




ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2022.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2022		


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:	01.01.2022 bis 31.12.2022		
Managementbewertung		Datum:	01.05.2023
Beteiligte Bereiche:	ZSED	Beteiligte Ersteller:	Alena Welters, Herdit Schüler
Dokumentation:			

Kurzfassung:
<p>Der Ausbau des Zentrums für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) ausgerichtet an den Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) und den strategischen Unternehmenszielen ist im Berichtszeitraum trotz personeller Umstrukturierungen umfangreich gelungen. Übergeordnetes Ziel des ZSED ist es, die Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE) zu verbessern. Im Hinblick auf die für 2023 vorgesehene Erstzertifizierung als NAMSE-Typ A-Zentrum war der Berichtszeitraum geprägt durch den Ausbau bereits bestehender Versorgungsstrukturen. Schwerpunkte waren die weitere Strukturierung der Fallführung von Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose, die Implementierung pseudonymisierter Datenbanken, separat für Patientinnen und Patienten mit gesicherter Diagnose bzw. unklarer Diagnose, die Einbindung der Klinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie und die Verbesserung der sektoren-übergreifenden Zusammenarbeit (Schnittstellenmanagement). Darüber hinaus wurden bereits bestehende regionale, nationale und internationale Vernetzungen ebenso wie die Zusammenarbeit mit der regionalen Selbsthilfe intensiviert, sowie Vorbereitungen für die Einführung der Kodierungen seltener Erkrankungen anhand der Alpha-ID-SE und Orphanet-Kennnummer getroffen. Mit dem Ziel, Menschen mit SE sichtbar zu machen und die Akteure des Gesundheitswesens und der Politik für SE zu sensibilisieren wurde am Standort des Zentrums anlässlich des Tages der SE zudem die Kunstaktion „Selten allein“ umgesetzt und das Fortbildungsprogramm für Medizinstudierende und ärztliche Kolleginnen und Kollegen ausgebaut.</p>

Unterschriften	Datum
 Ersteller: Dr. Dr. A. Welters	Erstellung des Qualitätsberichts 15.04.2023

Unterschriften	Datum
 Sprecherin des ZSED Prof. Dr. D. Wieczorek	Freigabe des Qualitätsberichts 01.05.2023

Universitätsklinikum Düsseldorf Anstalt des öffentlichen Rechts - Sitz Düsseldorf Moorenstr. 5; 40225 Düsseldorf	Version 01	Seite 1 von 10
--	------------	----------------

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2022.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2022		


1. Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) wurde im Jahr 2014 als eine Einrichtung des Universitätsklinikums Düsseldorf gegründet. Es verbindet als universitäres Referenzzentrum Kliniken, Institute und Departments, welche sich an der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE) beteiligen. Eine Mitgliedschaft im ZSED steht grundsätzlich allen Kliniken und Instituten des Universitätsklinikums Düsseldorf offen, die in die Betreuung von Patientinnen und Patienten mit SE aktiv eingebunden sind. Im Berichtszeitraum waren 16 krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren (Typ B-Zentren) in das ZSED integriert. Darüber hinaus wurden am ZSED im Berichtszeitraum vier interdisziplinäre Spezialsprechstunden für ambulante und/oder stationäre Patientinnen und Patienten geführt, an denen sich Vertreter der integrierten krankheitsspezifischen Typ B-Zentren beteiligten. Die Einbindung des A-Zentrums in das Gesamtklinikum sowie die strukturelle Verbindung zu den Typ B-Zentren ist den Organigrammen zu entnehmen (**Anlagen 1 und 2**). Dargestellt sind hier auch die Spezialsprechstunden des ZSED sowie die Mitgliedschaften in nationalen und europäischen Referenznetzwerken. Eine tabellarische Übersicht über die integrierten Fachzentren findet sich in der **Anlage 3**. Die Kernprozesse des ZSED umfassen die Organisation des Erstkontaktes, die strukturierte Fallführung von Patientinnen und Patienten mit gesicherter Diagnose einer SE bzw. unklarer Diagnose, ggf. die Weiterleitung an ein anderes Typ A-Zentrum mit Nachverfolgung, die strukturierte Nachbetreuung der Patientinnen und Patienten bei weiterhin unklarer Diagnose, die Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen sowie die Beteiligung an Lehre und Forschung. Im Berichtszeitraum wurden am Standort des Zentrums nach ICD 10-GM 8142 Patienten und Patienten mit der Hauptdiagnose einer SE stationär behandelt.

Mit Datum vom 23.12.2021 wurde das ZSED als Zentrum für Seltene Erkrankungen im Krankenhausplan des Landes Nordrhein-Westfalen ausgewiesen, d.h. das ZSED erfüllt nachweislich die in der Zentrumsregelung des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) festgeschriebenen Qualitätsanforderungen und kommt seiner besonderen Aufgabenwahrnehmung nach. Die übergeordneten Ziele einer strukturierten Versorgung von Patientinnen und Patienten mit SE, sowie Konzepte zu Diagnostik, Therapie, Forschung und Lehre sind in der Geschäftsordnung des ZSED beschrieben. Im Berichtszeitraum wurde die Notwendigkeit einer Aktualisierung der Geschäftsordnung erkannt. Insbesondere erfordern die stattgehabten Entwicklungen der letzten Jahre entsprechend der Vorgaben des G-BA zur Zentrumsregelung eine Anpassung der Geschäftsordnung an die tatsächlichen Strukturen, Aktivitäten und Arbeitsweisen des ZSED. Eine Überarbeitung der Geschäftsordnung ist für 2023 vorgesehen.

Der Vorstand des ZSE setzt sich aus den Direktoren der beteiligten Kliniken oder Institute zusammen. Seit dem 29.06.2020 ist Frau Prof. Dr. Dagmar Wieczorek, Direktorin des Instituts für Humangenetik, Sprecherin des ZSED. Stellvertretender ZSED-Sprecher ist Herr Prof. Dr. A. Borkhardt, Direktor der Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie. Die Koordination des A-Zentrums erfolgt durch eine nicht-ärztliche Koordinatorin sowie eine ärztliche Lotsin. Die Stelle der nicht-ärztlichen Koordinatorin wurde bis zum 15.11.2022 von Frau Anna Weber (M.Sc.) und seit dem 16.01.2023 durch Frau Dr. rer. nat. Herdit Schüler, Diplombiologin und Genetic Counsellor, besetzt. Die Position der ärztlichen Lotsin wird seit dem 01.10.2019 von Frau Dr. Dr. Alena Welters, Fachärztin für Kinder und Jugendmedizin, besetzt.

Nationale und internationale Vernetzungen konnten im Berichtszeitraum konsolidiert werden. Bereits seit 2017 ist das ZSED Mitglied des durch das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes Nordrhein-

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2022.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2022		

Westfalen (MAGS NRW) geförderten **Netzwerks NRW-ZSE**, dem alle sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen angehören. Im gleichen Jahr wurden das Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen, eingebunden in das Institut für Humangenetik, sowie das Zentrum für Kollagenosen, eingebunden in die Poliklinik und Funktionsbereich für Rheumatologie, Mitglieder europäischer Referenznetzwerke (**ERN ITHACA** und **ERN ReCONNET**). 2021 wurden zudem fünf weitere Fachzentren des ZSED positiv begutachtet und ihre Aufnahme in die krankheitsspezifischen ERNs bestätigt. Somit sind die fachspezifischen Behandlungszentren (Typ B Zentren) des ZSED aktuell in insgesamt sieben europäischen Referenznetzwerken vertreten (**ERN ITHACA**, **ERN ReCONNET**, **MetabERN**, **Endo-ERN**, **ERN PaedCan**, **eUROGEN** und **ERN-EYE**).


Das Typ A-Zentrum koordiniert darüber hinaus das bundesweite wissenschaftlich-fachliche Netzwerk **dITHACA-Spleißosomopathien/Ribosomopathien**, dem 6 Typ B-Zentren anderer Krankenhäuser angehören. Das A-Zentrum des ZSED übernimmt vertraglich festgelegte Koordinierungsaufgaben (s. auch Punkt 4).

