





ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_ final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

Klinik / Institut / Zentrum		Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf (ZSED)	
Geltungsbereiche		Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf	
Oberste Leitung:		Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek	
Zeitraum der Bewertung:		01.01.2024 bis 31.12.2024	
Managementbewertung		Datum:	16.07.2025
Beteiligte Bereiche:	ZSED	Beteiligte Ersteller:	Dagmar Wieczorek, Kai Demant, Herdit M. Schüler
Dokumentation:			

Kurzfassung:
<p>Das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) hat sich als Ansprechpartner und Koordinationsstelle für Patientinnen und Patienten mit komplexen und seltenen Krankheitsbildern weiter etabliert und erfüllt durch die Erstzertifizierung die festgelegten Qualitätsanforderungen. Das ZSED kommt durch seine Mitgliedschaften und Teilnahmen an regionalen und überregionalen Verbänden, Netzwerken und Arbeitsgruppen den besonderen Anforderungen und Aufgaben dieser Patientengruppe nach. Es ist das Ziel und Ansinnen des ZSED, die Lebens-, Versorgungs- und Betreuungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen (SE) wie auch von Menschen ohne Diagnose zu verbessern. Im Berichtszeitraum konnte durch den Ausbau und die Konsolidierung der bestehenden Versorgungsstrukturen, die Strukturierung der Fallführung und die Erweiterung der Zusammenarbeit mit den Typ B-Zentren – u.a. in Form des Angebots von insgesamt sieben Spezialsprechstunden - diesem Ziel wiederum nähergekommen werden. Die Erfassung Seltener Erkrankungen anhand der Alpha-ID-SE und Orphanet-Kennnummer zur Sichtbarmachung in der Versorgungsleistung ist im Berichtszeitraum erfolgreich etabliert worden. 2024 konnte auch die bestehende Zusammenarbeit mit der regionalen Selbsthilfe durch eine gemeinsame Veranstaltung anlässlich des Tages der SE wie auch durch die aktive Einbindung der Selbsthilfegruppe in die Lehre intensiviert werden. Um das Bewusstseins für Menschen mit SE und ihre besonderen Bedürfnisse auch bei den angehenden Ärztinnen und Ärzten möglichst früh zu wecken und diese für alle Belange dieser besonderen Patientengruppe zu sensibilisieren, organisierte bzw. beteiligte sich das ZSED an Fortbildungsprogrammen für Medizinstudierende wie auch für ärztliche Kolleginnen und Kollegen – zum einen im Rahmen der Lehre am Universitätsklinikums Düsseldorf und zum anderen durch die standortübergreifenden „Masterclass“ der NRW-Zentren für SE. Anlässlich des Tags der Seltenen Erkrankungen am 29. Februar 2024 organisierte das ZSED eine Fortbildungsveranstaltung mit dem Schwerpunkt ‚Blut‘, mit Vorträgen zu den Themen Immundefekte, Kollagenosen, Autoinflammation, Hämoglobinopathien, metabolische Erkrankungen und spezielle Krebsprädispositionen.</p>

Unterschriften	Datum
 Ersteller: Dr. H. M. Schüler	Erstellung des Qualitätsberichts 16.07.2025

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_ final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

Unterschriften	Datum
 Sprecherin des ZSED Prof. Dr. D. Wieczorek	Freigabe des Qualitätsberichts 16.07.2025


1. Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED; Anlagen 1 und 2) versteht sich als Ansprechpartner und Koordinationsstelle für Patientinnen und Patienten mit komplexen und seltenen Krankheitsbildern und erfüllt durch die erfolgreiche Erstzertifizierung die festgelegten Qualitätsanforderungen. Ziele des ZSED sind, in enger Zusammenarbeit mit den verschiedenen Fachkompetenzen der Typ B-Zentren, den Betroffenen – mit Blick auf deren besondere Bedürfnisse – eine frühzeitige Diagnosestellung und eine fundierte sowie zielgerichtete medizinische Betreuung zu bieten. Dafür dienen u. a. der weitere Ausbau der interdisziplinären Versorgungsstrukturen, z.B. durch Spezialsprechstunden, und auch die Implementierung innovativer Technologien wie der Genomsequenzierung, die haben das Potenzial haben, Diagnosen frühzeitig zu stellen und zu präzisieren, wirksame Therapien zu entwickeln und zu personalisieren wie auch Krankheitsverläufe besser zu verstehen.

Nach dem Ausscheiden der langjährig (seit Oktober 2019) für das ZSED arbeitenden ärztlichen Lotsin, Frau Dr. Dr. Alena Welters (Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin) Ende März 2024 konnte im August (19.08.2024) die Stelle des ärztlichen Lotsen mit Herrn Dr. Kai Demant (Facharzt für Innere Medizin, Zusatzbezeichnung Internistische Intensivmedizin) neu besetzt werden. Im Berichtszeitraum ist die Anzahl von zunächst 18 Krankheitsgruppen-spezifischen Fachzentren (Typ B-Zentren) durch das Ausscheiden des Zentrums für seltene neurochirurgische Erkrankungen - aufgrund der Amtsabtretung der Klinik- und Typ B-Zentrumsleitung - auf 17 zurückgegangen. Grundsätzlich steht allen Kliniken und Instituten des Universitätsklinikums Düsseldorf (Anlage 1), die in die Versorgung und Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Seltener Erkrankung (SE) eingebunden sind, eine Mitgliedschaft im ZSED offen. Das Versorgungsangebot wird durch sieben interdisziplinäre Spezialsprechstunden für ambulante und stationäre Patientinnen und Patienten, an denen Vertreter der integrierten krankheitsspezifischen Typ B-Zentren beteiligten sind, erfolgreich ergänzt und erfährt eine steigende Nachfrage. Die gesamte Organisationsstruktur des ZSED – inklusive der Typ B-Zentren, der Spezialsprechstunden sowie der Mitgliedschaften in nationalen und europäischen Referenznetzwerken – können der Anlage entnommen werden (Anlage 2). In der Anlage findet sich zudem die tabellarische Aufstellung der integrierten Fachzentren (Typ B-Zentren; Anlage 3) des ZSED.

Die zentralen Aufgaben des ZSED bestehen in

- der Organisation des Erstkontaktes
- der Durchführung von strukturierten Fallführungen von Patientinnen und Patienten mit gesicherter Diagnose einer SE wie auch mit unklarer Diagnose
- der Weiterleitung an andere Typ A-Zentren und an die Typ B-Zentren des ZSED

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

- der Nachverfolgung wie auch
- der Nachbetreuung bei weiterhin unklarer Diagnose sowie
- der Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen und -organisationen.

Im Berichtszeitraum wurden am Standort des Zentrums insgesamt 18219 Patientinnen und Patienten mit der Diagnose einer SE stationär behandelt.


Das ZSED war 2024 im Rahmen des Lehrangebots des UKD an Lehre und Forschung zu Seltene Erkrankungen vielfältig beteiligt (Anlagen 4). Zudem wurde die Organisation und Ausrichtung des Wahlfaches „Zebras und Kolibris in der Medizin - Seltene Erkrankungen“ am UKD (Anlagen 4, SoSe 2024 und WiSe 2024/25) durchgeführt und die NRW-weiten „Masterclass Rare Diseases“ mitgestaltet. Diese standortübergreifende Veranstaltung richtet sich an Studierende der Medizin aller sieben NRW-Zentren für Seltene Erkrankungen. 2024 hatte die Masterclass in Form zweier Fachsymposien ein neues Format („Mini-Masterclass“) angenommen, wobei das Symposium „Zebras und Kolibris 4“ das Nervensystem in den Fokus nahm und sich neben den Medizinstudierenden zudem an ärztliche Kolleginnen und Kollegen, an Betroffene und deren Angehörige wandte (Anlage 5).

Das Ziel und Anliegen des ZSED ist es, die Bevölkerung und Ärzteschaft für Seltene Erkrankungen zu sensibilisieren und die Aufmerksamkeit auf Menschen mit Seltene Erkrankungen zu lenken. Im Berichtszeitraum wurde anlässlich des Rare Disease Day – wie jedes Jahr am letzten Februartag und somit an einem 29. Februar – eine Fortbildungsveranstaltung für Ärztinnen und Ärzte, medizinisches Fachpersonal, Betroffene und Angehörige ausgerichtet. Im Mittelpunkt standen unter anderem seltene hämatologische, immunologische, rheumatologische und metabolische Erkrankungen wie aber auch genetisch bedingte Krebsprädispositionen des blutbildenden Systems.

Aufgrund der Verbundenheit wie auch wegen des Ansinnens, den Betroffenen und ihren Angehörigen ein Forum wie auch die Möglichkeit für eine intensive Begegnung und einen Informationsaustausch zu geben, organisierte das ZSED 2024 anlässlich des Tages der Seltene Erkrankungen in enger Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe die Veranstaltung „Gemischt und laut – Gemeinsam Lachen mit den „Seltene“ - unterstützt und begleitet durch eine Clown- und Zaubershow und eine Musiktherapeutin. (Gemeinsame Veranstaltung des Zentrums für seltene Erkrankungen Düsseldorf und des Düsseldorfer Netzwerks für Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen „gemischte Tüte“, 02.03.2024; Anlage 6).

Die Strukturen, Aktivitäten, Arbeitsweisen und übergeordneten Ziele des ZSED für die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit SE wie auch mit unklarer Diagnose, sowie Konzepte zu Diagnostik, Therapie, Forschung und Lehre können der Geschäftsordnung (mit Geltung ab dem 30.03.2023) des ZSED entnommen werden.

Der Vorstand des ZSED setzt sich aus den Direktoren der beteiligten Kliniken oder Institute zusammen. Frau Prof. Dr. Dagmar Wieczorek, Direktorin des Instituts für Humangenetik, - für weitere drei Jahre gewählt – ist bis August 2026 Sprecherin des ZSED. Herr Prof. Dr. A. Borkhardt, Direktor der Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie ist für denselben Zeitraum zum stellvertretenden ZSED-Sprecher gewählt worden. Die Position des ärztlichen Lotsen hat ab August 2024 Herr Dr. Kai Demant übernommen.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_ final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

Das ZSED ist seit 2017 Mitglied des durch das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes Nordrhein-Westfalen (MAGS NRW) geförderten **Netzwerks NRW-ZSE**, dem alle sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen angehören. Über das Typ B-Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen (eingebunden in das Institut für Humangenetik) sowie das Typ B-Zentrum für Kollagenosen (eingebunden in die Poliklinik und den Funktionsbereich für Rheumatologie), bestehen Mitgliedschaften an zwei europäischen Referenznetzwerken (**ERN ITHACA** und **ERN ReCONNET**). Darüber hinaus sind fünf weitere Fachzentren des ZSED (Typ B-Zentren) in krankheitsspezifischen ERNs aufgenommen worden. 2023 waren somit insgesamt sieben fachspezifische Behandlungszentren des ZSED Teil von europäischen Referenznetzwerken (**ERN ITHACA, ERN ReCONNET, MetabERN, Endo-ERN, ERN PaedCan, eUROGEN** und **ERN-EYE**).


