

Swiss Group for Inborn Errors of Metabolism (SGIEM)

M. Baumgartner, Zürich

Informationen aus dem pädiatrischen Spezialgebiet Stoffwechselkrankheiten

Fachorganisation

Swiss Group for Inborn Errors of Metabolism (SGIEM)

Präsident 2014

Brian Fowler, Basel und Zürich

Sekretärin 2014

Diana Ballhausen, Lausanne

Homepage

keine

Anzahl Titelträger

kein eigenständiger Titel, keine eigenständige Facharztprüfung

Anzahl Mitglieder

30

Spezialisierte Weiterbildung pädiatrische Stoffwechselmedizin

(Programm am Kinderspital Zürich, akkreditiert durch die European Academy of Paediatrics). Seit April 2013 1 Pädiater in Weiterbildung

Hauptaktivitäten 2014

- Jahrestagung der SGIEM erstmals gemeinsam mit der österreichischen Stoffwechselgruppe 1st Austrian-Swiss Metabolic Meeting, 16.–17. Januar in Zürich
- 46th EMG (European Metabolic Group) Conference, 15.–17. Mai in Zürich
- Koordination des Neugeborenen-Screenings für angeborene Stoffwechselkrankheiten inkl. Entwicklung von Konzepten zur Erweiterung des Neugeborenen-Screenings und deren Eingabe beim BAG:

Bewilligt vom BAG und seit 1. September 2014 Teil des Neugeborenen-Screenings: Glutarazidurie Typ 1 sowie Ahornsirupkrankheit

Eingereicht beim BAG am 18.11. als neue Zielkrankheit (gemeinsam mit Janine Reichenbach, Immunologie, Kispi Zü-

rich): Severe Combined Immune Deficiencies (SCID)

- Koordination der klinischen Versorgung von Patienten mit angeborenen Stoffwechselkrankheiten in Zusammenarbeit mit den pädiatrischen A- und B-Kliniken:
 - Metabolisches Netzwerk Südwest (Kordinator Lausanne)
 - Metabolisches Netzwerk Mitte (Kordinator Bern)
 - Metabolisches Netzwerk Nordost (Kordinator Zürich)
- Koordination des Angebots an Stoffwechselspezialanalytik an den Universitätsspitalern sowie Beantragung von Stoffwechselanalysen zur Aufnahme in die Analysenliste.
- Beantragung der Aufnahme von notifizierten diätetischen Lebensmitteln und von international anerkannten Medikamenten für die Behandlung von angeborenen Stoffwechselstörungen in die Spezialitätenliste (SL) bzw. die IV Geburtsgebrechenmedikamentenliste (GGML) und damit Gewährleistung der Kostenübernahme durch Krankenkasse und IV
- **Themenorientierte Untergruppe:**

Schweizerische Arbeitsgruppe für Lysosomale Speicherkrankheiten (SALS, Homepage: http://sals.ch/i6/sals/iSix_sals.cgi)

• Leitung von bzw. Mitarbeit in internationalen Gruppen zur Entwicklung von krankheitsspezifischen Guidelines für Diagnostik und Therapie:

Harnstoffzyklusstörungen: Leitung Prof. Johannes Häberle, Kinderspital Zürich

Methylmalonazidurie/Propionazidurie: Leitung Matthias Baumgartner, Kinderspital Zürich

Galaktosämie: Matthias Gautschi, Inselspital Bern als Vertreter der SGIEM

Remethylierungsstörungen (Homocystinurien mit Hypomethioninämie): Martina Huemer, Matthias Baumgartner, Kinderspital Zürich

PKU (DACH-Leitliniengruppe): Diana Ballhausen (Pädiater), CHUV Lausanne, Michel Hochuli (Internist), Unispital Zürich und Sandra Bollhalder (Ernährungsberaterin), Unispital Zürich als Vertreter der SGIEM