Zusammenfassend ist das ZSED an folgenden nationalen und internationalen Netzwerken 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)
- Diverse europäische Referenznetzwerke

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. Die initiale Kontaktaufnahme ist postalisch, per E-Mail (zse@med.uni-duesseldorf.de), FAX oder telefonisch möglich. Alle für Patientinnen und Patienten sowie Ärztinnen und Ärzte relevanten Informationen und benötigten Formulare zur Vorstellung am Typ A-Zentrum finden sich auf der website des ZSED. Hier werden die Ansprechpartner des ZSED namentlich aufgeführt und Kontaktmöglichkeiten genannt. Die Patientenfragebögen sowie ärztlichen Anfragebögen für Patientinnen und Patienten mit und ohne Diagnose, die zu einer Vorstellung am ZSED notwendig sind, finden sich frei zugänglich als PDF zum Download. In einem verständlichen Fließtext wird das genaue Vorgehen zur Vorstellung am ZSED ausführlich erläutert. Auf der website finden sich zudem detaillierte Informationen zu den **Spezialsprechstunden des ZSED** einschließlich Zugangswege bzw. Möglichkeiten der Kontaktaufnahme. Jedes Typ B-Zentrum gibt einen Überblick über Behandlungsschwerpunkte, Kontaktdaten, Sprechzeiten und Selbsthilfegruppen. Über eine gesonderte Registerkarte (Reiter) wird auf das **Netzwerk NRW-ZSE** verwiesen, auf dessen Internetauftritt man per eingepflegtem Link gelangt. 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 Menschen mit Seltenen Erkrankungen (**SE-Atlas**) sowie über das Portal für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs **Orpha.net**. Sollte am Standort des ZSED für eine bereits diagnostizierte oder vermutete SE keine Expertise

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2022.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2022		

vorliegen, erfolgt die Weiterleitung an ein anderes Typ A-Zentrum mit entsprechenden Betreuungskapazitäten. Das ZSED ist hierfür innerhalb NRW, national sowie international sehr gut vernetzt (s. Ausführungen unter Punkt 4).

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 2022 konnten im Hinblick auf die Weiterentwicklung des ZSED und seiner besonderen Aufgabenwahrnehmung umfangreiche Fortschritte erzielt werden. 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 monatlich stattfindenden **interdisziplinären Fallkonferenz** mit Vertretern der integrierten, krankheitsspezifischen Typ B-Zentren besprochen. Vorbereitung, Organisation, Durchführung und Nachbereitung wurden 2022 in einer Verfahrensanweisung verschriftlicht. Sofern Patientinnen und Patienten ihre Krankengeschichte hinsichtlich des Vorliegens einer SE prüfen lassen möchten, erhalten sie eine standardisierte Anforderung an einzureichenden Unterlagen. Patientinnen und Patienten die dieser Aufforderung nachkommen werden in unsere Datenbank für unklare Diagnosen aufgenommen. Im Jahr 2022 traf dies auf 56 Patientinnen und Patienten zu. Diese Patientinnen und Patienten werden in der interdisziplinären Fallkonferenz unseres Zentrums besprochen und erhalten anschließend einen Abschlussbericht in patientengerechter Sprache. Im Jahr 2022 wurden insgesamt 54 Abschlussberichte verfasst.


Neben den interdisziplinären Fallkonferenzen werden am ZSED unter Beteiligung von Vertretern der integrierten Typ B-Zentren vier **interdisziplinäre Spezialsprechstunden** für ambulante und stationäre Patientinnen und Patienten geführt. Die Spezialsprechstunden einschließlich der Kontaktmöglichkeiten werden auf der website des ZSED sowie den Seiten des SE-Atlas benannt. Kontaktmöglichkeiten, Koordination eines Vorstellungstermins und Protokollierung der Sprechstunden sind in einer separaten Verfahrensanweisung festgelegt.

Folgende Spezialsprechstunden wurden am ZSED im Berichtszeitraum angeboten:

- Spezialsprechstunde für angeborene Skeletterkrankungen
- Spezialsprechstunde für kraniofaziale Fehlbildungen
- Neurogenetische Spezialsprechstunde
- Neurometabolisch-genetische Spezialsprechstunde

Im Jahr 2022 wurden 95 Patientinnen und Patienten in den Spezialsprechstunden des ZSED behandelt.

Darüber hinaus bietet das ZSED 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

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2022.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2022		

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 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. Im Berichtszeitraum wurden am Standort des Zentrums 54 interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten externer Einrichtungen durchgeführt.


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 A-Zentrum des ZSED hat im Berichtszeitraum am 08.06.2022 das **Fachsymposium „Kraniofaziale Fehlbildungen“ (Anlage 4)** ausgerichtet. Darüber hinaus ist das ZSED aktiv an der Etablierung der NRW-Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (**NRW-FAKSE**) beteiligt, einer Initiative aller Partner des Netzwerks NRW-ZSE. 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 und die sektorenübergreifende Zusammenarbeit zu verbessern. Im Rahmen der NRW-FAKSE wurde am 02.11.2022 die Fortbildungsveranstaltung **„Zebras und Kolibris-Fälle aus der Praxis“ (Anlage 5)** ausgerichtet. Darüber hinaus wurde ein nordrheinfestfälisches Modul zur universitätsübergreifenden Lehre für Studierende zum Thema SE erarbeitet, die sogenannte **NRW-ZSE Masterclass Rare Diseases (Anlage 6)**. Diese ist unter Beteiligung des ZSED im Wintersemester 2022 gestartet. Das ZSED beteiligt sich zudem aktiv an der Lehre und der medizinischen Ausbildung und hat die Seltenen Erkrankungen über das **Wahlfach (Q2) „Seltene Erkrankungen“ (Anlage 7)** im Curriculum für die medizinische Ausbildung abgebildet. Im Rahmen des Wahlfachs erhalten die Studierenden Einblicke in die Arbeit der 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.
- die Erhöhung 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

Dies erfolgt in Form von Patientenvorstellungen, Unterricht am Krankenbett und/oder Seminaren. Im Berichtszeitraum wurde das Angebot von 7 Studierenden wahrgenommen.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2022.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2022		


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

Anlässlich des Tages der SE wurde am Standort des Zentrums die **Kunstaktion „Selten allein“** umgesetzt und auf dem Gelände des Universitätsklinikums Düsseldorf der beleuchtete Schriftzug „Rare Disease Day“ aufgestellt, mit dem übergeordneten Ziel, Menschen mit SE zur besseren Sichtbarkeit in der öffentlichen Wahrnehmung zu verhelfen. Die Sprecherin des ZSED, Frau Prof. Wieczorek, machte zudem am 16.02.2022 in der **WDR Lokalzeit Düsseldorf** auf das Thema SE aufmerksam (**Anlage 8**). Der stellvertretende Sprecher des ZSED, Herr Prof. Borkhardt, gab am 31.08.2022 im Rahmen eines **Online-Talks der Kooperationsberatung für Selbsthilfegruppen, Ärzte und Psychotherapeuten (KOSA)** zum Thema SE einen Einblick in die Arbeitsmethoden des ZSED. Die **zentrumseigenen website** wurde im Berichtszeitraum aktualisiert und um neue Registerkarten (Reiter) ergänzt. Ebenso erfolgte eine umfassende Aktualisierung der Darstellung des ZSED im Versorgungsatlas für Menschen mit SE (**SE-Atlas**) sowie in der **orphanet-Datenbank**. Im Berichtszeitraum wurde zudem eine **Informationsbroschüre** über das ZSED erstellt, die sich gleichermaßen an ärztliche Kolleginnen und Kollegen sowie Betroffene richtet. Die Broschüre enthält Informationen darüber, was eine seltene Erkrankung ist, wie Zentren für Seltene Erkrankungen arbeiten und wie das ZSED vernetzt ist. Außerdem werden die Ansprechpartner am ZSED benannt und Kontaktmöglichkeiten aufgeführt (**Anlage 9**).

Am ZSED besteht eine enge Zusammenarbeit mit verschiedenen krankheitsübergreifenden und krankheitsspezifischen Selbsthilfeorganisationen, die auf der website des ZSED namentlich genannt werden und verlinkt sind. Frau Prof. Wieczorek ist Mitglied im wissenschaftlichen Beirat der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) und beteiligt sich darüber hinaus aktiv an den Jahrestreffen der Familieninitiative Goldenhar-Syndrom, zuletzt mit Beiträgen am 27.05.2022. Im Berichtszeitraum erfolgte anlässlich der Planung einer gemeinsamen Präsenzveranstaltung zum Tag der Seltene Erkrankungen 2023 ein intensiver Austausch mit dem Netzwerk für Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen „gemischte Tüte“. Auch durch die Vertreter der B-Zentren des ZSED besteht ein regelmäßiger Austausch mit krankheitsspezifischen Selbsthilfegruppen.

