

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2021.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
<b>Qualitätsbericht 2021</b>		

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:	01.01.2021 bis 31.12.2021		
Managementbewertung	Datum:	01.07.2022	
Beteiligte Bereiche:	ZSED	Beteiligte Ersteller:	Anna Weber, Alena Welters
Dokumentation:			

**Kurzfassung:**

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) mit Ausrichtung an den Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) und den Zentrums-Regelungen des G-BA konnte im Berichtszeitraum weitere Erfolge erzielen. Mit Datum vom 23.12.2021 wurde das ZSED als Zentrum für Seltene Erkrankungen im Krankenhausplan des Landes Nordrhein-Westfalen ausgewiesen. Schwerpunkte im Berichtszeitraum waren neben der Integration weiterer fachspezifischer Behandlungszentren, die Einrichtung interdisziplinärer Spezialsprechstunden sowie die Optimierung der Organisation und Durchführung interdisziplinärer Fallkonferenzen. Zudem wurden umfassende Vorbereitungen zum Beitritt des ZSED in die Selektivverträge des VDEK und der AOK Rheinland/Hamburg sowie für die für Anfang 2023 vorgesehene Erstzertifizierung als NAMSE-Typ A-Zentrums über die ClarCert GmbH getroffen. Nationale und internationale Vernetzungen mit anderen Experten- und Referenzzentren konnten konsolidiert werden (Netzwerk NRW-ZSE, Mitgliedschaften in Europäischen Referenznetzwerken). Weitere Schwerpunkte lagen auf der Öffentlichkeitsarbeit (Fortbildungsveranstaltungen, Symposium zum Tag der SE), der Vernetzung mit der Selbsthilfe, Weiterführung des Wahlfachs „Seltene Erkrankungen“ in der medizinischen Ausbildung sowie dem Ausbau eines Fortbildungsprogramms für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene.

Unterschriften	Datum
i.V.  Ersteller: Anna Weber, Dr. Dr. A. Welters	Erstellung des Qualitätsberichts 01.06.2022

Unterschriften	Datum
 Sprecherin des ZSED Prof. Dr. D. Wieczorek	Freigabe des Qualitätsberichts 01.07.2022

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2021.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
<b>Qualitätsbericht 2021</b>		

## 1. Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

Das 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 beteiligen. Eine Mitgliedschaft im ZSED steht grundsätzlich allen Kliniken und Instituten des Universitätsklinikums Düsseldorf offen, die in die Betreuung von Patienten mit seltenen Erkrankungen aktiv eingebunden sind. Aktuell sind 15 krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren (Typ B-Zentren) in das ZSED integriert. 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 (Frau M. Sc. A. Weber) sowie eine ärztliche Lotsin (Frau Dr. med. Dr. rer. nat. A. Welters). Die Organisation des ZSED kann dem Organigramm entnommen werden (Die einzelnen Zentren sind in **Anlage 1** aufgeführt).

Die übergreifenden Ziele einer strukturierten Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen, sowie Konzepte zu Diagnostik, Therapie, Forschung und Lehre sind in der Geschäftsordnung des ZSED beschrieben.

Die im Jahr 2020 etablierten, alle 2 Wochen stattfindenden Meetings, zu denen sich alle Mitglieder des Typ A-Zentrums zusammenfinden, um aktuelle Anliegen zu besprechen wurden im Jahr 2021 fortgeführt und gefestigt. Grundsätzlich steht eine Teilnahme an diesen Besprechungen allen Mitgliedern des ZSED offen. Die Unternehmensentwicklung wird bei Bedarf ebenfalls eingebunden, sodass Prozesse schneller und effizienter in die Tat umgesetzt werden können.

Die am Standort geschaffenen Strukturen ermöglichen eine fächerübergreifende, interdisziplinäre Versorgung einer Vielzahl von seltenen Erkrankungen gemäß den Vorgaben des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen sowie des G-BA. Im Jahr 2021 wurden am Standort des Zentrums nach ICD 10-GM >5000 Patienten mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt. Darüber hinaus konnten im Berichtszeitraum nationale und internationale Vernetzungen konsolidiert werden. Bereits seit 2017 ist das ZSED Bestandteil 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. 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). Im Berichtszeitraum wurden zudem fünf weitere Fachzentren des ZSED positiv begutachtet und ihre Aufnahme in die krankheitsspezifischen ERNs bestätigt (MetabERN, Endo-ERN, ERN PaedCan, eUROGEN und ERN-EYE).