Eine nationale Vernetzung besteht über das bundesweite wissenschaftlich-fachliche Netzwerk **dITHACA-Spleißosomopathien/Ribosomopathien**, dem 6 Typ B-Zentren anderer Krankenhäuser angehören.

Wie in den Jahren zuvor hat sich das ZSED auch im Berichtszeitraum an folgenden nationalen und internationalen Netzwerken und Arbeitsgemeinschaften zu Seltenen Erkrankungen beteiligt:

- NRW-ZSE (s. auch 3.4.)
- Arbeitsgruppe Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE) (s. auch 3.4.)
- NAMSE Netz e.V
- Deutsches Referenznetzwerk dITHACA - Spleißosomopathien/Ribosomopathien
- Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE)
- o. genannte europäische Referenznetzwerke (ERNs).

2. Zugangswege und Möglichkeiten der Kontaktaufnahme

Das Typ A-Zentrum dient als erste Anlaufstelle für Patientinnen und Patienten mit SE sowie für Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine SE. Darüber hinaus erreichen das Typ A-Zentrum zahlreiche Anfragen von niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten, Krankenhäusern sowie von anderen Zentren für SE. Die initiale Kontaktaufnahme ist postalisch, per E- Mail (zse@med.uni-duesseldorf.de), FAX oder telefonisch möglich. Alle relevanten Informationen – für Patientinnen und Patienten sowie für Ärztinnen und Ärzte – wie auch die für eine Vorstellung am Typ A-Zentrum notwendigen Formulare (Anfragebögen) finden sich auf der Website des ZSED. Hier sind zudem die Ansprechpartner des ZSED namentlich aufgeführt und die Kontaktmöglichkeiten beschrieben. Die Patienten-Anfragebögen sowie die ärztlichen Anfragebögen für Patientinnen und Patienten mit und ohne Diagnose finden sich frei zugänglich als PDF zum Download. In einem verständlichen Fließtext wird das genaue Vorgehen zur Vorstellung am ZSED umfänglich erläutert. Auf der Website finden sich zudem detaillierte Informationen zu den **Spezialsprechstunden des ZSED** einschließlich der jeweiligen Zugangswege bzw. Vorgehensweisen für eine Kontaktaufnahme. Jedes Typ B-Zentrum gibt einen Überblick über die jeweiligen Behandlungsschwerpunkte, Kontaktdaten, Sprechzeiten und Selbsthilfegruppen. Durch eine gesonderte Registerkarte (Reiter) wird auf das **Netzwerk NRW-ZSE** verwiesen, auf dessen Internetauftritt man per eingepflegtem Link gelangen kann. Aktuelle Termine, die die Außendarstellung des Zentrums und den wissenschaftlichen Austausch betreffen, sind ebenfalls auf der Internetseite zu finden. Die Außendarstellung des ZSED erfolgt – gemäß den Empfehlungen des ‚Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen‘ (NAMSE) sowie den Zentrums-Regelungen des G-BA – über den Versorgungsatlas für

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

Menschen mit Seltenen Erkrankungen (**SE-Atlas**) sowie über das Portal für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs (**Orpha.net**). In Fällen mit bereits diagnostizierter oder vermuteter SE, für die am Standort des ZSED keine Expertise vorliegen, erfolgt eine Weiterleitung an ein anderes Typ A-Zentrum mit entsprechenden Betreuungskapazitäten. Das ZSED ist hierfür innerhalb NRWs, national sowie international sehr gut vernetzt.

3. Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben nach den Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten (Zentrums-Regelungen)

Im Berichtszeitraum 2024 konnte das ZSED Fortschritte im Hinblick auf die Weiterentwicklung des ZSED und seiner besonderen Aufgabenwahrnehmung erzielen. Die Erfüllung der im Berichtszeitraum erbrachten besonderen Aufgaben gemäß der Zentrums-Regelungen des G-BA kann den nachfolgend aufgeführten Punkten entnommen werden.

3.1. Interdisziplinäre Fallkonferenzen und Unterstützung anderer Leistungserbringer (Besondere Aufgaben §2 Nr. 1, 3 und 5)


Am ZSED werden alle Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose in einer einmal im Monat stattfindenden **interdisziplinären Fallkonferenz** mit Vertretern der integrierten, krankheitsspezifischen Typ B-Zentren ausführlich erörtert. Die Abläufe im Zusammenhang mit Vorbereitung, Organisation, Durchführung und Nachbereitung sind in Verfahrensanweisungen verschriftlicht und werden fortlaufend angepasst und optimiert. Patientinnen und Patienten, die ihre Krankengeschichte hinsichtlich des Vorliegens einer SE prüfen lassen möchten, erhalten sie eine standardisierte Anforderung hinsichtlich der erforderlichen und einzureichenden Unterlagen. Patientinnen und Patienten, die dieser Aufforderung nachkommen und weitgehend vollständige Dokumente zur Verfügung stellen, werden in der Datenbank für unklare Diagnosen erfasst.

Diese Patientinnen und Patienten sind in den interdisziplinären Fallkonferenzen des ZSED besprochen worden und haben einen Abschlussbericht in patientengerechter Sprache mit entsprechenden Informationen zur Einordnung des Krankheitsbildes sowie Empfehlungen für die weitere Behandlung und Betreuung erhalten.

Neben den interdisziplinären Fallkonferenzen werden am ZSED unter Beteiligung von Vertretern der integrierten Typ B-Zentren sieben **interdisziplinäre Spezialsprechstunden** für ambulante und stationäre Patientinnen und Patienten geführt. Die Spezialsprechstunden samt den Informationen zu den Bedingungen der Kontaktaufnahme sind der Website des ZSED sowie den Seiten des SE-Atlas zu entnehmen. Durch separate Verfahrensanweisungen sind die Abläufe hinsichtlich Kontaktmöglichkeit, Koordination eines Vorstellungstermins und Protokollierung der Sprechstunden festgelegt.

Folgende **Spezialsprechstunden** (sieben) wurden am ZSED im Berichtszeitraum angeboten:

- Neurometabolisch-humangenetische Spezialsprechstunde

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

- Spezialsprechstunde für angeborene Skeletterkrankungen
- Spezialsprechstunde für kraniofaziale Fehlbildungen
- Neurogenetische Spezialsprechstunde
- Spezialsprechstunde für genetisch bedingte Erkrankungen der Zahnhartsubstanz
- Spezialsprechstunde für genetisch bedingte Augenerkrankungen
- Spezialsprechstunde für seltene Knochenstoffwechselerkrankungen

Im Jahr 2024 wurden 184 Patientinnen und Patienten in den Spezialsprechstunden des ZSED untersucht und behandelt.

Das ZSED bietet darüber hinaus auf Anfrage **Beratungsleistungen für externe Kliniken** und spezialisierte Reha-Einrichtungen an. Dieses Angebot wird auf der Website des ZSED explizit beworben. Zur Durchführung digitaler Fallkonferenzen kann am ZSED datenschutzkonform das Tool **BigBlueButton** verwendet werden. Im Rahmen der Fallkonferenzen werden durch die Fachexperten der Behandlungszentren Handlungsempfehlungen ausgesprochen. Bei Bedarf erfolgt zwecks weitergehender Diagnostik und Versorgung die Vermittlung an ein krankheitsspezifisches Behandlungszentrum innerhalb des ZSED oder der Verweis auf ein anderes, möglichst wohnortsnahes ZSE bzw. fachspezifisches Behandlungszentrum sowie gegebenenfalls der Verweis auf vorhandene Selbsthilfegruppen mit der Angabe von Kontaktdaten. Durch die Erweiterung des Angebots interdisziplinärer Fallkonferenzen für externe Krankenhäuser und der Bereitstellung von Fachexpertise für andere stationäre Leistungserbringer ist es dem ZSED gelungen, seiner **Mentorenfunktion** nachzukommen.


3.2. Zentrumsbezogene Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen, Öffentlichkeitsarbeit und Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe (*Besondere Aufgaben §2 Nr. 2, 8 und 10*)

Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene werden in Zusammenarbeit mit den integrierten Fachzentren ausgerichtet. Das ZSED ist aktiv an der NRW-Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (**NRW-FAKSE**), einer Initiative aller Partner des Netzwerks NRW-ZSE, beteiligt. Die Akademie richtet sich einerseits an Studierende der Medizin wie auch an niedergelassene Ärztinnen und Ärzte. Ziel ist es, Akteure des Gesundheitswesens für SE zu sensibilisieren, ausgewählte Erkrankungsgruppen vorzustellen und darüber hinaus die sektorenübergreifende Zusammenarbeit zu verbessern. Im Rahmen der NRW-FAKSE (NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen) wurden im November 2024 zwei Symposien zur Gewährung und Vertiefung von Einblicken in die „Welt der Seltenen Erkrankungen“ veranstaltet: Am 13.11.2024 als virtuelle Fortbildungsveranstaltung und am 20.11.2024 – ebenfalls virtuell – „Kolibris und Zebras 4 - Fälle seltener Erkrankungen - das Nervensystem im Fokus“ (Anlage 5).

Das ZSED beteiligt sich zudem aktiv an der Lehre und der medizinischen Ausbildung am Standort und hat die Seltenen Erkrankungen über das **Wahlfach (Q2) „Seltene Erkrankungen“** (Anlagen 4) im Curriculum für die medizinische Ausbildung abgebildet. Im Rahmen des Wahlfachs erhalten die Studierenden Einblicke in die Arbeit der Typ B-Zentren und werden hinsichtlich der in den B-Zentren adressierten SE geschult.

Ziele sind:

- die Besonderheiten der SE hinsichtlich Beschwerdebild, Pathophysiologie, Diagnostik, Therapie und Versorgung kennenzulernen.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_ final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		


- die Steigerung von Wissen und Sensibilisierung in der Patientenversorgung mit Hervorhebung seltener Krankheiten in der Differentialdiagnostik
- Informationsquellen zu SE kennenzulernen
- Methoden der Informationsbeschaffung wie online Recherche, Tools und Datenbanken zu beherrschen
- Hervorhebung der Relevanz seltener Krankheiten für das Verständnis von Krankheitsmechanismen
- Gesundheitspolitische und sozialrechtliche Aspekte seltener Krankheiten kennenzulernen
- Ausbildung von Persönlichkeiten, die Verantwortung übernehmen

Die Veranstaltungen im Rahmen des Wahlfachs beinhalten Patientenvorstellungen, Unterricht am Krankenbett, Informationen zu Krankheitsbildern, Diagnosefindungsstrategien und Seminare. Im Berichtszeitraum wurde das Wahlfach sowohl für das Sommersemester 2024 wie auch das Wintersemester 2024/25 angeboten.