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. Mittelfristig wird die Dokumentenlenkung über das QM-Managementsystem roXtra erfolgen, welches am UKD 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, pseudonymisierte Datenbanken, separat für Patientinnen und Patienten mit gesicherter Diagnose einer SE bzw. unklarer Diagnose implementiert. Die Datenbanken erhalten zahlreiche „Zeitstempel“ und weitere Felder, die eine Nutzung zur Klärung von Fragestellungen oder auch zum Monitoren von Zeitintervallen erlauben.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2022.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2022		

Alle relevante Kernprozesse des Typ A Zentrums sind in Form von Verfahrensanweisungen beschrieben. Folgende Verfahrensanweisungen wurden im Berichtszeitraum erstellt.

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


Zuständig für das QM-Management am ZSED ist 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 A-Zentrums erfolgt durch eine nicht-ärztliche Koordinatorin sowie eine ärztliche Lotsin. Die Stelle der nicht-ärztlichen Koordinatorin wurde bis zum 15.11.2022 von Frau Anna Weber (M.Sc.) und seit dem 16.01.2023 durch Frau Dr. rer. nat. Herdit Schüler, Diplombiologin und Genetic Counsellor, besetzt. Die Position der ärztlichen Lotsin wird seit dem 01.10.2019 von Frau Dr. Dr. Alena Welters, Fachärztin für Kinder und Jugendmedizin, wahrgenommen. Im Berichtszeitraum wurde 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 in der VA Lotsentätigkeit verschriftlicht. Darüber hinaus übernehmen Koordinatorin sowie ärztliche Lotsin des ZSED die Koordination zwischen den Fachzentren wie auch zu anderen Referenzzentren (Typ A-Zentren) und anderen Fachzentren (Typ B-Zentren), siehe auch unter Punkt 4.

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. Zu nennen sind hier beispielhaft das Register ADOREG (inkl. NIS, NICO, TRIM). Dabei handelt es sich um wissenschaftliche Register zur Versorgungsforschung in der Dermatoonkologie der 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.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2022.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2022		

Darüber hinaus ist die Erstellung krankheitsgruppenspezifischer Register in den spezifischen ERNs in Planung, an denen sich die Fachzentren des ZSED aktiv beteiligen werden.


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

Die Grundregeln zur Planung und Umsetzung einer erfolgreichen Transition beim Übergang in die Erwachsenenmedizin sind in einer eigenen Verfahrensweisung der Klinik für Allgemeinen Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie 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.

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 Qualitätszirkeltreffen 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 am **NGS-Qualitätszirkel** teil (25.02.2022). Hierbei handelt es sich um 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 in insgesamt **sieben europäischen Referenznetzwerken** vertreten (**ERN ITHACA, ERN ReCONNET, MetabERN, Endo-ERN, ERN PaedCan, eUROGEN und ERN-EYE, s. Anlage 3**). Das ZSED koordiniert darüber hinaus das bundesweite wissenschaftlich-fachliche Netzwerk dITHACA-Spleißosomopathien/Ribosomopathien, dem sechs Typ B-Zentren anderer Krankenhäuser angehören. Das A-Zentrum des ZSED übernimmt vertraglich festgelegte Koordinierungsaufgaben (s. auch Punkt 1). Im Rahmen dieses Netzwerks ist eine Vereinheitlichung der Behandlung von Patientinnen und Patienten mit Spleißosomopathien/Ribosomopathien durch die Erstellung von Leitlinien, in Kooperation mit dem Europäischen Referenznetzwerk ITHACA beabsichtigt. Hierzu besteht regelmäßiger Austausch mit dem ERN ITHACA coordination team.

Die Koordinatorin sowie die ärztliche Lotsin des ZSED stehen in sehr regelmäßigem und engem Austausch mit anderen Referenzzentren (Typ A-Zentren) und anderen Fachzentren (Typ B-Zentren), siehe auch unter Punkt 4. Koordinatorin und ärztliche Lotsin beteiligen sich aktiv an den im Zwei-Monats-Rhythmus stattfindenden **Lotsentreffen**, die im Berichtszeitraum am 21.01.22, 25.03.22, 27.05.22, 08.07.22, 25.11.22 stattfanden sowie an der einmal jährlich stattfindenden Lotsenschulung (29./30.09.22). Diese Veranstaltungen fungieren als

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2022.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2022		

Austauschplattform für die Lots*innen und Koordinator*innen der Zentren für Seltene Erkrankungen deutschlandweit. Zusätzlich zu den oben genannten Kooperationen ist das ZSED Mitglied des Netzwerks NRW-ZSE (s.o.), deren Mitglieder sich in den einmal monatlich stattfindenden Qualitätszirkeltreffen über die aktuellen Entwicklungen in den Zentren austauschen. **NRW-ZSE Qualitätszirkel 2022:** 19.1.22, 16.02.22, 16.03.22, 20.04.22, 15.06.22, 20.07.22, 17.08.22, 21.09.22, 19.10.22, 21.12.22. Ergänzend dazu finden innerhalb des NRW-ZSE regelmäßige Arbeitstreffen der Arbeitsgruppe FAKSE (Fortbildungsakademie Seltene Erkrankungen) statt: 21.03.22, 04.04.22, 16.05.22, 09.06.22, 18.07.22, 05.09.22, 10.10.22, 28.11.22. Zusätzlich dazu nehmen AZentrums Vertreter des ZSED an den **Sitzungen der AG-ZSE** teil, die im Berichtszeitraum am 25.01.22, 21.06.22 und 16.11.22 stattfanden.

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


Ergebnisse aus Projekten und Studien belegen, dass circa 40-50% der Patienten mit unklarer Diagnose nach Durchlaufen einer humangenetischen Spezialdiagnostik (d.h. einer Analyse des gesamten kodierenden genetischen Materials mittels einer sog. Exom-Sequenzierung) eine gesicherte Diagnose erhalten. 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 2022 sind beispielhaft die AWMF S2k-Leitlinie Rekonstruktive und Ästhetische Operationen des weiblichen Genitales (Dr. Hoffmann) sowie die sich in Vorbereitung befindende Mitarbeit an der AWMF Leitlinie „DiGeorge-Syndrom“ (PD Dr. Ghosh) 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 (industrielle-initiierte Arzneimittelstudien; Prüfer-initiierte Studien). Beispielhaft zu nennen sind die Studien zu Dasiglucagon bei Kindern mit kongenitalem Hyperinsulinismus, an denen das Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD)

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2022.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2022		

mitwirkt (NCT03777176, NCT04172441, NCT03941236). Die Beteiligung der Fachzentren an weiteren klinischen Studien kann in den jeweiligen Typ B-Zentren erfragt werden.

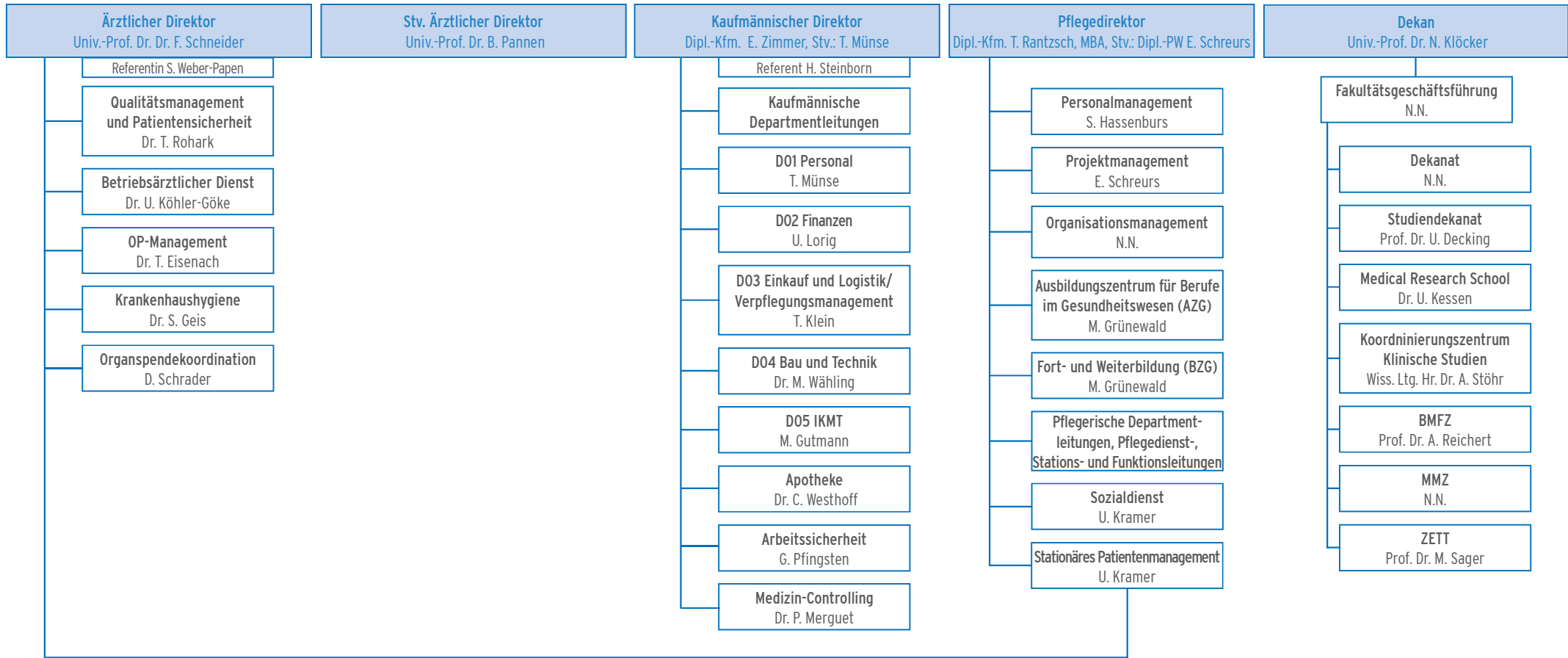
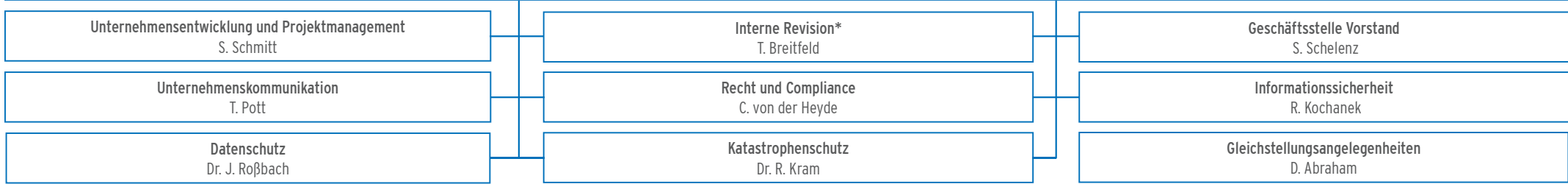
8. Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums für Seltene Erkrankungen

