterschiedlichsten Zielen und Erwartungen. Um Sie bestmöglich bei der Planung und Umsetzung Ihres

Aufenthalts am UKE zu unterstützen, wurde das UKE International Office (IO) gegründet. Von der ersten Anfrage bis zur Abreise ins Heimatland begleiten wir Sie in allen administrativen und organisatorischen Belangen.

Um Ihren Aufenthalt planen zu können, benötigen unsere Casemanager folgende Unterlagen:

- Alle im Vorfeld erhobenen Befunde, auf Deutsch oder Englisch
- Kopie des Reisepasses des Patienten und der Eltern
- Schweigepflichtsentbindung bei Anfragen über Dritte

Bitte schicken Sie Ihre Unterlagen per E-Mail an [patients@uke.de](mailto:patients@uke.de).

Nach Erhalt der Unterlagen werden wir den Fall mit den zuständigen Spezialisten besprechen und Ihnen einen Kostenvoranschlag zukommen lassen. Vor Aufnahme im Klinikum muss die volle Summe der Kostenschätzung auf dem angegebenen UKE-Konto als Deposit hinterlegt werden. Sowohl die Krankenhausrechnung als auch die Rechnungen der behandelnden Ärzte, werden schnellstmöglich durch das International Office angefordert und zusammengestellt. Ungefähr drei Monate nach Ihrer Abreise erhalten Sie Ihre Endabrechnung mit allen Einzelrechnungen Ihres Aufenthalts – ein eventuelles Guthaben wird Ihnen erstattet.

Das International Office übernimmt die gesamte Terminkoordination mit der behandelnden Klinik. Sofern Sie ein medizinisches Visum für Deutschland benötigen, unterstützen wir Sie auch hier gern mit einer Einladung. Unsere mehrsprachigen Mitarbeiter sowie ein von uns koordiniertes Dolmetscher-Netzwerk helfen, sprachliche Barrieren zu minimieren, um somit Ihren Aufenthalt im UKE für Sie und Ihre Familie möglichst angenehm zu gestalten.

## Erfahrungen von Eltern unserer Patienten

„Jetzt hat die Erkrankung meines Sohns endlich einen Namen und ich muss bei Ämtern oder Ärzten nicht immer alles wieder von vorne erklären.“

Vater von Bansin, 3 Jahre

„Ich habe nicht mehr zu hoffen gewagt, dass man meiner Tochter helfen kann. Ja, ich habe nicht einmal mehr erwartet, dass Ärzte die Ursache ihrer Erkrankung finden. Und nun haben sie die Erkrankungsursache gefunden und können sogar eine Behandlung anbieten! Ich bin so glücklich, ich weiß nicht, was ich sagen soll...“

Mutter von Lia, 9 Monate

„Die Suche hat ein Ende. Ich kann mich jetzt endlich auf mein Kind und nicht mehr nur auf seine Erkrankung konzentrieren.“

Mutter von Summer, 4 Jahre

„Dass ein Arzt nach so vielen Jahren und nach so vielen Untersuchungen doch noch eine Diagnose stellen konnte! Das hätte ich nicht gedacht.“

Mutter von Murat, 15 Jahre

„Es erleichtert unheimlich zu wissen, dass wir nichts falsch gemacht haben. Die Erkrankung unseres Kindes war vorbestimmt, es ist nicht unsere Schuld.“

Eltern von Lina, 1 Jahr

„Auch wenn man meinem Sohn jetzt nicht helfen kann: Ich vertraue der Wissenschaft und hoffe, dass man schnell ein Mittel findet, mit dem es meinem Kind besser geht. Jetzt weiß ich ja, welche Erkrankung mein Sohn hat und wenn es zu dieser Erkrankung Studien geben wird, dann sind wir dabei.“