Zentrumsbezogene Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen	
Typ B-Zentrum	Veranstaltung
Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD)	Kinderdiabetologie
Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD)	Kinderendokrinologie
Klinische Genommedizin/ Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen	Fortbildung angeborene Skeletterkrankungen der genomischen Medizin
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen	DYSTRACT - Deutsches Dystonie Register
Zentrum für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen	Düsseldorfer Hornhauttag
Zentrum für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen	Okuloplastisches Online-Symposium
Zentrum für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen	Präparierkurs Okuloplastische Chirurgie - Meisterkurs
Zentrum für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen	„RhEinblicke“
Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter	Stoffwechselsymposium der ASIM
Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI)	Fortbildung mit Patientenorganisation DSAI
Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT)	Düsseldorfer Symposium für Kinder- und Jugendrheumatologie

Ein weiterer Schwerpunkt im Berichtszeitraum lag auf der **Öffentlichkeitsarbeit** und der **Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe**.

Anlässlich des Tages der SE, der 2024 tatsächlich auf einen 29. Februar fiel, wurde am Standort des Zentrums die **Aktion „GEMISCHT UND BUNT - Gemeinsam lachen mit den „Seltene“** im intensiven Austausch mit dem Netzwerk „Gemischte Tüte“ von und für Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen organisiert und

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_ final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

durchgeführt. Auch wurde mit dem Ansinnen, Menschen mit SE zur besseren Sichtbarkeit in der öffentlichen Wahrnehmung zu verhelfen, auf dem Gelände des Universitätsklinikums Düsseldorf wiederum der Schriftzug „Rare Disease Day“ aufgestellt und in den Farben der Seltenen Erkrankungen (blau, pink, lila und grün) illuminiert. Die enge Verbundenheit mit der Selbsthilfe führte auch 2024 zur aktiven Teilnahme von Vertreterinnen und Vertretern verschiedene Betroffenengruppen und Einzelpersonen an der studentischen Lehre und deren Mitgestaltung von Vorlesungen. Die **zentrumseigene Website**, die Darstellung des ZSED im Versorgungsatlas für Menschen mit SE (SE-Atlas) sowie die ‚orphanet‘-Datenbank erfuhren auch 2024 eine fortlaufende Aktualisierung.


Am ZSED besteht insbesondere auch durch regelmäßige und intensive Aktivitäten der Typ B-Zentren eine enge Zusammenarbeit mit verschiedenen krankheitsübergreifenden und krankheitsspezifischen Selbsthilfeorganisationen, die auf der Internetseite des ZSED namentlich genannt werden und verlinkt sind. Die Sprecherin, Frau Prof. Wieczorek, ist Mitglied im wissenschaftlichen Beirat der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) und beteiligt sich darüber hinaus aktiv an dem mehrtägigen Jahrestreffen der Familieninitiative Goldenhar-Syndrom – vom 09. bis 12.05.2024.

3.3. Umsetzung qualitätsverbessernder Maßnahmen (*Besondere Aufgaben §2 Nr. 4*)

Das Qualitätsmanagementsystem des ZSED ist eingebunden in das Qualitätsmanagementsystem des Universitätsklinikums Düsseldorf, vertreten durch die Stabsstelle Qualitätsmanagement und Patientensicherheit, und an den übergeordneten Qualitätszielen des Gesamtklinikums ausgerichtet. Dies betrifft z.B. die Dokumentenlenkung, das Beschwerde- und Fehlermanagement sowie das Verfassen eines öffentlich zugänglichen Qualitätsberichtes. Dokumentierte Informationen des ZSED werden gelenkt und sind als Kopie für alle Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter des ZSED auf einem zentralen, geschützten Ordner zur Übersicht hinterlegt. 2023 wurde die Verlagerung der Dokumentenlenkung in das QM-Managementsystem roXtra begonnen und umgesetzt, welches am Universitätsklinikum Düsseldorf Verwendung findet. Beschwerden sowie prozessrelevante Fehler und Maßnahmen werden im Maßnahmenplan erfasst und ebenfalls zentral hinterlegt. Im Berichtszeitraum wurden am ZSED unter Verwendung eines Minimaldatensatzes auf Grundlage des BMG-Projekt OSSE - Open Source Registersystem für SE, pseudonymisierter Datenbanken, separat für Patientinnen und Patienten mit gesicherter Diagnose einer SE bzw. unklarer Diagnose implementiert. Die Datenbanken erhalten zahlreiche „Zeitstempel“ und weitere Felder, die der Klärung von Fragestellungen oder auch der Einhaltung von Zeitintervallen dienen.

Alle relevanten Kernprozesse des Typ A Zentrums sind in Form von Verfahrensweisungen beschrieben. Folgende Verfahrensweisungen wurden im Berichtszeitraum geprüft bzw. teils aktualisiert.

- VA_Beschwerdemanagement
- VA_Fallkonferenzen
- VA_Lotsentätigkeit
- VA_Abschlussbericht
- VA_Interdisziplinäre Spezialsprechstunden
- VA_psychosoziale Versorgung
- VA_Lagerung und Verwaltung von Biomaterialien

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

- VA_Protokoll Exom-Diagnostik

Zuständig für das QM-Management am ZSED ist – mit Unterstützung des ärztlichen Lotsen – die wissenschaftliche Koordinatorin. Die Stabsstelle Qualitätsmanagement und Patientensicherheit des Universitätsklinikums Düsseldorf steht bei formalen und inhaltlichen Fragen zur Verfügung.

3.4. Vorhaltung eines Koordinators und eines ärztlichen Lotsen (*Besondere Aufgaben §2 Nr. 7*)


Die Koordination des Typ A-Zentrums erfolgt durch eine wissenschaftliche (nicht-ärztliche) Koordinatorin sowie einen ärztlichen Lotsen. Die Stelle der nicht-ärztlichen Koordinatorin ist am 16.01.2023 mit Frau Dr. rer. nat. Herdit M. Schüler, Diplombiologin, Fachhumangenetikerin und Genetische Fachberaterin (Genetic Counsellor, M.Sc.), besetzt worden. Die Position des ärztlichen Lotsen wurde am 19.08.2024 – nach Ausscheiden von Frau Dr. Dr. Alena Welters, Fachärztin für Kinder und Jugendmedizin, zum 01.04.2024 – mit Herrn Dr. Kai Demant, Facharzt für Innere Medizin, neubesetzt. Die Lotsentätigkeit hinsichtlich Organisation des Erstkontaktes, strukturierter Weitervermittlung von Patientinnen und Patienten mit gesicherter Diagnose einer SE bzw. koordinierte Betreuung von Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose, Verfassen eines standardisierten Abschlussberichts und strukturierter Nachverfolgung sind in der VA Lotsentätigkeit verschriftlicht. Darüber hinaus übernehmen die Koordinatorin sowie der ärztliche Lotse des ZSED die Koordination zwischen den Fachzentren (Typ B-Zentren) des ZSED wie auch zu anderen Referenzzentren (Typ A-Zentren) und Fachzentren (Typ B-Zentren) anderer ZSE.

3.5. Register (*Besondere Aufgaben §2 Nr. 6*)


Am Standort des Universitätsklinikums Düsseldorf werden in den Fachzentren (Typ B-Zentren) des ZSED krankheitsgruppenspezifische Register geführt. Beispielhaft zu nennen sind die Register ADOReg (inkl. NIS, NICO, TRIM), DYSTRACT (Deutsches Dystonie Register) und das deutsche Diabetes-Register DPV. Bei den Registern handelt es sich um wissenschaftliche Register u.a. zur Versorgungsforschung in der Dermatoonkologie (Arbeitsgemeinschaft Dermatologische Onkologie (ADO)), um das deutschlandweite Register REGSA für Patienten mit gynäkologischen Sarkomen, das ESID (European Society for Immunodeficiencies) Register bzw. das PID-NET Register für Patienten mit angeborenen Störungen des Immunsystems sowie das MITONET Register für Patienten mit Mitochondriopathien. Das Zentrum für seltene Erkrankungen der Hornhaut und der Augenoberfläche, angesiedelt an der Klinik für Augenheilkunde, ist an der Führung des nationalen Registers für mykotische Keratitiden beteiligt, an dem bundesweit mehr als 20 Universitätskliniken mitwirken (<https://www.pilzkeratitis.de>). Die Leitung der klinischen Datensammlung erfolgt durch das „Deutsche Pilz-Keratitis-Register“, welches an der Klinik für Augenheilkunde des UKD geführt wird. Darüber hinaus befinden sich krankheitsgruppenspezifische Register in den spezifischen ERNs im Aufbau, an denen sich die Fachzentren des ZSED aktiv beteiligen werden.

Registererstellung, -führung für Seltene Erkrankungen, die im Zentrum betreut werden


Universitätsklinikum Düsseldorf Anstalt des öffentlichen Rechts - Sitz Düsseldorf Moorenstr. 5; 40225 Düsseldorf	Version 01	Seite 9 von 15
--	------------	----------------

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_ final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

Typ B-Zentrum	Zentrumsspezifisches Register
Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD)	DPV - Diabetes-Registers -
Klinische Genommedizin/ Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen	ILIAD (International library of intellectual disability and anomalies of Development Internationales; Register des ERN-ITHACA)
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen	DYSTRACT - Deutsches Dystonie Register
	Wilson Register (Beobachtungsregister zur Standardbehandlung bei Morbus Wilson)
Zentrum für seltene Erkrankungen der Haut	European EPP Disease Registry – EEDR (Europäisches Register zur Erfassung der Erythropoetischen Protoporphyrurie)
Zentrum für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen	Deutsches okuläres Schleimhautpemphigoid Register (Deutsches Register zur Erfassung des seltenen und schwerwiegenden autoimmunen Krankheitsbildes)
Zentrum für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen	Deutsches Pilzkeratitis Register – Keratomykosen (Nationales Register zur Erfassung aller Fälle der seltenen, schwerwiegenden Augeninfektion - mykotische Keratitis)
Zentrum für Kollagenosen	Nationale Kerndokumentation des DRFZ (Register zur Erfassung von gesundheitsbezogener Lebensqualität und Krankheitslast/-folgen bei Patienten mit Kollagenosen / Rheuma)
Zentrum für Kollagenosen	Rhekiss (Nationales Register zu Schwangerschaft bei Rheumaerkrankungen)
Zentrum für Kollagenosen	„RHINEVIT“ Biobank und Register (Rekrutierung von Biomaterial und Daten von Rheumapatienten)
Zentrum für Kollagenosen	TogethERN ReCONNET (Europäische Register des ERN RECONNET zur Erfassung von seltenen und komplexen Bindegewebs- und Muskel-Skelett-Erkrankungen)
Zentrum für Kollagenosen	LULA Lupus Langzeitregister (Register zur Erfassung und Versorgung von SLE-Patienten - Systemischer Lupus erythematodes)