Die zahlreichen internationalen Vernetzungen spiegeln sich in den Publikationen der einzelnen Typ B-Zentren wider. Über die Verlinkungen in der **Anlage 10** können die Publikationen von Vertretern des Typ A-Zentrums sowie der integrierten Typ B-Zentren eingesehen werden.

Regelhaft publizieren Vertreter des A-Zentrums sowie der B-Zentren gemeinsam zu seltenen Erkrankungen. Exemplarisch für diese Publikationstätigkeit in dem Berichtszeitraum stehen folgende Veröffentlichungen:

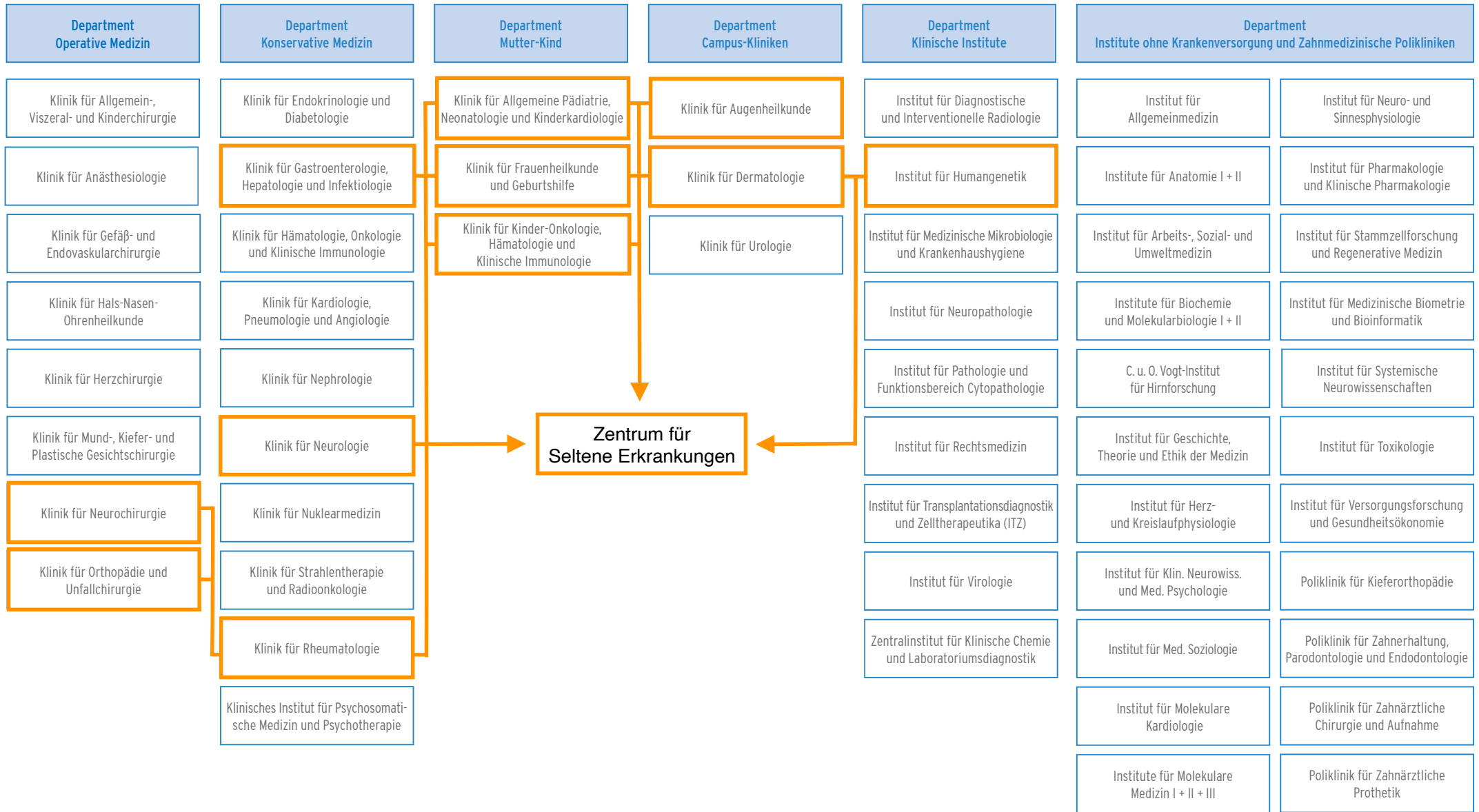
- Wiczorek, Distelmaier: RANBP2 Mutation Mimicking Viral Encephalitis (*Neuropediatrics* 2022)
- Oommen, Schaper, Borkhardt: The Growing Spectrum of DADA2 Manifestations - Diagnostic and Therapeutic Challenges Revisited (*Front Pediatr* 2022)
- Redler, Schaper: Phenotype diversity associated with TP63 mutations (*J Dtsch Dermatol Ges* 2022)

Vorstand
Vorstandsvorsitzender: Univ.-Prof. Dr. Dr. F. Schneider



* die Interne Revision ist direkt dem Vorstandsvorsitzenden unterstellt

Organisationsstruktur des Universitätsklinikums Düsseldorf



Betriebseinheiten	AOZ Ambulantes Operatives Zentrum	IZP Interdisziplinäres Zentrum für Palliativmedizin	ZNA Zentrale Notaufnahme



Typ A-Zentrum - krankheitsübergreifendes Referenzzentrum
 Sprecherin: Prof. Dr. D. Wieczorek, Stellv. Sprecher: Prof. Dr. A. Borkhardt, Ärztliche Lotsin: Dr. Dr. A. Welters, Koordinatorin: N.N.