**Zusammenfassend ist das ZSED an folgenden nationalen und internationalen Netzwerken zu seltenen Erkrankungen beteiligt (s. auch unter Punkt 3):**

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2021.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
<b>Qualitätsbericht 2021</b>		

NRW-ZSE

DNR Spleißosomopathien/Ribosomopathien (Details s. Punkt 3)

NAMSE Netz e.V

Arbeitsgruppe Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE)

Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE) verschiedene Europäische Referenznetzwerke (ERNs, Details s. Punkt 3)

## 2. Art und Anzahl der pro Jahr Erbrachten besonderen Aufgaben

Im Berichtszeitraum 2021 konnten im Hinblick auf die Weiterentwicklung des ZSED und seiner besonderen Aufgabenwahrnehmung umfangreiche Fortschritte erzielt werden. Mit Datum vom 23.12.2021 wurde das ZSED als Zentrum für Seltene Erkrankungen im Krankenhausplan des Landes Nordrhein-Westfalen ausgewiesen. Die Erfüllung der im Berichtszeitraum erbrachten besonderen Aufgaben gemäß G-BA kann den nachfolgend aufgeführten Punkten entnommen werden.

### 2.1. Interdisziplinäre Fallkonferenzen (Besondere Aufgaben 1,3 & 5)

Durch die Erweiterung des Angebots interdisziplinärer Fallkonferenzen für externe Krankenhäuser und die Bereitstellung von Fachexpertise für andere stationäre Leistungserbringer ist es dem ZSED gelungen, seiner Mentorenfunktion nachzukommen. Unter Federführung der Leiterin des Zentrums für Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen, Frau Prof. D. Wieczorek, konnten im Berichtszeitraum > 50 interdisziplinäre Fallkonferenzen für unter anderem Patienten der Vestischen Kinderklinik in Datteln, der Kinderklinik des Lukaskrankenhauses in Neuss und der Kinderklinik des Evangelischen Krankenhauses in Düsseldorf durchgeführt werden. Kooperationsverträge für die Zusammenarbeit der Kliniken sind im Jahr 2021 fertiggestellt worden.

Ein Vertrag für die Durchführung interdisziplinäre Fallkonferenzen zwischen den Partnern des Netzwerks NRW-ZSE wurde im Jahr 2020 realisiert. Zudem wurde erfolgreich das wissenschaftlich-fachlichen Netzwerk Spleißosomopathien/Ribosomopathien mit Fachzentren (Typ B-Zentren) anderer Krankenhäuser gegründet. Im Berichtszeitraum wurde zudem die Organisation, Durchführung und Nachbereitung multidisziplinärer Fallkonferenzen für Patienten mit unklarer Diagnose etabliert. Alle Patient\*innen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung, die primär mit dem Typ A-Zentrum Kontakt aufnehmen, werden in einer monatlich stattfindenden interdisziplinären Fallkonferenz mit Vertretern des Typ A-Zentrums sowie der 15 integrierten, krankheitsspezifischen Fachzentren (Typ B-Zentren) besprochen.

Organisation, Vorbereitung, Durchführung und Nachbereitung der Fallkonferenzen erfolgt durch Vertreter des Typ A-Zentrums (ärztliche Lotsin, studentische Hilfskraft) nach einem standardisierten Schema (SOP).

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2021.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
<b>Qualitätsbericht 2021</b>		

Pro Fallkonferenz werden ca. 4-6 Patientenfälle besprochen. Den Vertretern aller integrierten, krankheitsspezifischen Typ B-Zentrum sowie den Kooperationspartnern des ZSED steht es zudem offen, eigene ambulante und/oder stationäre Patienten in die einmal monatlich stattfinden Fallkonferenzen des ZSED einzubringen.

Zur Durchführung von Telekonsilen oder digitalen Fallkonferenzen kann am Standort Düsseldorf Datenschutzkonform das Tool BigBlueButton verwendet werden. Das ZSED wird im Jahr 2022 an das virtuelle Krankenhaus (VKH) NRW angebunden werden, worüber Vertragspartner Konsile vereinbaren können.