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter	ICGG-Register (Internationales Register für Patienten mit Gaucher-Syndrom)
Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter	GOS-Register (Internationales, Langzeitbeobachtendes Register für Patienten mit bestätigter Diagnose eines Morbus Gaucher)
Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen und mitochondriale Erkrankungen	MITONET (Register für Patienten mit Mitochondriopathien)
Zentrum für seltene genitale Erkrankungen und Tumore	REGSA (Register für Patienten mit gynäkologischen Sarkomen)
Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI)	ESID Register (Europäische Datenbank der European Society for Immunodeficiencies)
Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI)	SCID-SZT (Deutsches Register zur Erfassung von Kindern mit schwerem kombiniertem Immundefekt)
Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI)	HLH-Registry (Internationales Register zur Erfassung von Patientinnen und Patienten mit hämophagozytischer Lymphohistiozytose - HLH)
Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI)	P-CID (Europäisches Register zur Erfassung von Patientinnen und Patienten mit profound combined immunodeficiency)
Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI)	PID-NET (Register für Patienten mit angeborenen Störungen des Immunsystems)
Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI)	PRST (Pädiatrisches Register für Stammzelltransplantation; deutschsprachiges Register zur Datenerfassung allogener Stammzelltransplantationen bei Kindern und Jugendlichen)
Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT)	Biker (Biologika-Register in der Kinder- und Jugendrheumatologie)
Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT)	Kinderkerndokumentation (deutschsprachiges epidemiologisches Register zur Erfassung kinder-rheumatologischer Krankheitsbilder)
Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT)	Pro-Kind (Datenregister zur medizinischen Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit muskuloskelettaler Erkrankung)
Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT)	Reliance (Datenregister zur Langzeiteffektivität und Sicherheit der Substanz Canakinumab bei periodischen Fiebersyndromen)


ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

3.6. Transition (Besondere Aufgaben §2 Nr. 9)

In einer eigenen Verfahrensweisung der Klinik für Allgemeinen Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie sind die Grundregeln zur Planung und Umsetzung einer erfolgreichen Transition beim Übergang in die Erwachsenenmedizin definiert. Die dargestellten Inhalte sind dem Berliner Transitionsprogramm entnommen. Die Patientenfragebögen dienen als Grundlage für ein strukturiertes Arztgespräch im Rahmen der Vorbereitung auf die Transition. Das Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter unterhält mit spezialisierten KinderärztInnen der Klinik für Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie am UKD über die dort eingerichtete Transitionssprechstunde eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit. Somit sind die fachlichen und strukturellen Voraussetzungen geschaffen worden, um Patienten mit angeborenen Stoffwechseldefekten jeden Lebensalters medizinisch umfassend behandeln zu können.

4. Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen


Es bestehen zahlreiche nationale und internationale Vernetzungen, die sich auch in den Publikationen der einzelnen Typ B-Zentren widerspiegeln. Überregional und international findet ein Austausch mit weiteren Fachexperten über diverse Qualitätszirkel-Treffen sowie über Mitgliedschaften in Europäischen Referenznetzwerken (ERNs) statt. Vertreter des Zentrums für Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen (angesiedelt am Institut für Humangenetik) nehmen regelmäßig an den **NGS-Qualitätszirkel-Treffen** teil (26.02.2024, Leipzig und 23.09.2024, Magdeburg). Hierbei handelt es sich um zweimal jährlich stattfindende, einrichtungsübergreifende, der Qualitätssicherung und dem Austausch dienende Treffen zwischen dem Institut für Humangenetik, Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen des Universitätsklinikums Düsseldorf, dem Institut für Humangenetik & Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen des Universitätsklinikums Leipzig, dem Zentrum für seltene genetische Störungen der körperlichen und geistigen Entwicklung der Otto von Guericke Universität Magdeburg, dem Zentrum für ungeklärte, angeborene Syndrome der Universitätsmedizin Göttingen, dem Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Essen und dem Institut für Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover. Darüber hinaus sind die fachspezifischen Behandlungszentren (Typ B-Zentren) des ZSED insgesamt **sieben europäischen Referenznetzwerken** vertreten (**ERN ITHACA, MetabERN, ERN ReCONNET, EUSTAR, Endo-ERN, ERN PaedCan und ERN-EYE**). Das ZSED koordiniert das bundesweite wissenschaftliche Netzwerk dITHACA-Spleißosomopathien/Ribosomopathien, dem sechs Typ B-Zentren anderer Krankenhäuser angehören. Im Rahmen dieses Netzwerks wird eine Vereinheitlichung der Behandlung von Patientinnen und Patienten mit Spleißosomopathien/Ribosomopathien durch die Erstellung von Leitlinien, in Kooperation mit dem Europäischen Referenznetzwerk ITHACA angestrebt. Hierzu besteht ein regelmäßiger Austausch mit dem ERN ITHACA coordination team.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_ final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

Netzwerke – europäische, nationale zu Seltene Erkrankungen, an denen das ZSED beteiligt ist	
Typ B-Zentrum	Netzwerk
Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen	ERN on congenital malformations and rare intellectual disability - ERN ITHACA
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen	German Network for Research on Autoimmune Encephalitis - GENERATE
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen	MetabERN
Zentrum für Kollagenosen	Europäischen Referenznetzwerk für Kollagenosen - ERN ReCONNET
Zentrum für Kollagenosen	EUropean Scleroderma Trials and Research - EUSTAR
Zentrum für Kollagenosen	Deutsches Netzwerk für Systemische Sklerodermie - DNSS
Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD)	Endo-ERN
Zentrum für Tumorsuszeptibilität im Kindesalter (ZTSK)	ERN PaedCan
Zentrum für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen	ERN-EYE

Die Koordinatorin sowie der ärztliche Lotse des ZSED standen und stehen in sehr regelmäßigem und engem Austausch mit anderen Referenzzentren (Typ A-Zentren) und anderen Fachzentren (Typ B-Zentren). Die Koordinatorin und die ärztlichen Lotsen beteiligten sich aktiv an den **Lotsentreffen**, die im Berichtszeitraum am 26.01.2024, 31.05.2024, 23.08.2024 und 14.11.2024 stattfanden sowie an der einmal jährlich stattfindenden **Lotsenschulung** („verNetz“: 14./15.11.2024 - Hybridveranstaltung (Magdeburg)). Diese Veranstaltungen fungieren als deutschlandweites Forum für den Austausch unter den LotsInnen und KoordinatorInnen der Zentren für Seltene Erkrankungen. Zusätzlich zu den oben genannten Kooperationen ist das ZSED Mitglied des Netzwerks ‚NRW-ZSE‘, deren sieben Mitglieder sich in den regelmäßigen online- oder Präsenz-Qualitätszirkel-Treffen über die aktuellen Entwicklungen in den Zentren austauschen und verständigen: Der erste **NRW-ZSE Qualitätszirkel 2024** am 06.03.2024 wurde als Präsenzveranstaltung vom ZSED organisiert und in Düsseldorf ausgerichtet. Weitere Qualitätszirkel im Berichtszeitraum fanden am 05.06.2024, 11.09.2024 und 04.12.2024 statt. Ergänzend dazu werden innerhalb des NRW-ZSE regelmäßige Arbeitstreffen der Arbeitsgruppe **FAKSE** (Fortbildungsakademie Seltene Erkrankungen) durchgeführt. Die VertreterInnen des Typ A-Zentrums des ZSED haben zudem an den **Sitzungen der AG-ZSE** teilgenommen, die im Berichtszeitraum am 21.06.2024 und 27.11.2024 als Hybrid- bzw. online-Veranstaltungen stattgefunden haben.

5. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_ final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

Ergebnisse aus Projekten und Studien zeigen, dass die Aufklärungsrate wonach Patienten mit zunächst unklarer Diagnose eine Diagnosesicherung erfahren, nach Durchlaufen einer humangenetischen Spezialdiagnostik (d.h. einer Analyse des gesamten kodierenden genetischen Materials – sog. Exom-Sequenzierung) zwischen 25 % und annähernd 70% liegt. Dabei haben offensichtlich verschiedene Faktoren Einfluss auf diese Quote: Z.B. der Umfang der Untersuchung – d.h. Einzelanalyse oder Einbeziehung der elterlichen Exom-Daten (Single- vs. Trio-Exom-Sequenzierung) – und die Berücksichtigung aller bekannter Gene oder nur der sog. Krankheitsgene, die zum jeweiligen Zeitpunkt sicher mit einer humanen Erkrankung assoziiert sind. Eine systematische Auswertung der am ZSED behandelten Patienten ist noch nicht erfolgt.


6. Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet

Die Fachkollegen der krankheitsspezifischen Typ B-Zentren sind regelhaft aktiv an der Erstellung von Leitlinien, Behandlungsempfehlungen/Therapiestandards beteiligt. Für den Berichtszeitraum 2024 ist beispielhaft die Erarbeitung einer AWMF S1-Leitlinie zum ‚Schweißdrüsenkarzinom‘ (Frau Prof. Dr. S. Redler) zu nennen. Aktuelle Leitlinien und Konsensuspapiere können direkt in den entsprechenden Behandlungszentren erfragt werden.

7. Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt

Das Universitätsklinikum Düsseldorf ist der größte Anbieter stationärer und ambulanter Leistungen in der Landeshauptstadt. Es verfügt über die apparative Ausstattung auf dem neuesten Stand der Forschung und Technik. Somit ist die Infrastruktur für die Durchführung klinischer Studien gegeben. Darüber hinaus bietet das **Koordinierungszentrum für Klinische Studien (KKS)** umfassende Unterstützung bei der Planung und Durchführung klinischer Studien an (u.a. wissenschaftliche Beratung, Schnittstellenmanagement zwischen Forschern, Verwaltung und Dekanat, Kalkulation von Fallgeldern, Unterstützung bei Verträgen, Koordination von Pool Study Nurses, Qualitätsmanagement). Ein Konzept zur Leitung oder Durchführung von Studien sowie zur Beteiligung an klinischen Studien für die spezifischen Erkrankungen des Zentrums liegt am Standort des Zentrums vor (Grundsätze zur Sicherung guter wissenschaftlicher Praxis; Forschungsdaten-Richtlinien). Das ZSED wirkt über die integrierten Fachzentren an verschiedensten klinischen Studien im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen mit (industrie-initiierte Arzneimittelstudien; Prüfer-initiierte Studien). Beispiele für diese Aktivitäten sind die Durchführungen der Studien COACH (Dasiglucagon for the treatment of children with congenital hyperinsulinism, proBrain; ZHHD) und MAROKHA (Zentrum für seltene genitale Erkrankungen und Tumore) sowie der Studie zu Therapiekonzepten für Patienten mit Oligodontie & Amelogenesis imperfecta, Dentinogenesis imperfecta und Ektodermaler Dysplasie (Zentrum für seltene Erkrankungen der Zahnhartsubstanz). Die Beteiligung weiterer Fachzentren, wie z.B. der Zentren für neurologische Erkrankungen, für Kollagenosen bzw. für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen, an klinischen oder Register-Studien kann in den jeweiligen Typ B-Zentren erfragt werden.