Typ B-Zentren – integrierte Fachzentren

Klinische Genommedizin/ Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen ¹ Prof. Wieczorek/Prof. Redler	Zentrum für KHI, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen ^{1,2} Prof. Meissner/Dr. Kummer	Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen und mitochondriale Erkrankungen ^{1,2} Prof. Distelmaier/Dr. Thimm	Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI) ^{1,2} PD Dr. Ghosh/PD Dr. Laws
Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT) ^{1,2} Dr. Oommen/PD Dr. Laws	Zentrum für angeborene Störungen des Knochenmarks u. der Blutbildung (ZKMBB) ^{1,2} PD Dr. Babor/Dr. El Amouri	Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter ¹ Prof. vom Dahl / Prof. Lüdde	Zentrum für Kollagenosen Prof. Distler/PD Dr. Fischer-Betz, PD Dr. Sander
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen Prof. Aktas/PD Dr. Ringelstein	Zentrum für seltene neurochirurgische Erkrankungen Prof. Hänggi/Prof. Vesper	Zentrum für Tumorsuszeptibilität im Kindesalter (ZTSK) ² Dr. Brozou/ Prof. Borkhardt	Zentrum für angeborene und cholestatiche Lebererkrankungen Prof. Lüdde/Dr. N. Qvartskhava
Zentrum für seltene Erkrankungen der Haut Prof. Homey/PD Dr. Meller	Zentrum für seltene Erkrankungen der Hornhaut und der Augenoberfläche Prof. Geerling/PD Dr. Dr. Menzel-Severing	Zentrum für seltene Erkrankungen des Bewegungsapparates Prof. Maus/Prof. Westhoff	Zentrum für seltene genitale Erkrankungen und Tumore Prof. Fehm/Dr. Hoffmann

Spezialsprechstunden

Angeborene Skeletterkrankungen	Kraniofaziale Fehlbildungen
Neurogenetische Spezialsprechstunde	Neurometab.-Humangenet. Spezialsprechstunde

ERN - Mitgliedschaften

ITHACA	ReCONNECT	MetabERN	Endo-ERN
PaedCan	eUROGEN	ERN-EYE	

Wissenschaftlich-fachliche Netzwerke

Spleißosomopathien/ Ribosomopathien
Institut für Humangenetik ZSE Essen
Zentrum für seltene genetische Störungen der körperlichen und geistigen Entwicklung MKSE Magdeburg
Zentrum für mitochondriale Erkrankungen ZSE Hamburg
Institut für Humangenetik ZSE Lübeck
Institut für ungeklärte, angeborene Syndrome ZSE Göttingen
Institut für Humangenetik ZSE Leipzig

Anlage 1 zum Erhebungsbogen

Angaben zu den integrierten Typ B Zentren

Name B Zentrum	Zentrumsleiter
Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD)*	Leitung: Prof. Dr. T. Meissner Stellv. Leitung: Dr. S. Kummer
Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen und mitochondriale Erkrankungen*	Leitung:/Stellv.: Prof. Dr. F. Distelmaier und Dr. E. Thimm
Zentrum für angeborene Störungen der Immunität (ZASI)*	Leitung: PD Dr. S. Ghosh Stellv. Leitung: PD Dr. H.-J. Laws
Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT)*	Leitung: Dr. P. T. Oommen Stellv. Leitung: PD Dr. H.-J. Laws
Zentrum für angeborene Störungen des Knochenmarks und der Blutbildung (ZKMBB)*	Leitung: PD Dr. Dr. F. Babor Stellv: Dr. S. El Amouri
Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen*	Leitung: Prof. Dr. D. Wieczorek Stellv. Leitung: Prof. Dr. S. Redler
Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten bei Erwachsenen*	Leitung: Prof. S. vom Dahl Stellv.: Prof. T. Lüdde
Zentrum für Tumorsuszeptibilität im Kindesalter (ZTSK)	Leitung: Dr. F. Brozou Stellv: Prof. Dr. A. Borkhardt
Zentrum für seltene Erkrankungen der Hornhaut und Augenoberfläche	Leitung: Prof. Dr. G. Geerling Stellv. Leitung: PD Dr. Dr. J. Menzel-Severing
Zentrum für seltene genitale Erkrankungen und Tumore	Leitung: Prof. Dr. T. Fehm Stellv. Leitung: Dr. J. Hoffmann
Zentrum für Kollagenosen	Leitung: Prof. Dr. J. Distler Stellv. Leitung: PD Dr. R.Fischer-Betz und Dr. O. Sander
Zentrum für angeborene und cholestatische Lebererkrankungen	Leitung: Prof. T. Lüdde Stellv.: Dr. med. N. Qvarthava
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen	Leitung: Prof. O. Aktas Stellv.: PD Dr. M. Ringelstein
Zentrum für seltene neurochirurgische Erkrankungen	Leitung: Prof. D. Hänggi Stellv.: Prof. J. Vesper
Zentrum für seltene Erkrankungen des Bewegungsapparates	Leitung: Prof. U. Maus Stellv.: Prof. B. Westhoff
Zentrum für seltene Erkrankungen der Haut	Leitung: Prof. B. Homey Stellv.: PD Dr. S. Meller

*ausgewiesen im Krankenhausplan des Landes Nordrhein-Westfalen



ONLINE

ZSED-Symposium Kraniofaziale Fehlbildungen

Fortbildungsveranstaltung

anlässlich der Einrichtung einer Spezialsprechstunde
für Kraniofaziale Fehlbildungen am Zentrum für Seltene
Erkrankungen Düsseldorf

Mittwoch, 08. Juni 2022 / 15:00 – 18:00 Uhr

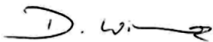


Zentrum für Seltene Erkrankungen
Universitätsklinikum Düsseldorf

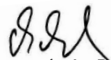
EINLADUNG

Kraniofaziale Fehlbildungen umfassen knöcherner Veränderungen des Gesichts und Schädels, der Zähne und der Ohren. Kraniofaziale Fehlbildungen – Lippen-Kiefer-Gaumenspalten ausgeschlossenen – sind selten und werden bei 1 auf 2.000 Neugeborene beobachtet. Das Spektrum der kraniofazialen Fehlbildungen ist breit, es gibt nicht-syndromale und syndromale Krankheitsbilder. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) hat daher eine **Spezialsprechstunde für Kraniofaziale Fehlbildungen** eingerichtet. Die enge Kooperation beteiligter Fachdisziplinen (u.a. Humangenetik, Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie, Kieferorthopädie, Neurochirurgie, Pädiatrie, Radiologie) ermöglicht eine umfassende Betreuung von Patienten mit kraniofazialen Fehlbildungen, die neben der genetischen Abklärung auch die Durchführung verschiedener operativer und nicht-operativer Therapien einschließt. Darüber hinaus besteht über das europäische Referenznetzwerk für seltene angeborene Fehlbildungen und geistige Behinderungen (ERN ITHACA) ein enger Austausch mit weiteren nationalen und internationalen Fachexperten.

Anlässlich der Einrichtung der Spezialsprechstunde für Kraniofaziale Fehlbildungen am ZSED laden wir Sie herzlich dazu ein, sich **am Mittwoch, 08. Juni 2022** online (WEBEX) über diese Krankheitsbilder zu informieren. Alle Besucher und Interessierte sind herzlich eingeladen. Eine Zertifizierung durch die Ärztekammer Nordrhein wurde beantragt (4 Pkt.). Um eine Anmeldung unter zse@med.uni-duesseldorf.de wird gebeten.



Prof. Dr. med. D. Wiczorek
Direktorin des Instituts für
Humangenetik,
Sprecherin des ZSED



Prof. Dr. med. A. Borkhardt
Direktor der Klinik für Kinder-
Onkologie, -Hämatologie
und Klinische Immunologie
Stellv. Sprecher des ZSED

PROGRAMM

- 15:00 Uhr **Begrüßung und thematische Einführung**
Herr Prof. Dr. Arndt Borkhardt
- 15.15-16.00 Uhr **Computer-assistierte kraniofaziale Chirurgie – Diagnostik, Distraction und Einsatz patientenspezifischer Implantate**
Referenten: Herr Prof. Dr. Dr. Majeed Rana,
Herr PD Dr. T. Beez
- 16.00-16.45 Uhr **Genetische Aspekte kraniofazialer Fehlbildungen**
Referentin: Frau Prof. Dr. Dagmar Wieczorek
- 16.45-17.30 Uhr **Kraniofaziale Fehlbildungen aus kieferorthopädischer Sicht**
Referent: Herr Prof. Dr. Dieter Drescher
- 17.30-17.45 Uhr **Lernerfolgskontrolle**
- 17.45 Uhr **Schlussworte**

TEILNAHME

Virtuelle Veranstaltung über WEBEX

<https://hhu.webex.com/hhu/j.php?MTID=m786b62d685d2e5a93a8140a5e1a7b8fb>

Meeting-Kennnummer (Zugriffscod): 2730 268 5349

Meeting Passwort: mKgVRKmU963

WEITERE INFORMATIONEN

Wissenschaftliche Kursleitung

Frau Prof. Dr. med. Dagmar Wiczorek

Direktorin des Instituts für Humangenetik, Sprecherin des ZSED
Universitätsklinikum Düsseldorf, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

Herr Prof. Dr. med. Arndt Borkhardt

Direktor der Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und
Klinische Immunologie, Stellv. Sprecher des ZSED
Universitätsklinikum Düsseldorf, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

Referenten

Herr Prof. Dr. med. Dr. med. dent. Majeed Rana, MBA,

Stellv. Direktor der Klinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie
Universitätsklinikum Düsseldorf, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

Herr PD Dr. med. Thomas Beez,

Stellv. Leiter der neurochirurgischen Intensivmedizin
Universitätsklinikum Düsseldorf, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

Frau Prof. Dr. med. Dagmar Wiczorek,

Direktorin des Instituts für Humangenetik, Sprecherin des ZSED
Universitätsklinikum Düsseldorf, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

Herr Univ.-Prof. Dr. Dieter Drescher,

Direktor der Poliklinik für Kieferorthopädie
Universitätsklinikum Düsseldorf, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen: Kolibris und Zebras 2 – neue Fälle aus der Praxis

**Virtuelle Veranstaltung am
02.11.2022, 16:00 – 19:00 Uhr**



Einladung

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen, liebe Studierende der Medizin,
nach 2021 wollen wir – das Netzwerk der nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen – Ihnen wieder interessante Patientenbeispiele aus der Praxis präsentieren. Dabei haben wir wieder den Bezug zu Ihrer Arbeit in den Fokus genommen.