Vater von Max, 5 Jahre

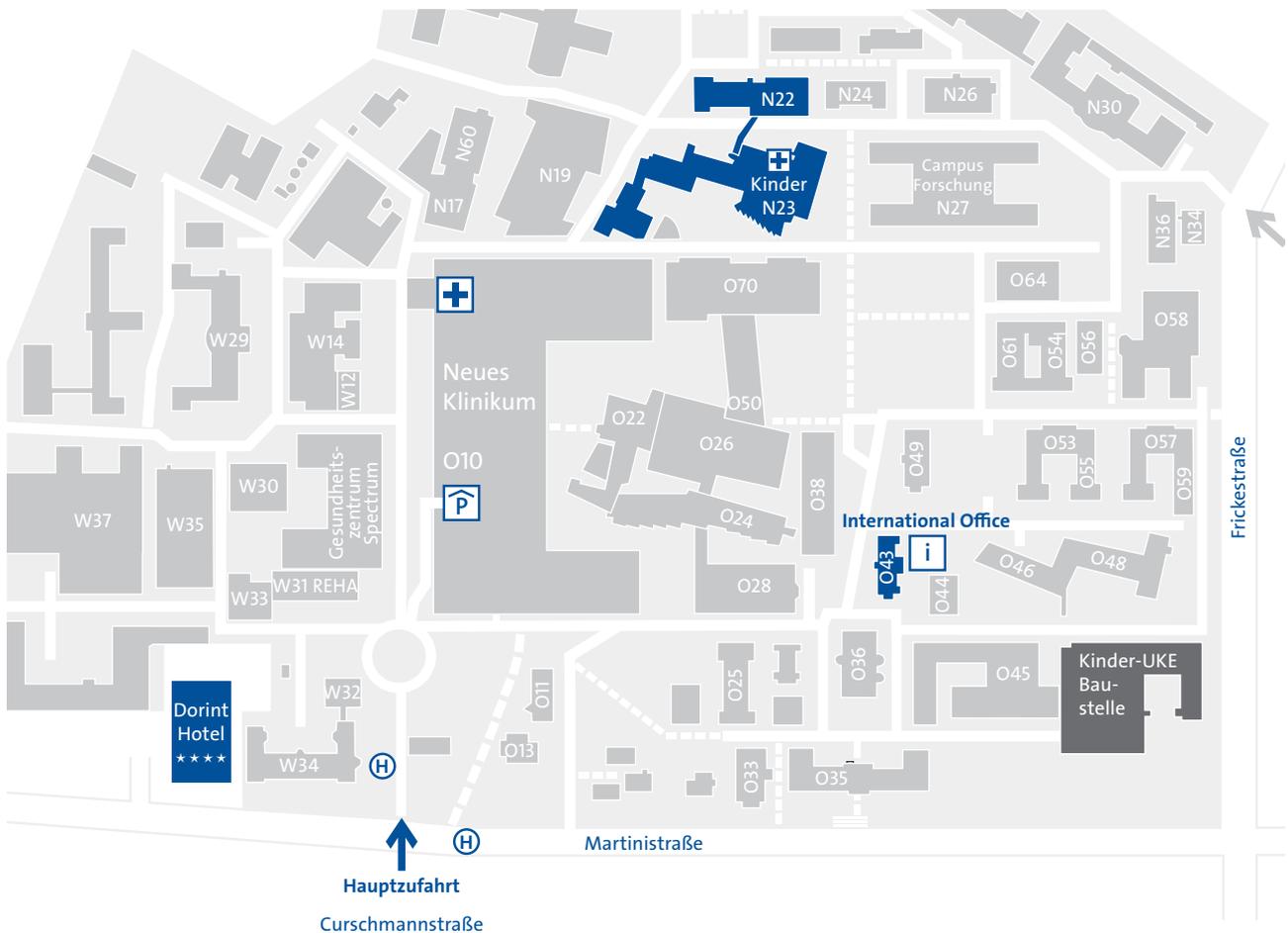
## Kontakt

Diese Broschüre finden Sie online unter [www.uke-io.de](http://www.uke-io.de) in den folgenden Sprachen übersetzt:   

Bitte kontaktieren Sie unser International Office (IO). Wir übernehmen alles Ihren Aufenthalt im Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) betreffend – von der ersten Anfrage bis zur Abreise ins Heimatland.

Telefon: +49 (0) 40 7410 - 55272 | Fax: +49 (0) 40 7410 - 51691 | E-Mail: [patients@uke.de](mailto:patients@uke.de)

UKE International Office  
Martinistraße 52, Gebäude O43  
20246 Hamburg  
Deutschland



## Impressum

**Herausgeber:** Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (verantwortlich), Martinistraße 52, 20246 Hamburg

**Redaktion:** Priv.-Doz. Dr. Jonas Denecke, Facharzt für Kinder und Jugendmedizin, Oberarzt (verantwortlich), Sarah Runge (Geschäftsbereich Unternehmenskommunikation)

**Gestaltung:** Sabine Wuttke (Geschäftsbereich Unternehmenskommunikation)

**Fotos:** Axel Kirchhof ([www.axelkirchhof.de](http://www.axelkirchhof.de))

Stand: September 2016

Alle Rechte vorbehalten. Nachdruck, Aufnahme in Onlinedienste und Internet sowie Vervielfältigung auf Datenträgern nur mit Genehmigung des Herausgebers.