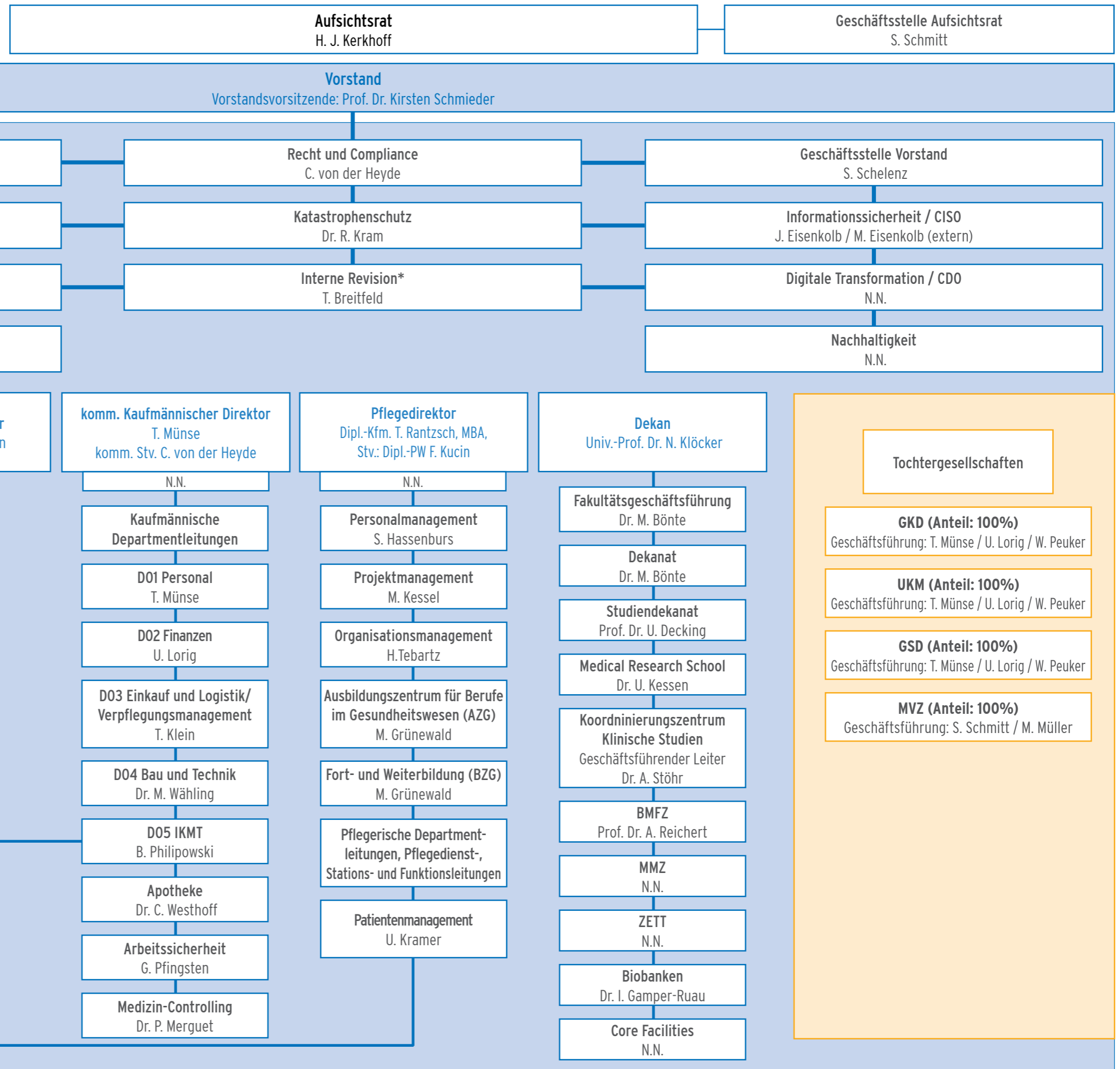
Studien zu Seltene Erkrankungen, an denen das ZSED beteiligt ist	
Typ B-Zentrum	Studie

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2024 Entwurf_ final.docx5	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2024		

Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD)	COACH - Dasiglucagon for the treatment of children with congenital hyperinsulinism, proBrain
Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen	CRANIRARE studies for rare craniofacial malformations
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen	NEMOS - Neuromyelitis optica Studiengruppe
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen	AGS - Ataxia Study Group
Zentrum für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen	Schleimhautpemphigoid - Registerstudie
Zentrum für seltene genitale Erkrankungen und Tumore	MAROKHA Studie
Zentrum für seltene genitale Erkrankungen und Tumore	REGSA - Registerstudie für Patienten mit gynäkologischen Sarkomen
Zentrum für Kollagenosen	„Nationale Kohorte“ - NAKO
Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT)	Reliance - Nicht-interventionelle Studie zur Langzeiteffektivität und Sicherheit der Substanz Canakinumab
Zentrum für seltene Erkrankungen der Zahnhartsubstanz	Studien zu Therapiekonzepten für Patienten mit Oligodontie & Amelogenesis imperfecta, Dentinogenesis imperfecta und Ektodermaler Dysplasie

8. Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums für Seltene Erkrankungen

Die zahlreichen internationalen Vernetzungen spiegeln sich in den Publikationen der einzelnen Typ B-Zentren wider. Über die Verlinkungen in der Anlage 8 können die Publikationen von Vertretern des Typ A-Zentrums sowie der integrierten Typ B-Zentren eingesehen werden.



* die Interne Revision ist direkt dem Vorstandsvorsitzenden unterstellt

Organisationsstruktur des Universitätsklinikums Düsseldorf

Department Operative Medizin	Department Medizinische Kliniken	Department Mutter-Kind	Department Campus-Kliniken	Department Klinische Institute	Department Institute ohne Krankenversorgung und Zahnmedizinische Polikliniken	
Klinik für Allgemein-, Viszeral- und Kinderchirurgie	Klinik für Endokrinologie und Diabetologie	Klinik für Allgemeine Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie	Klinik für Augenheilkunde	Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie	Institut für Allgemeinmedizin	Institut für Neuro- und Sinnesphysiologie
Klinik für Anästhesiologie	Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie	Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe	Klinik für Dermatologie	Institut für Humangenetik	Institute für Anatomie I + II	Institut für Pharmakologie
Klinik für Gefäß- und Endovaskularchirurgie	Klinik für Hämatologie, Onkologie und Klinische Immunologie	Klinik für Kinder-Onkologie, Hämatologie und Klinische Immunologie	Klinik für Urologie	Institut für Medizinische Mikrobiologie und Krankenhaushygiene	Institut für Arbeits-, Sozial- und Umweltmedizin	Institut für Translationale Pharmakologie
Klinik für Hals-Nasen-Ohrenheilkunde	Klinik für Kardiologie, Pneumologie und Angiologie			Institut für Neuropathologie	Institute für Biochemie und Molekularbiologie I + II	Institut für Stammzellforschung und Regenerative Medizin
Klinik für Herzchirurgie	Klinik für Nephrologie			Institut für Pathologie und Funktionsbereich Cytopathologie	C. u. O. Vogt-Institut für Hirnforschung	Institut für Medizinische Biometrie und Bioinformatik
Klinik für Mund-, Kiefer- und Plastische Gesichtschirurgie	Klinik für Neurologie			Institut für Rechtsmedizin	Institut für Geschichte, Theorie und Ethik der Medizin	Institut für Systemische Neurowissenschaften
Klinik für Neurochirurgie	Klinik für Nuklearmedizin			Institut für Transplantationsdiagnostik und Zelltherapeutika (ITZ)	Institut für Herz- und Kreislaufphysiologie	Institut für Toxikologie
Klinik für Orthopädie und Unfallchirurgie	Klinik für Strahlentherapie und Radioonkologie			Institut für Virologie	Institut für Klin. Neurowiss. und Med. Psychologie	Institut für Versorgungsforschung und Gesundheitsökonomie
	Klinik für Rheumatologie			Zentralinstitut für Klinische Chemie und Laboratoriumsdiagnostik	Institut für Med. Soziologie	Poliklinik für Kieferorthopädie
	Klinisches Institut für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie				Institut für Molekulare Kardiologie	Poliklinik für Zahnerhaltung, Parodontologie und Endodontologie
					Institute für Molekulare Medizin I + II + III	Poliklinik für Zahnärztliche Chirurgie und Aufnahme
						Poliklinik für Zahnärztliche Prothetik
Betriebseinheiten	AOZ Ambulantes Operatives Zentrum		IZP Interdisziplinäres Zentrum für Palliativmedizin		ZNA Zentrale Notaufnahme	
Akkreditierte Zentren	Zentrum für Medizinische Mikrobiologie, Krankenhaushygiene und Virologie					

Der Aufsichtsrat des Universitätsklinikums Düsseldorf

Vorsitzender
H. J. Kerkhoff

Univ.- Prof. Dr. A. Steinbeck
Rektorin der Heinrich Heine Universität
Düsseldorf

E. Lück-Roeder
Vertreterin des Ministeriums für Kultur und
Wissenschaft des Landes
Nordrhein-Westfalen

Dr. G. Leis
Vertreter des Ministeriums für Finanzen
des Landes Nordrhein-Westfalen

Dr. M. Goch
Kanzler der Heinrich Heine Universität
Düsseldorf

Prof. Dr. J. Mayerle
Externe Sachverständige aus der
medizinischen Wissenschaft

Prof. Dr. B. Göke
Externer Sachverständiger aus der
medizinischen Wissenschaft

H. J. Kerkhoff
Externer Sachverständiger aus der Wirtschaft

U. Mayer-Johansen
Externe Sachverständige aus der Wirtschaft

Univ.- Prof. Dr. J. Windolf
Vertreter der Hochschullehrer

Dr. R. Walz
Vertreter des wissenschaftlichen Personals

H. Watzlawik
Vertreter des Ministeriums für Arbeit,
Gesundheit und Soziales des Landes
Nordrhein-Westfalen (beratend)

N. Korsten
Vertreterin des nichtwissenschaftlichen
Personals

D. Abraham
Gleichstellungsbeauftragte (beratend)



Typ A-Zentrum - krankheitsübergreifendes Referenzzentrum
 Sprecherin: Prof. Dr. Wieczorek, Stellv. Sprecher: Prof. Dr. Borkhardt, Ärztlicher Lotse: Dr. Demant, Koordinatorin: Dr. Schüler

Typ B-Zentren – integrierte Fachzentren

Klinische Genommedizin
 Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen¹

Seltene pädiatrische Erkrankungen

Zentrum für KHI, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen ^{1,2}	Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation ^{1,2}
Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen und mitochondriale Erkrankungen ^{1,2}	Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems ^{1,2}
Zentrum für Tumorsuszeptibilität im Kindesalter ²	Zentrum für angeborene Störungen des Knochenmarks u. der Blutbildung ^{1,2}

Seltene Haut-, Gefäß- und muskuloskelettale Erkrankungen

Zentrum für seltene Erkrankungen der Haut	Zentrum für Kollagenosen
Zentrum für seltene Erkrankungen des Bewegungsapparates	Zentrum für selten hereditäre Gefäßerkrankungen

Seltene angeborene Leber- und Stoffwechselerkrankungen

Zentrum für angeborene und cholestatische Lebererkrankungen	Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter ¹
---	---

Weitere fachspezifische Behandlungszentren

Zentrum für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen	Zentrum für seltene genitale Erkrankungen und Tumore
Zentrum für seltene Erkrankungen der Zahnhartsubstanz	Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen

Spezialprechstunden

Angeborene Skeletterkrankungen	Kraniofaziale Fehlbildungen
Neurogenetische Spezialprechstunde	Neurometab.-Humangenet. Spezialprechstunde
Genetisch-bedingte Augenerkrankungen	Seltene Knochenstoffwechselerkrankungen
Genetisch-bedingte Erkrankungen der Zahnhartsubstanz	

ERN - Mitgliedschaften

ITHACA	ReCONNET	MetabERN	Endo-ERN
PaedCan	eUROGEN	ERN-EYE	

Deutsches Referenznetzwerk dITHACA: Spleißosomopathien/ Ribosomopathien

Beteiligte Zentren

ZSE Essen	ZSE Lübeck
MKSE Magdeburg	ZSE Göttingen
ZSE Hamburg	ZSE Leipzig

¹ausgewiesen im Krankenhausplan des Landes NRW
²angesiedelt am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

ZSED – Typ B-Zentren 2024

Typ-B-Zentrum	Sprecher*in, Stellv. Sprecher*in
Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen und mitochondriale Erkrankungen	Dr. med. E. Thimm, Prof. Dr. med. F. Distelmaier
Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD)	Prof. Dr. T. Meissner Dr. S. Kummer
Klinische Genommedizin/ Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen	Prof. Dr. D. Wiczorek Prof. Dr. S. Redler
Zentrum für seltene genitale Erkrankungen und Tumore	Prof. Dr. med. T. Fehm Dr. med. J. Hoffmann
Zentrum für seltene Erkrankungen der Haut	Prof. Dr. med. B. Homey PD Dr. med. S. Meller
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen	Prof. Dr. med. O. Aktas PD Dr. med. M. Ringelstein
Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter	Prof. Dr. med. S. v. Dahl Prof. Dr. med. T. Lüdde
Zentrum für angeborene und cholestatische Lebererkrankungen	Prof. Dr. med. T. Lüdde Dr. med. N. Qvartskhava
Zentrum für seltene Erkrankungen des Bewegungsapparates	Prof. Dr. U. Maus Prof. Dr. B. Westhoff
Zentrum für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen	Prof. Dr. G. Geerling Prof. Dr. R. Guthoff
Zentrum für Kollagenosen	Prof. Dr. J. Distler PD Dr. med. O. Sander, PD Dr. R. Fischer-Betz, PD Dr. med. G. Chehab, Dr. med. J. Mucke
Zentrum für Tumorsuszeptibilität im Kindesalter (ZTSK)	Dr. med. T. Brozou Prof. Dr. med. A. Borkhardt
Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT)	Dr. med. P. Oommen PD Dr. med. H.-J. Laws

Zentrum für angeborene Störungen des Knochenmarks und der Blutbildung (ZKMBB)	PD Dr. med. Florian Babor Dr. med. Sonya El Amouri
Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI)	PD Dr. med. Sujal Ghosh PD Dr. med. Hans-Jürgen Laws
Zentrum für seltene hereditäre Gefäßerkrankungen (ZSHG)	Univ.-Prof. Dr. P. Minko, MBA Prof. Dr. B. Turowski
Zentrum für seltene Erkrankungen der Zahnhartsubstanz	Univ.-Prof. Dr. med. dent. P. Gierthmühlen Dr. F. Spitznagel, Dr. P. Klein
bis 03/2024	
Zentrum für seltene neurochirurgische Erkrankungen	Prof. Dr. D. Hänggi Prof. Dr. J. Vesper

Veranstungstitel	Seltene Erkrankungen
Veranstungstermine Mittwochs in der Vorlesungszeit / jeden zweiten Mittwoch / Blockveranstaltung in der vorlesungsfreien Zeit etc.	Mittwochs in der Vorlesungszeit
Uhrzeit	13:30 – 16:00
Veranstungsort Gebäude, Raum, digital	In Fach- und Behandlungszentren (sog. B-Zentren) des ZSED
Veranstungsart Vorlesung / Seminar / Praktikum etc.	Kleingruppenseminar / Praktikum
Mindest-/Maximalteilnahmezahl	Mindestens = 2; maximal = 6
Teilnahmevoraussetzung Q1 / Q2 / Q1+Q2 / 3. Studienjahr etc.	Q2
Prüfungsleistung Schriftlich / mündlich / Referat etc.	Anwesenheit (>85%)
Benotung der Prüfungsleistung ja / nein / optional -Es können ggf. auch nur einzelne Studierende benotet werden	nein
Lehrpersonen Namen aller am Kurs beteiligten Personen	Vertreter*innen der jeweils beteiligten Klinik bzw. beteiligten Instituts
Kontaktperson für Rückfragen Name, E-Mail, ggf. telef. Durchwahl	Dr. Herdit M. Schüler, Herdit.Schueler@med.uni-duesseldorf.de , 0211-8106209
Institut / Klinik	Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf - ZSED
Anmeldung Direktanmeldung bei Kontaktperson bis zum XX.XX.XXXX oder LSF	LSF
Kursinhalt Stichpunktartige Kurzbeschreibung, ggf. Literaturangaben	<p>Das Wahlfach wendet sich an Studierende, die Interesse an Seltene Erkrankungen, den sog. „Waisen der Medizin“ haben. Seltene Erkrankungen sind häufig (= sog. „Paradox der Rarität“); in Deutschland sind ca. 4 und EU-weit ca. 30 Millionen Menschen von einer Seltene Erkrankung betroffen, so dass die „Seltene“ in der Summe häufig sind und somit Aufmerksamkeit und Interesse verdienen aber auch verlangen. Zielsetzungen dieses Wahlfach sind:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Gemeinsamkeiten wie Besonderheiten der Seltene Erkrankungen bzgl. Diagnostik, Therapie und Versorgung kennenzulernen.


	<ul style="list-style-type: none">• Kenntnisse zu Phänotypen und deren Pathophysiologie anhand beispielhafter Erkrankungen und Erkrankungsgruppen zu erlangen.• das Wissen um diese Erkrankungen zu erhöhen und die Aufmerksamkeit für diese besondere Patientengruppe zu steigern.• das Kennenlernen von Informationsquellen (z.B. „se-atlas“) und die Einarbeitung in Methoden der Informationsbeschaffung (z.B. Online-Recherche, Datenbank-Nutzung).• die Sensibilisierung für die Relevanz seltener Erkrankungen in Bezug auf das Verständnis von Krankheitsmechanismen und die Problematik der Diagnosestellung.• die Vermittlung der besonderen Vulnerabilität der Betroffenen sowie der gesundheitspolitischen und sozialrechtlichen Herausforderungen. <p>Die Kleingruppenseminare / Praktika werden insbesondere von Expertinnen und Experten der verschiedenen Fach- und Behandlungszentren (sog. B-Zentren) des ZSED konzipiert und durchgeführt.</p>
<p>Zustimmung durch akademische Leitung / Fachvertreter Sofern es sich um ein neues WF handelt oder sich personell oder inhaltliche Änderungen ergeben haben. (Unterschrift, auch digital möglich).</p>	

Weiterführende Informationen

- Die Maximalteilnahmezahl pro Termin / Gruppe liegt bei 50.
- Das Wintersemester 2023-24 startet am 01.10.2023 und endet am 31.03.2024. Alle Angebote in diesem Zeitraum werden dem Wintersemester 2023-24 zugeordnet. Die *Vorlesungszeit* ist: 09.10.2023 bis 09.02.2024 (das Medizinstudium umfasst 16 Semester, daher endet die Vorlesungszeit später, als auf der Webseite der HHU angegeben)
- Ein Wahlfachangebot muss insgesamt 28 Unterrichtsstunden (1 US = 45 Minuten) umfassen. Dabei handelt es sich um reine Lehrzeit, d.h. Vor- und Nachbereitung von Seiten der Studierenden werden nicht mit einberechnet.
- Nach dem letzten Wahlfachtag muss die zuständige Lehrperson eine Teilnahmeliste in einem vom Studiendekanat vorgefertigten Excel-Datenblatt im Original (postalisch) an Frau Wacker in die Studierenden und Prüfungsverwaltung schicken. Die Anschrift lautet wie folgt:

Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf
Dezernat für Studentische Angelegenheiten
Studierenden- und Prüfungsverwaltung
Gebäude 21.02, Raum U1.66
Universitätsstr. 1, D-40225 Düsseldorf
Postanschrift: 40204 Düsseldorf

Veranstaltungstitel	Zebbras und Kolibris in der Medizin - Seltene Erkrankungen
Veranstaltungstermine Mittwochs in der Vorlesungszeit / jeden zweiten Mittwoch / Blockveranstaltung in der vorlesungsfreien Zeit etc.	Mittwochs in der Vorlesungszeit
Uhrzeit	13:30 – 16:00
Veranstaltungsort Gebäude, Raum, digital	In Fach- und Behandlungszentren (sog. B-Zentren) des ZSED
Veranstaltungsart Vorlesung / Seminar / Praktikum etc.	Kleingruppenseminar / Praktikum
Mindest-/Maximalteilnahmezahl	Mindestens = 2; maximal = 6
Teilnahmevoraussetzung Q1 / Q2 / Q1+Q2 / 3. Studienjahr etc.	Q2
Prüfungsleistung Schriftlich / mündlich / Referat etc.	Anwesenheit (>85%)
Benotung der Prüfungsleistung ja / nein / optional -Es können ggf. auch nur einzelne Studierende benotet werden	nein
Lehrpersonen Namen aller am Kurs beteiligten Personen	Vertreter*innen der jeweils beteiligten Klinik bzw. beteiligten Instituts
Kontaktperson für Rückfragen Name, E-Mail, ggf. telef. Durchwahl	Dr. Herdit M. Schüler, Herdit.Schueler@med.uni-duesseldorf.de , 0211-8106209
Institut / Klinik	Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf - ZSED
Anmeldung Direktanmeldung bei Kontaktperson bis zum XX.XX.XXXX oder LSF	LSF
Kursinhalt Stichpunktartige Kurzbeschreibung, ggf. Literaturangaben	Allein in Deutschland sind ca. 4 und EU-weit ca. 30 Millionen Menschen von einer Seltene Erkrankung betroffen, so dass die „Seltenen“ in der Summe häufig sind und somit Aufmerksamkeit und Interesse verdienen - aber auch verlangen. Das Wahlfach wendet sich an Studierende, die Interesse an den sog. „Waisen der Medizin“ haben. Seltene Erkrankungen sind häufig (= sog. „Paradox der Rarität“); Zielsetzungen dieses Wahlfach sind: <ul style="list-style-type: none"> • Gemeinsamkeiten wie Besonderheiten der Seltene Erkrankungen bzgl. Diagnostik, Therapie und Versorgung kennenzulernen.