Wir beantworten auch gern Ihre Fragen – in der Veranstaltung oder später unter den angegebenen Kontaktinformationen.

Wir würden uns freuen, Sie anlässlich der Veranstaltung begrüßen zu können – seien Sie gern eingeladen.

Mit freundlichen Grüßen

A blue ink handwritten signature, appearing to read 'Mücke', with a stylized flourish at the end.

Martin Mücke, stellvertretend für das Netzwerk NRW-ZSE

QR-Code s. rechts, Alternativen zum QR Code: ZOOM Einladung:
<https://rwth.zoom.us/j/96852883856> oder Tel. (nur Audio) +49 69 5050 2596
oder +49 69 7104 9922 und Meeting-ID 9685 2883 856#



Zebras und Kolibris Bild von abstract/stock.adobe.com.

Programm

- 16:00 Begrüßung Prof. L. Grigull
- 16:05 Einführung Prof. L. Grigull: Das Netzwerk NRW-ZSE und die NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen
- 16:25 Kurzeinführungen und Fallvorstellungen
(15 min Vorstellung und 5 min Diskussion):
- 16:25 Dr. Katharina Burkert, Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln
Erbrechen, Kachexie und Fußheberschwäche: Fabry, Mittelmeerfieber oder ein ganz anderer Kolibri?
- 16:45 Daniela Volk, Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen
Alles im Fluss
- 17:05 Prof. Dr. Corinna Grasemann, Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr
Viele Symptome, viele Organsysteme = eine extrem seltene Erkrankung?
- 17:25 Dr. Tim Bender, Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn
Steter Tropfen höhlt den Stein
- 17:45 Priv.-Doz. Dr. med. Freya Dröge, Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen
Die vielen Gesichter einer seltenen Gefäßerkrankung
- 18:05 Prof. Dr. med. Frank Rutsch, Centrum für seltene Erkrankungen Münster
Wenn das Kind beim Lachen fällt
- 18:25 Ariane Schmetz, MD, Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf
Familiäre Skelettauffälligkeit nach langer Suche endlich geklärt
- 18:45 Schlusswort Prof. L. Grigull
- 18:50 Ende der Veranstaltung

Weitere Informationen unter www.nrw-zse.de.

Die Teilnahme ist kostenfrei. Für die Veranstaltung wurden bei der Ärztekammer Nordrhein CME-Punkte beantragt (Voraussetzung ist die vollständige Teilnahme.) – Bitte Adresse und EFN an Frau Lisa Senden, ZSE Aachen, Fax: 0241 803 387 021 oder lisenden@ukaachen.de übermitteln.

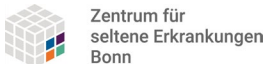
Kontaktangaben der NRW-ZSE Partnereinrichtungen



Uniklinik RWTH Aachen
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)
Bahnhofstraße 18
52064 Aachen
Tel.: 0241 888 07 152
Fax: 0241 803 387 021
ZSEA@ukaachen.de
www.ZSEA.ukaachen.de



Ruhr-Universität Bochum und Universität Witten/Herdecke
mit dem Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER)
(Bochum/Witten-Herdecke)
Abteilung für Seltene Erkrankungen (A Zentrum)
am St Josef-Hospital Bochum
Alexandrinestraße 5
44791 Bochum
Tel.: 0234 509 2601
Fax: 0234 509 2688
ceser@klinikum-bochum.de
www.ceser.de



Universitätsklinikum Bonn
Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB)
Venusberg-Campus 1 Geb. 13 (BMZ)
53127 Bonn
Tel.: 0228 287 51472
Fax: 0228 287 9080066
info.zseb@ukbonn.de
www.zseb.uni-bonn.de



Universitätsklinikum Düsseldorf
Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf (ZSED)
Moorenstr. 5
40225 Düsseldorf
Tel.: 0211 811 2355
Fax: 0211 810 1516984
zse@med.uni-duesseldorf.de
www.uniklinik-duesseldorf.de/patienten-besucher/klinikeninstitutezentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen



Universitätsklinikum Essen
Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE)
Hufelandstraße 55
45147 Essen
Tel.: 0201 723 4587
Fax: 0201 723 6871
EZSE@uk-essen.de
www.ezse.de



Universitätsklinikum Köln
Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln (ZSEK)
Kerpener Str. 62
50937 Köln
Tel.: 0221 478 4350
Fax: 0221 478 4635
zsek@uk-koeln.de
www.uk-koeln.de/patienten-besucher/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen



Universitätsklinikum Münster mit dem
Centrum für seltene Erkrankungen Münster
Albert-Schweitzer-Campus 1
48149 Münster
Tel.: 0251 83 477 32
Fax: 0251 83 477 35
Frank.Rutsch@ukmuenster.de
www.ukm.de/index.php?id=9826

NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen:
NRW-ZSE Masterclass Rare Diseases 2022
Virtuelle Veranstaltung per ZOOM
jeweils Mittwochs, 12.10. - 07.12.2022, 16:00 – 17:30 Uhr

Hallo Studierende der Medizin,

seltene Erkrankungen begegnen Ihnen im Studium in allen Fächern. Manchmal leicht zu erkennen, manchmal eine komplexe Herausforderung. Ihr gesamter beruflicher Weg wird auch von Menschen mit einer seltenen Erkrankung begleitet sein.

Die sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) möchten Ihnen daher einen ganzheitlichen und kreativen Einblick in das Thema geben (s. Programm). Dazu bieten wir Ihnen acht aufeinander aufbauende und verzahnte Online-Veranstaltungen an.

Diese erste multidisziplinäre und standortübergreifende Veranstaltung zu diesem Thema in diesem Format exklusiv für Studierende schärft Ihren Blick und erweitert Ihren Horizont. Es erwartet Sie ein abwechslungsreiches und interaktives Programm: *die NRW-ZSE Masterclass Seltene Erkrankungen*.

- Ausführende: Ärzt*innen von 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 MS ZOOM, jeweils Mittwochs vom 12.10. – 07.12.2022, 16:00 – 17:30 Uhr
- Anmeldung: über Anmeldeformular (s. unten), begrenzte Anzahl an Plätzen, Anmeldeschluss 30.09.2022, mit der potentiellen Bestätigung wird der Zugangslink versandt
- Kosten: Die Teilnahme ist kostenfrei.
- Fragen: an die Bonner Kolleg*innen (info.zseb@ukbonn.de)
- Zertifikat: am Ende gibt es ein NRW-ZSE Teilnahmezertifikat

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Martin Mücke und Prof. Lorenz Grigull
für das Netzwerk NRW-ZSE

Programm:

Jeweils von 16:00 – 17:30 Uhr (mit Ausnahme des Termins am 02.11., der bis 19.00 Uhr geplant ist)

12.10.2022, Termin 1, **Einführung Seltene Erkrankungen**

Prof. Dr. med. J. Oliver Semler, Dr. med. Katharina Burkert
Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln

19.10.2022, Termin 2, **Diagnostik seltener Erkrankungen: Red Flags**

PD Dr. med. Alma Osmanovic
Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen

26.10.2022, Termin 3, **Diagnostik seltener Erkrankungen: Fallbearbeitung**

Daniela Volk, Jean Tori Pantel
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen

02.11.2022, **Zebres und Kolibris 2**, separate CME-Veranstaltung, in der alle sieben ZSE interessante Fälle aus der Praxis vorstellen werden.

