

## ESNEK: ERHEBUNG SELTENER NEUROLOGISCHER ERKRANKUNGEN IM KINDES- UND JUGENDALTER

Seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter betreffen jeweils nur sehr wenige Patient\*innen – die Fälle sind oft über ganz Deutschland oder darüber hinaus verteilt.  
➔ Dies erschwert Forschung, Diagnostik und Therapieentwicklung.

Für viele wissenschaftliche Studien sind ausreichende Fallzahlen wichtig – z. B. bei:

- der Identifikation genetischer Ursachen
- der Untersuchung von Symptomen und Krankheitsverläufen
- der Durchführung von Therapiestudien

Aufgabe der ESNEK ist deshalb eine bundesweite Erfassung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter

Ziel: ausreichend große Patientenkohorten für klinisch-wissenschaftliche Projekte

ESNEK steht allen klinisch forschenden Neuropädiater\*innen im deutschsprachigen Raum zur Verfügung

Mehr Informationen über ESNEK einschließlich Auflistung der Abfragen finden Sie unter:



<https://zseg.umg.eu/unsere-spezialzentren/zentrum-fuer-seltene-neurologische-erkrankungen-im-kindes-und-jugendalter-goettingen-gorare/das-esnek-konzept/>

Telefon: 0551 39-68086

E-Mail: [esnek@med.uni-goettingen.de](mailto:esnek@med.uni-goettingen.de)

## WEITERE INFORMATIONEN UND KONTAKT

Weitere Informationen über seltene kinderneurologische Erkrankungen und das Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen (ZSEG) erhalten Sie unter:

<https://zseg.umg.eu/>



### Kontakt

Sekretariat der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Telefon: 0551 39-67015

E-Mail: [kinderklinik@med.uni-goettingen.de](mailto:kinderklinik@med.uni-goettingen.de)



Zentrum für Seltene Erkrankungen  
Göttingen

Fotos: Klinik für Kinder- und Jugendmedizin / UMG

## ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN GÖTTINGEN (ZSEG)



## Spezialzentrum für seltene kinderneurologische Erkrankungen

Liebe Patientinnen und Patienten,  
liebe Eltern,  
liebe zuweisende Ärztinnen und Ärzte,

neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter sind insgesamt zwar häufig, aber in viele unterschiedliche, meist seltene Krankheitsbilder aufgefächert. Für Ärzt\*innen in der Praxis ist es daher oft schwierig, eine solche seltene Diagnose zu erkennen und die maßgeschneiderte Therapie in die Wege zu leiten.

Als Zentrum für seltene kinderneurologische Erkrankungen Göttingen (GoRare) sind wir Anlaufstelle für betroffene Kinder und Jugendliche, ihre Familien sowie für zuweisende Kolleginnen und Kollegen aus der Pädiatrie, Kinder- und Jugendpsychiatrie, Allgemeinmedizin und anderen Disziplinen.

Mit diesem Informationsblatt möchten wir Ihnen einen ersten Überblick über unser Zentrum für seltene kinderneurologische Erkrankungen geben.

Für Fragen und weiterführende Informationen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Ihr

PD Dr. Matthias Kettwig  
Sprecher des GoRare und  
Ärztlicher Leiter des  
Sozialpädiatrischen Zentrums



## WAS SIND KINDERNEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN?

**Das Nervensystem** besteht aus Gehirn, Rückenmark und den Nerven, die den ganzen Körper durchziehen.

- ➔ Es verarbeitet Sinneseindrücke, steuert Bewegungen und reguliert lebenswichtige Körperfunktionen.

Traditionell ist die Kinderneurologie auch für Muskelerkrankungen bei Kindern und Jugendlichen zuständig.

**Bei Kindern und Jugendlichen** befindet sich das Nervensystem noch in der Entwicklung.

- ➔ Es ist deshalb anfällig für Störungen und reagiert je nach Entwicklungsstand unterschiedlich.

**Kinderneurologische Erkrankungen** sind:

- oft genetisch bedingt
- meist seltene Erkrankungen: Sie betreffen weniger als 1 von 2.000 Menschen
- in der Summe betrachtet nicht selten – es gibt mehr als 8.000 unterschiedliche seltene Erkrankungen
- verlaufen unbehandelt oft schwerwiegend oder chronisch.

**Frühzeitige Diagnosen und spezialisierte Behandlungen** sind entscheidend für die bestmögliche Entwicklung der betroffenen Kinder und Jugendlichen.

## ÜBER DAS ZENTRUM FÜR SELTENE KINDER-NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN (GoRare)

**Das GoRare** ist eine spezialisierte Anlaufstelle für betroffene Kinder und Jugendliche, ihre Angehörigen und zuweisende Ärzt\*innen.

**Unser Behandlungsspektrum umfasst u. a.:**

- Angeborene Stoffwechselstörungen (z. B. mitochondriale, lysosomale, peroxisomale Defekte)
- Epilepsien
- Bewegungsstörungen
- Multiple Sklerose und andere chronisch-entzündliche Erkrankungen des Nervensystems

Die Versorgung dieser Patient\*innen erfolgt im Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ) der Kinderklinik der UMG. Unser interdisziplinäres Team vereint Fachärzt\*innen, Therapeut\*innen, Psycholog\*innen, Pflegekräfte und Sozialpädagog\*innen.

Die enge Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen Expert\*innen sichert den Zugang zu modernen Diagnoseverfahren, aktuellen Therapien und neuesten Forschungserkenntnissen.

- ➔ So können wir eine umfassende, individuelle Betreuung gewährleisten.

**Ziel der Therapie** ist, wenn möglich, die Heilung – zumindest aber Symptome zu lindern und die Entwicklung bestmöglich zu fördern.