	<ul style="list-style-type: none">• Kenntnisse zu Phänotypen und deren Pathophysiologie anhand beispielhafter Erkrankungen und Erkrankungsgruppen zu erlangen.• Das Wissen um diese Erkrankungen zu erhöhen und die Aufmerksamkeit für diese besondere Patientengruppe zu steigern.• Das Kennenlernen von Informationsquellen (z.B. „se-atlas“, KI) und die Einarbeitung in Methoden der Informationsbeschaffung (z.B. Online-Recherche, Datenbank-Nutzung).• Die Sensibilisierung für die Relevanz seltener Erkrankungen in Bezug auf das Verständnis von Krankheitsmechanismen sowie für die Problematik bei der Diagnosestellung.• Die Vermittlung der besonderen Vulnerabilität der Betroffenen sowie der gesundheitspolitischen und sozialrechtlichen Herausforderungen. <p>Die Kleingruppenseminare / Praktika werden insbesondere von Expertinnen und Experten der verschiedenen Fach- und Behandlungszentren (sog. B-Zentren) des ZSED konzipiert und durchgeführt.</p>
<p>Zustimmung durch akademische Leitung / Fachvertreter Sofern es sich um ein neues WF handelt oder sich personell oder inhaltliche Änderungen ergeben haben. (Unterschrift, auch digital möglich).</p>	 <p>21.06.2024</p>

Weiterführende Informationen

- Die Maximalteilnahmezahl pro Termin / Gruppe liegt bei 50.
 - Das Wintersemester 2024-25 startet am 01.10.2024 und endet am 31.03.2025. Alle Angebote in diesem Zeitraum werden dem Wintersemester 2024-25 zugeordnet. Die *Vorlesungszeit* ist: 07.10.2024 bis 31.01.2025 (das Medizinstudium umfasst 16 Semester, daher endet die Vorlesungszeit später, als auf der Webseite der HHU angegeben)
 - Ein Wahlfachangebot muss insgesamt 28 Unterrichtsstunden (1 US = 45 Minuten) umfassen. Dabei handelt es sich um reine Lehrzeit, d.h. Vor- und Nachbereitung von Seiten der Studierenden werden nicht mit einberechnet.
- Nach dem letzten Wahlfachtag muss die zuständige Lehrperson eine Teilnahmeliste in einem vom Studiendekanat vorgefertigten Excel-Datenblatt im Original (postalisch) an Frau Wacker in die Studierenden und Prüfungsverwaltung schicken. Die Anschrift lautet wie folgt:
- Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf
Dezernat für Studentische Angelegenheiten
Studierenden- und Prüfungsverwaltung
Gebäude 21.02, Raum U1.66
Universitätsstr. 1, D-40225 Düsseldorf
Postanschrift: 40204 Düsseldorf

NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen: NRW-ZSE Mini-Masterclass Rare Diseases 2024

Virtuelle Veranstaltung per ZOOM

**Mittwoch, 13.11., 15:30 – 17:10 Uhr und
Mittwoch, 20.11., 16:00 – 18:15 Uhr**

Liebe Studierende der Medizin,

eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie höchstens eine unter 2.000 Personen betrifft. Da es jedoch mehr als 8.000 Seltene Erkrankungen gibt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankung hoch: circa vier Millionen Menschen – allein in Deutschland – sind von einer Seltenen Erkrankung betroffen. Das heißt auch, dass sehr viele Betroffene und Ihre Angehörigen eine oft sehr lange Odyssee bis zur richtigen Diagnosestellung noch vor sich haben. Wir möchten Sie darin ausbilden, diese Menschen zu „erkennen“ und ihre Odyssee zukünftig abzukürzen – schön, dass Sie sich dafür interessieren.

Die sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) möchten Ihnen in zwei Online-Veranstaltungen einen Einblick in die „Welt der Seltenen Erkrankungen“ geben.

- **Ausführende:** Ärzt*innen der ZSE an den Unikliniken Aachen, Bochum, Bonn, Düsseldorf, Essen, Köln, Münster
- **Wer:** Studierende aus dem klinischen Abschnitt des Medizinstudiums
- **Was:** Einblick in die Arbeit von ZSE
- **Wie/wo:** per ZOOM, Mittwoch, 13.11., 15:30 – 17:10 Uhr und Mittwoch, 20.11., 16:00 – 18:15 Uhr
- **Anmeldung:** über das Anmeldetool unter www.nrw-zse.de/fakse/;
Anmeldeschluss: 13.11.2024. 12:00 Uhr
- **Kosten:** kostenfreie Teilnahme
- **Teilnahmezertifikat:** gibt es bei Teilnahme an beiden Terminen
- **Fragen:** bitte an Herrn Schippers vom Aachener ZSE (cschippers@ukaachen.de)

Programm

(1) Mittwoch, 13.11., 15:30 – 17:10 Uhr

- 15.30 **Begrüßung**
Dr. Christopher Schippers
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen
- 15.35 **Diagnostik seltener Erkrankungen: „Fallvorstellung“**
Dr. Carsten Döing
Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf
- 16.00 **Seltene neurologische Erkrankungen:
Syndrome und Phänotypen**
PD Dr. Wunderlich
Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln
- 16.25 Pause
- 16.35 **Seltene Erkrankungen aus Patientensicht**
Kyros Mani
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen
- 17.00 **Verabschiedung**
Dr. Christopher Schippers
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen
- 17:10 Ende der Veranstaltung

Zoom-Link: <https://rwth.zoom-x.de/j/66308263795?pwd=BADoaAsrhb9ZLjjBnyKe2jQADqpbno.1>
Meeting-ID: 663 0826 3795, Kenncode: 095932

(2) Mittwoch, 20.11., 16:00 – 18:15 Uhr¹

- 16:00 **Begrüßung**
PD Dr. Alma Osmanovic
Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE)
- 16:05 **Einführung**
PD Dr. Alma Osmanovic
Das Netzwerk NRW-ZSE und die NRW-ZSE Fortbildungsakademie für
Seltene Erkrankungen

¹ gleichzeitig die Veranstaltung Kolibris und Zebras 4 - Fälle seltener Erkrankungen - das Nervensystem im Fokus (s. www.nrw-zse.de)

- 16:15 **Kurzeinführungen und Fallvorstellungen**
10 min Vorstellung und 5 min Diskussion
- 16:15 **Niemann Pick Typ C: Blickparese, Ataxie, Demenz**
PD. Dr. Kyriakos Martakis
Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln
- 16:30 **Rien ne va plus - Wenn der Darm stillsteht**
Dr. Natalie Börsch, Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen und Dr.
Andrea Maier, Medizinisches Zentrum für Erwachsene mit Behinderungen
Aachen
- 16:45 **Eine ungewöhnliche Ursache für
Sprachentwicklungsverzögerungen?**
Prof. Dr. Corinna Grasemann
Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr, Bochum
- 17:00 **Fallstricke bei der Diagnostik der Ataxie**
PD Dr. Jennifer Faber
Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn
- 17:15 **Megaconial congenital muscular dystrophy-
Entwicklungsverzögerung und CK-Wert Erhöhung**
Dr. Nina Rademacher
Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen
- 17:30 **The enemy within: Der ewige antivirale Kampf um unser Erbgut
mit katastrophalen Folgen für das ZNS**
Dr. Timo Deba
Centrum für seltene Erkrankungen Münster
- 17:45 **Neuromyelitis optica - die kleine Schwester der Multiplen Sklerose?**
PD. Dr. Marius Ringelstein
Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf
- 18:00 Schlusswort PD Dr. Alma Osmanovic
- 18:15 Ende der Veranstaltung

Zoom-Link: <https://uni-due.zoom-x.de/j/69194491266?pwd=CWdbs3i2l6HZBGhonQIrzOgkgvFZp4.1>
Meeting-ID: 691 9449 1266, Kenncode: 370886

Weitere Informationen unter www.nrw-zse.de.



GEMISCHT UND BUNT

Gemeinsam lachen mit den „Seltenen“

#RareDiseaseDay2024

2. März 2024

15:00 – 18:00 Uhr



WIR SIND SELTEN, WIR SIND VIELE, WIR SIND BUNT.

In Deutschland sind circa 4 Millionen Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen. Selten bedeutet, dass die Erkrankung bei weniger als 5 von 10.000 Menschen auftritt, d.h. in der Regel sind in Deutschland nur einige Hundert oder wenige Tausend Menschen von der Erkrankung betroffen. Aktuell werden circa 8000 Krankheitsbilder zu den seltenen Erkrankungen gezählt, die meisten davon treten bereits im Kindes- und Jugendalter auf. Aufgrund der Seltenheit der einzelnen Krankheitsbilder vergehen bis zur richtigen Diagnosestellung und gegebenenfalls Einleitung spezifischer Therapie unter Umständen viele Jahre. Für die Familien bedeutet dies eine teils jahrelange Odyssee.

Bereits zum zweiten Mal möchte das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) gemeinsam mit dem gemeinnützigen Düsseldorfer Verein „Elternnetzwerk gemischte Tüte e.V.“ auf Menschen mit seltenen Erkrankungen aufmerksam machen: anlässlich des „Tages der Seltenen Erkrankungen“ soll im Rahmen eines bunten Nachmittages gemeinsam mit den „Seltenen“ gelacht, gezaubert und musiziert werden. Lachen und Musik machen jedem Spaß, egal ob „selten“ oder nicht. Außerdem lenken sie ab und bringen Spaß und Freude am Leben.

Wir laden Sie herzlich dazu ein, sich am Samstag, den 02. März 2024, auf Schloss Mickeln von Clown Lupino verzaubern zu lassen und gemeinsam mit uns zu musizieren – jede/-r nach ihren/seinen Möglichkeiten. Betroffene, Angehörige, Interessierte und Fachleute sind herzlich eingeladen. Bitte beachten Sie, dass eine Anmeldung erforderlich ist.



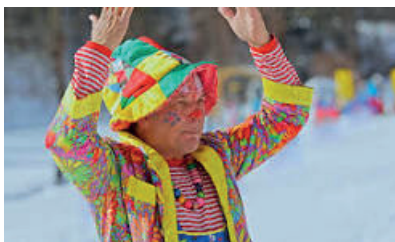
PROGRAMM

15:00 - 15:15 Uhr

Begrüßung

15:15 - 15:45 Uhr

Clown Lupino Zaubershow



15:45 - 17:00 Uhr

Austausch bei Kaffee und Kuchen

Verschiedene Angebote für die Kinder und ihre Eltern:

Gemischt Gespielt

Musikworkshops mit Theresa Hilser,

Musiktherapeutin M.A. DmtG NMT

Gemischt Geblitzt

Fotoprojekt mit Kinderärztin Dr. Georgia Ortner

Gemischt Gelacht

Luftballons modellieren mit Clown Lupino

17:15 - 17:45 Uhr

Clown Lupino Seifenblasenshow

17:45 - 18:00 Uhr

Schlussworte und gemeinsames Abschlussfoto



WEITERE INFORMATIONEN

Veranstalter

Gemeinsame Veranstaltung des Zentrums für seltene Erkrankungen Düsseldorf und des Düsseldorfer gemeinnützigen Vereins „Elternnetzwerk gemischte Tüte e.V.“

ZSE Düsseldorf

„gemischte Tüte“



Kosten und Anmeldung

Der Eintritt ist frei, jedoch freuen wir uns über Spenden für das Elternnetzwerk „gemischte Tüte“. Bitte beachten Sie, dass die Teilnehmerzahl begrenzt ist.