09.11.2022 Termin 4, **Diagnostik seltener Erkrankungen: Fallvorstellung**

Dr. med. Carsten Döing
Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf

16.11.2022 Termin 5: **Schauspielsprechstunde**

23.11.2022 Termin 6: **Fortsetzung Schauspielsprechstunde**

Dr. med. Julien Park
Centrum für seltene Erkrankungen Münster

30.11.2022 Termin 7: **Seltene Erkrankungen aus Patientensicht**

Prof. Dr. med. Corinna Grasmann
Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr

07.12.2022 Termin 8: **Eure Wünsche und Quiz**

Dr. med. Tim Bender, Prof. Dr. med. Lorenz Grigull
Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn

Seltene Erkrankungen

Dozent/en	Ärzte/ Ärztinnen des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSED)
------------------	---

Termin	Mittwochs 13.30-16.30
Zeit	Mittwochs 13.30 – 16:00
Gebäude	In den jeweiligen beteiligten Kliniken des ZSED
Raum	In den jeweils beteiligten Kliniken des ZSED
Einführung	

Veranstaltungstyp	Kleingruppenseminar/ Praktikum
Umfang (in SWS)	28
Teilnehmer (min.)	2
Teilnehmer (max.)	6

Ansprechpartner	Anna Giesen, Dr. med. Dr. rer. nat. Alena Welters
Institut / Klinik	Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSED)
E-Mail / Tel.	AnnaKatharina.Giesen@med.uni-duesseldorf.de; 0211/8112356

Kurzbeschreibung

Das Wahlfach wendet sich an Studierende, die ein Interesse an Seltenen Erkrankungen haben.

Ziel ist:

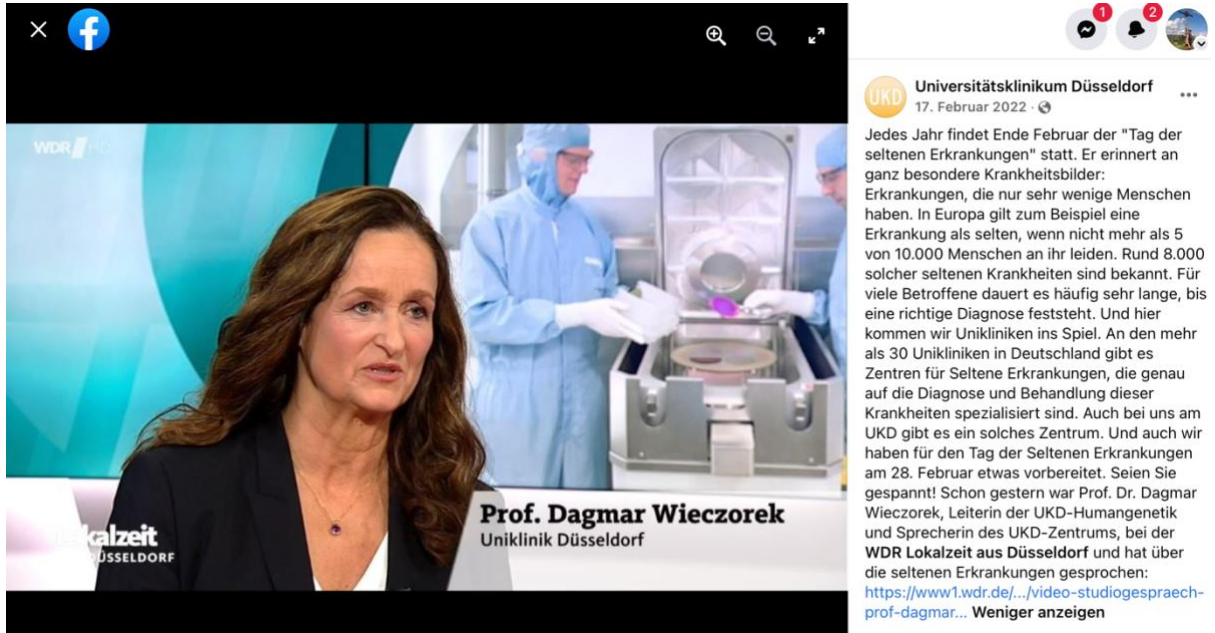
- die Besonderheiten der Seltenen Erkrankungen hinsichtlich Beschwerdebild, Pathophysiologie, Diagnostik, Therapie und Versorgung kennenzulernen
- die Erhöhung von Wissen und Aufmerksamkeit in der Patientenversorgung mit Hervorhebung seltener Krankheiten in der Differentialdiagnostik
- Informationsquellen zu Seltenen Erkrankungen kennenzulernen
- Methoden der Informationsbeschaffung wie on-line Recherche, Tools und Datenbanken zu beherrschen
- Hervorhebung der Relevanz seltener Krankheiten für das Verständnis von Krankheitsmechanismen
- Gesundheitspolitische und sozialrechtliche Aspekte seltener Krankheiten kennenzulernen

Die Kleingruppenseminare/ Praktika werden von verschiedenen, sehr motivierten Dozenten gehalten, die als Experten in ihrem Bereich den Stoff an den Stand von interessierten Studierenden anpassen werden.

Teilnahmevoraussetzung	keine
Prüfungsleistung	Anwesenheitspflicht (>85 %)
Anmeldung bis spätestens:	Online-Belegung durch das Studiendekanat (HISLSF)

Aktionen zum Tag der SE 2022

Facebook post des UKD zum Beitrag von Frau Prof. Wieczorek in der WDR Lokalzeit Düsseldorf am 16.02.2022

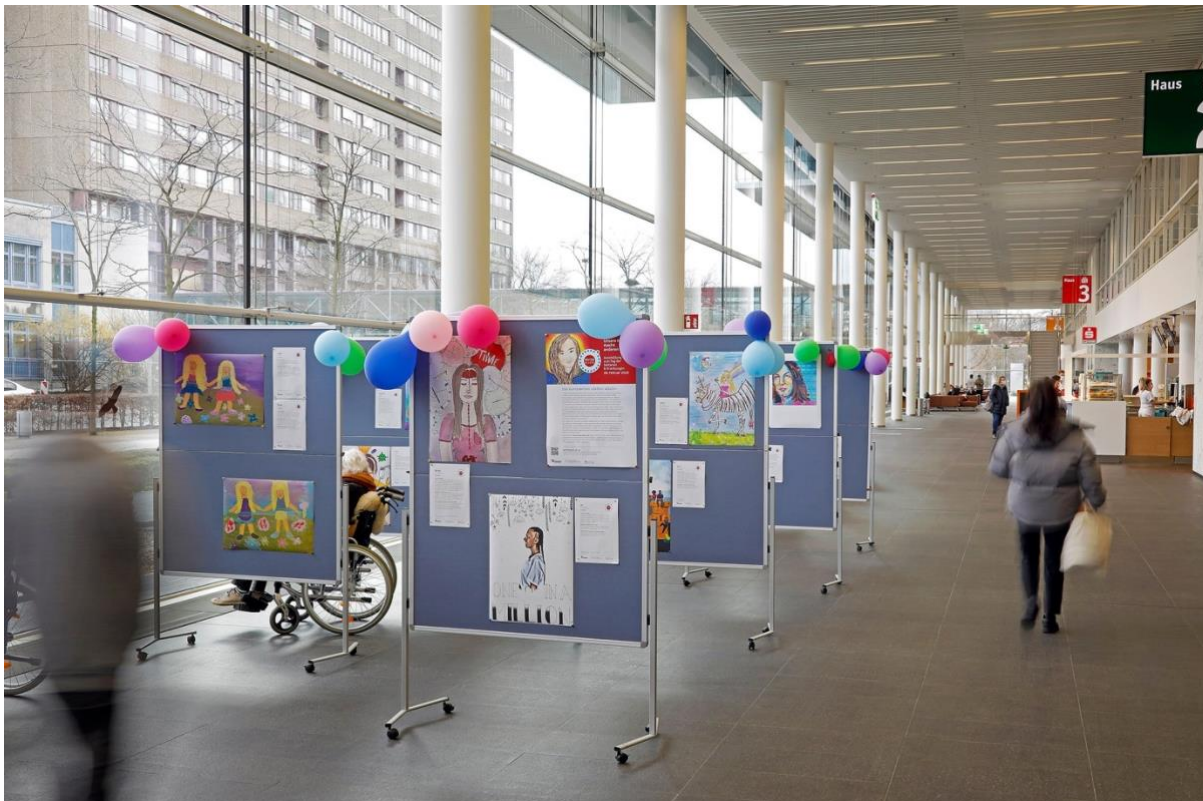


The image shows a Facebook post from the Universitätsklinikum Düsseldorf (UKD) dated 17. Februar 2022. The post features a video from WDR Lokalzeit Düsseldorf. In the video, Prof. Dagmar Wieczorek, Leiterin der UKD-Humangenetik and Sprecherin des UKD-Zentrums, is interviewed. The video shows her in a dark blazer, with a background of a laboratory where two people in blue protective suits are working with a piece of equipment. The video title is "Prof. Dagmar Wieczorek Uniklinik Düsseldorf".