Eine Anmeldung ist erforderlich. Bitte nutzen Sie hierfür nachfolgenden Link:

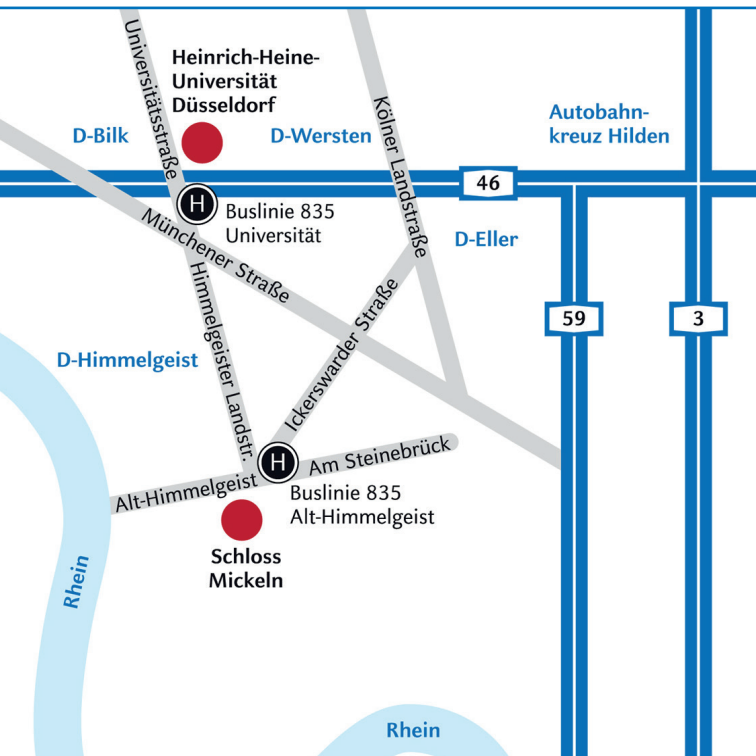


ANFAHRT UND PARKEN

Schloss Mickeln – Universität Düsseldorf

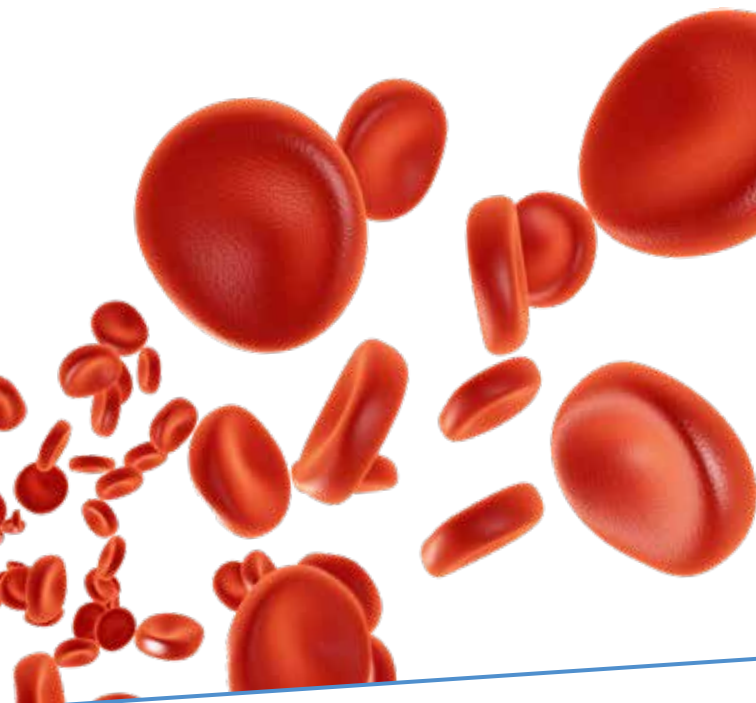
Alt Himmelgeist 25

40589 Düsseldorf



Schloss Mickeln – das Tagungs- und Gästehaus der Heinrich-Heine-Universität – liegt inmitten eines weitläufigen Schlossparks im Düsseldorfer Stadtteil Himmelgeist. Die Veranstaltungsräume sind barrierefrei zugänglich. Kostenfreie Parkmöglichkeiten sind im Zufahrtsbereich in begrenztem Umfang vorhanden.





WENN DAS BLUT VERRÜCKT SPIELT

Fortbildungsveranstaltung des Zentrums
für Seltene Erkrankungen Düsseldorf

#RareDiseaseDay2024

29. Februar 2024
17:30 – 20:30 Uhr



EINLADUNG



Seit 2008 wird am letzten Februartag der Rare Disease Day überall auf der Welt begangen, um auf die Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen – um sowohl Zugang zu Diagnostik und Therapie zu verbessern, als auch Forschung und soziale Netzwerke zu fördern.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf versteht sich als überregionales Expertenzentrum für eine Vielzahl an seltenen Erkrankungen.

Am jetzigen Rare Disease Day 2024 wollen wir uns dem Blut widmen. Viele Erkrankungen sind Ausdruck einer gestörten Hämatopoese, einige zeigen charakteristische Veränderungen in der „Blutabnahme“. Gleich sechs Fachzentren des ZSE Düsseldorf werden an diesem „seltenen Tag“ Fälle aus der Klinik für Sie aufbereiten. Immundefekte, Kollagenosen, Autoinflammation, metabolische Erkrankungen, Krebsprädisposition und Hämoglobinopathien zählen zum vielfältigen Spektrum dieser Veranstaltung. Freuen Sie sich auf interessante Fälle, spannende Hintergründe und einen Ausblick, wie auch die seltenen Erkrankungen in der Zukunft schnellere Diagnostik erfahren.

Alle Besucher und Interessierte sind herzlich eingeladen.

Frau Prof. Dr. med. D. Wieczorek

Direktorin des Instituts für Humangenetik

Sprecherin des ZSED

Herr Prof. Dr. med. A. Borkhardt

Direktor der Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und
Klinische Immunologie

Stellv. Sprecher des ZSED

PROGRAMM

[17:30 Uhr](#)

ANMELDUNG

[17:45 Uhr](#)

BEGRÜSSUNG

PD Dr. Sujal Ghosh

[18:00 Uhr](#)

MEHR ALS „KISSING DISEASE“ - WENN EBV DAS IMMUNSYSTEM AUF DEN KOPF STELLT

PD Dr. Sujal Ghosh

[18:20 Uhr](#)

DEFEKTE DER DNA-REPARATUR - GENETISCHE PRÄDISPOSITION FÜR LEUKÄMIEN UND LYMPHOME

Prof. Dr. Arndt Borkhardt

[18:40 Uhr](#)

PERIODISCHES FIEBER IM KINDESALTER - INFLAMMATION STATT INFEKTION

Dr. Prasad Oommen

[19:00 Uhr](#)

PAUSE

[19:30 Uhr](#)

DIE SICHELZELLKRANKHEIT - NICHT SELTEN UND DOCH UNBEKANNT. EINE GLOBALE PERSPEKTIVE

Dr. Sonya El Amouri

[19:50 Uhr](#)

DIAGNOSE RHEUMA: SEGEN UND FLUCH DER AUTOANTIKÖRPER

PD Dr. Oliver Sander

[20:10 Uhr](#)

KRANKHAFT BLUTWERTE BEI SPEICHERKRANKHEITEN

Prof. Dr. Stephan vom Dahl

[20:30 Uhr](#)

DISKUSSION, SCHLUSSWORTE UND LERNERFOLGSKONTROLLE

REFERENTEN

Herr Prof. Dr. Arndt Borkhardt, Zentrum für Tumorsuszeptibilität im Kindesalter (ZTSK) (Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie)

Frau Dr. Sonya El Amouri, Zentrum für angeborene Störungen des Knochenmarks und der Blutbildung (ZKMBB) (Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie)

Herr PD Dr. Sujal Ghosh, Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI) (Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie)

Herr Dr. Prasad Oommen, Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT) (Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie)

Herr PD Dr. Oliver Sander, Zentrum für Kollagenosen (Klinik für Rheumatologie)

Herr Prof. Dr. Stephan vom Dahl, Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter (Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie)

alle am

Zentrum für Seltene Erkrankungen /
Universitätsklinikum Düsseldorf
Moorenstr. 5
40225 Düsseldorf

Wissenschaftliche Veranstaltungsleitung
Frau Dr. Dr. Alena Welters



ANMELDUNG

Datum Donnerstag, 29.02.2023, 17:30 – 20:30 Uhr

Veranstalter Zentrum für Seltene Erkrankungen am
Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED)

Eintritt Die Veranstaltung richtet sich an alle interessierten Fachleute. Ärzt*innen, Studierende und Angehörige der Pflegeberufe sind herzlich willkommen. Der Eintritt ist frei.

Anmeldung Um Anmeldung unter zse@med.uni-duesseldorf.de wird gebeten, ansonsten ist eine Vorortanmeldung ebenfalls möglich.

Ort Haus der Universität, Schadowplatz 14, 40212 Düsseldorf

Die Veranstaltung ist mit 3 Fortbildungspunkten zertifiziert

Mit freundlicher Unterstützung von:



€ 2000.-



ANFAHRT



Haus der Universität
Schadowplatz 14
40212 Düsseldorf



Sie finden das Haus der Universität in der Düsseldorfer Innenstadt direkt neben der Königsallee, nur ca. 3,5 km von der Heinrich-Heine-Universität entfernt.

Standort in Google Maps:



Publikationen ZSED

A Zentrum:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=dagmar+wieczorek>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Silke+Redler>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Alena+Welters>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Arndt+Borkhardt>

Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Thomas+Mei%C3%9Fner>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Sebastian+Kummer>

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen und mitochondriale Erkrankungen (METAB)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Felix+Distelmaier>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Eva+Thimm>

Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Sujal+Ghosh>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Jennifer+Neubert>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Hans-J%C3%BCrgen+Laws>

Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Prassat+oommen>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Hans-J%C3%BCrgen+Laws>

Zentrum für angeborene Störungen des Knochenmarks und der Blutbildung (ZKMBB)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Florian+Babor>

Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=dagmar+wieczorek>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Silke+Redler>

Zentrum für Kollagenosen

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Matthias+schneider>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Oliver+Sander>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Fischer+Betz>

Zentrum für seltene Erkrankungen der Hornhaut und der Augenoberfläche

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Gerd+Geerling>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Johannes+Menzel+Severing>

Zentrum für seltene genitale Erkrankungen und Tumore

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Tanja+Fehm>
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=J%C3%BCrgen+Hoffmann>

Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Tom+L%C3%BCdde>
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Stephan+vom+dahl>

Zentrum für angeborene Lebererkrankungen

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Tom+L%C3%BCdde>
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Verena+Keitel>

Zentrum für seltene neurochirurgische Erkrankungen

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Daniel+H%C3%A4nggi>
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Jan+Vesper>

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Orhan+Aktas>
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Marius+Ringelstein>

Zentrum für seltene Erkrankungen der Haut

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Bernhard+Homey>
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Sebastian+Meller>

Zentrum für seltene Erkrankungen des Bewegungsapparats

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Joachim+Windolf>
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Bettina+Westhoff>