Universitätsklinikum Düsseldorf
17. Februar 2022 · 🌐

Jedes Jahr findet Ende Februar der "Tag der seltenen Erkrankungen" statt. Er erinnert an ganz besondere Krankheitsbilder: Erkrankungen, die nur sehr wenige Menschen haben. In Europa gilt zum Beispiel eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen an ihr leiden. Rund 8.000 solcher seltenen Krankheiten sind bekannt. Für viele Betroffene dauert es häufig sehr lange, bis eine richtige Diagnose feststeht. Und hier kommen wir Unikliniken ins Spiel. An den mehr als 30 Unikliniken in Deutschland gibt es Zentren für Seltene Erkrankungen, die genau auf die Diagnose und Behandlung dieser Krankheiten spezialisiert sind. Auch bei uns am UKD gibt es ein solches Zentrum. Und auch wir haben für den Tag der Seltene Erkrankungen am 28. Februar etwas vorbereitet. Seien Sie gespannt! Schon gestern war Prof. Dr. Dagmar Wieczorek, Leiterin der UKD-Humangenetik und Sprecherin des UKD-Zentrums, bei der WDR Lokalzeit aus Düsseldorf und hat über die seltenen Erkrankungen gesprochen: <https://www1.wdr.de/.../video-studiosgesprach-prof-dagmar...> Weniger anzeigen

SELTEN ALLEIN – Ausstellung Düsseldorf (UKD)





Beleuchtung zum TdSE 2022 auf dem UKD-Gelände



WEITERE INFORMATIONEN

WIE SIE UNS ERREICHEN

Ob eine Vorstellung am ZSE Düsseldorf sinnvoll sein kann, sollten betroffene Patientinnen und Patienten mit Ihrer behandelnden Ärztin oder Ihrem behandelnden Arzt abstimmen.

Alle für eine Vorstellung erforderlichen Unterlagen finden Sie auf der Website unseres Zentrums:

<https://www.uniklinik-duesseldorf.de/patienten-besucher/klinikeninstitutezentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen>

Sie erreichen das ZSE Düsseldorf über die folgende E-Mail-Adresse: zse@med.uni-duesseldorf.de

ANSPRECHPARTNER ZSE DÜSSELDORF



Univ.-Prof. Dr. Dagmar Wiczorek
Sprecherin des ZSED,
Direktorin des Instituts für Humangenetik



Univ.-Prof. Dr. Arndt Borkhardt
Stellv. Sprecher des ZSED,
Direktor der Klinik für Kinder-Onkologie,
-Hämatologie und klinische Immunologie



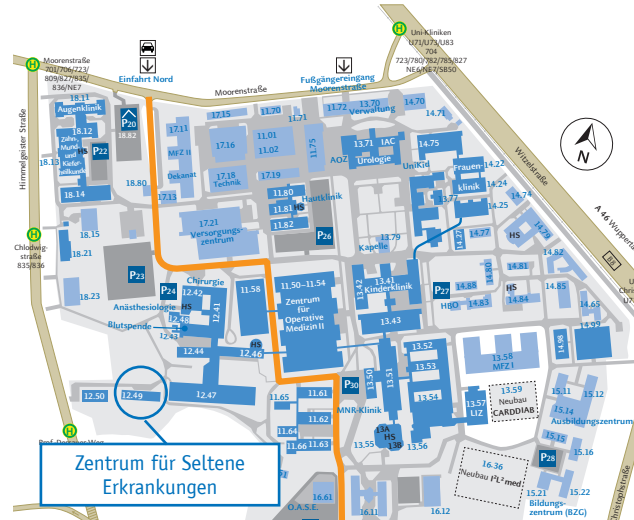
Dr. med. Dr. rer. nat. Alena Welters
Ärztliche Lotsin des ZSED,
Oberärztin der Klinik für Allgemeine Pädiatrie
Neonatalogie und Kinderkardiologie



Dr. rer. nat. Herdit Schüler
Wissenschaftliche Koordinatorin des ZSED,
Institut für Humangenetik

ANREISE

Universitätsklinikum Düsseldorf
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Gebäude 12.49, 1. Etage, Raum 33
Moorenstr. 5
40225 Düsseldorf



Für weitere Informationen Scannen Sie den QR-Code ein,
um auf unserer Webseite zu gelangen.



INFORMATIONEN

ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

WER WIR SIND

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) wurde 2014 auf Empfehlung des Nationalen Aktionsbündnis' für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Es setzt sich aus dem koordinierenden Referenzzentrum (Typ A Zentrum) und 16 krankheitsspezifischen Fachzentren, sogenannten Typ B Zentren, zusammen, die an 11 Kliniken/Instituten des UKD angegliedert sind. Wir haben es uns zur Aufgabe gemacht, die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Durch die interdisziplinäre Zusammenarbeit am UKD und durch den Austausch mit weiteren Fachexperten, regional, national und international, sind wir kompetenter Ansprechpartner für Menschen mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung (SE) sowie für Menschen mit bestätigter Diagnose einer SE.

WAS IST EINE SELTENE ERKRANKUNG?

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn sie bei weniger als 5 von 10.000 Menschen auftritt. Aktuell werden circa 8000 Krankheitsbilder zu den seltenen Erkrankungen gezählt, die meisten davon manifestieren bereits im Kindes- und Jugendalter, ca. 70% sind genetisch determiniert. Schätzungsweise leiden ca. 6-8% der europäischen Bevölkerung im Laufe ihres Lebens zumindest zeitweise an einer Seltenen Erkrankung. In der Bundesrepublik Deutschland geht man von ca. 4 Millionen Betroffenen aus.

WIE WIR ARBEITEN

Das Typ A Zentrum ist gleichermaßen Anlaufstelle für Betroffene mit Verdacht auf oder bestätigter Diagnose einer SE, Angehörige und betreuende Ärztinnen und Ärzte. Bei gesicherter Diagnose einer SE unterstützen wir Sie dabei, einen geeigneten Fachexperten für eine bestimmte Fragestellung ausfindig zu machen. Bei Bedarf vermitteln wir die Patientinnen und Patienten an eine unserer krankheitsgruppenspezifischen Spezialambulanzen. Bei noch unklarer Diagnose prüfen wir medizinische Unterlagen auf Hinweise für das Vorliegen einer SE. Krankenakten werden systematisch ausgewertet und zusammengefasst und der Krankheitsverlauf in der interdisziplinären Fallkonferenz unseres Zentrums im Beisein der Fachexperten des ZSED besprochen. Im Falle des möglichen Vorliegens einer SE erfolgt die Vermittlung zur weiteren Diagnostik an das entsprechende Behandlungszentrum innerhalb unserer Universitätsklinik. Wir gewährleisten eine interdisziplinäre und multiprofessionelle Betreuung im ambulanten und stationären Bereich.

WIE WIR VERNETZT SIND

Wir arbeiten regional, national und international mit Spezialisten auf dem Gebiet der SE zusammen. Das ZSED ist Mitglied im Netzwerk NRW-ZSE, dem alle sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen angehören, sowie in der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE), in der alle deutschen ZSEs vertreten sind. Wir koordinieren das Deutsche Referenznetzwerk ITHACA – Spleißosomopathien/Ribosomopathien. Darüber hinaus sind die Behandlungszentren des ZSED in mehreren krankheitsgruppenspezifischen Europäischen Referenznetzwerken (ERNS) aktiv. Sofern innerhalb unseres Zentrums keine Expertise für eine bestimmte SE vorhanden ist, vermitteln wir die Patientinnen und Patienten an ein möglichst wohnortnahes ZSE oder fachspezifisches Behandlungszentrum. Zudem stellen wir den Kontakt zu krankheitsübergreifenden oder krankheitsspezifischen Selbsthilfegruppen her, sofern vorhanden.

WAS WIR NOCH TUN

- Beratung und Durchführung interdisziplinärer Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten externer Einrichtungen
- Durchführung interdisziplinärer Spezialprechstunden (krankheitsgruppenspezifisch)
- Beteiligung der Fachexperten an der Erstellung von Leitlinien/Behandlungsempfehlungen
- Lehre und Forschung
- Ausrichtung von Fortbildungsveranstaltungen zu SE
- Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe



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>