Als weitere Leistung des A-Zentrums wurden im Jahr 2021 65 stationäre Patienten anderer Krankenhäuser mitbeurteilt. Zusätzlich werden seit Herbst 2021 interdisziplinäre Fallkonferenzen zwischen der Humangenetik und der Neurologie im zwei Wochen Rhythmus durchgeführt. In der seit Juli 2021 am Zentrum etablierte Spezialsprechstunde „Angeborene Skeletterkrankungen“ unter der Leitung von Herr Dr. Schaper wurden 26 Patienten beraten und in der „Neurometabolisch-genetischen Sprechstunde der Humangenetik und der Kinderklinik wurden im Jahr 2021 insgesamt 46 Patienten gesehen. Die Gesamtzahl von Patienten, die im A-Zentrum im Jahr 2021 bearbeitet worden sind, beläuft sich damit auf 344.

## 2.2. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen & Öffentlichkeitsarbeit (Besondere Aufgaben 2 & 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 Jahr 2021 zum Tag der Seltenen Erkrankungen eine Social Media Aktion durchgeführt: durch das Bemalen des Skywalks auf dem Universitätsgelände wurde ein Zeichen für die Seltenen gesetzt; die Bilder wurden über Social Media am Tag der Seltenen Erkrankungen zusammen mit einem Fallbericht gepostet und sind seither als Slideshow auf der zentrumseigenen Homepage zu finden. Zusätzlich dazu hat des ZSED am 05.05.2021 eine Online-Fortbildungsveranstaltung mit dem Titel „Seltene Schmerzsyndrome“ ausgerichtet, zu der sowohl Vertragsärzte und Fachexperten der B-Zentren eingeladen waren.

Des Weiteren war das ZSED auf der Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen (NAKSE) vom 23.-24.09.2021 in den Flashtalk Sessions mit einem Vortrag zur neu eingerichteten Spezialsprechstunde „Angeborene Skeletterkrankungen“ vertreten.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf (ZSED) beteiligt sich aktiv an der Lehre und der medizinischen Ausbildung und hat die seltenen Erkrankungen über das Wahlfach (Q2) „Selene Erkrankungen“ im Curriculum für die medizinische Ausbildung abgebildet.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2021.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
<b>Qualitätsbericht 2021</b>		

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 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 Studierenden erhalten in dem angebotenen Wahlfach einen Einblick in die Tätigkeitsbereiche des Typ A-Zentrums und der verschiedenen Typ B-Zentren des ZSED. Sie werden von hochqualifizierten und sehr motivierten Dozenten betreut. Das Wahlfach hat 2021 Corona-bedingt im Sommersemester zum ersten Mal seit Einführung nicht stattgefunden. Im Wintersemester hat das Wahlfach bei voller Belegung als Hybrid-Wahlfach stattgefunden. Dabei haben Termine online und/oder in Präsenz stattgefunden.

Darüber hinaus fördert das NRW-Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales (MAGS) seit 2020 die Etablierung einer NRW-Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (NRW-FAKSE), eine Initiative aller Partner des Netzwerks NRW-ZSE. Diese soll neue und bestehende Fortbildungsveranstaltungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen zusammenfassen. Die Akademie richtet sich einerseits an Studierende der Medizin, aber auch an niedergelassene Ärzte/innen. Ziel ist es, das Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu erhöhen. Im Berichtszeitraum hat sich das ZSED aktiv mit einem Vortrag an der Fortbildungsveranstaltung "Zebras und Kolibris-Fälle aus der Praxis" der NRW-FAKSE (Fortbildungsakademie) beteiligt. Im Rahmen der NRW-FAKSE wird aktuell ein nordrheinwestfälisches Modul zur universitätsübergreifenden Lehre für Studierende zum Thema seltene Erkrankungen erarbeitet. Dieses soll voraussichtlich im Wintersemester 2022 starten.

Ein weiterer Schwerpunkt im Berichtszeitraum lag auf der Öffentlichkeitsarbeit, unter anderem der Aktualisierung der zentrumseigenen Website, o.g. Aktionen zum Tag der Seltenen Erkrankungen sowie der Etablierung von Informations- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene (s.u.).

Die zentrumseigene Website konnte 2021 mithilfe einer Sideshow und zwei Videos modernisiert werden. Dazu wurden Bilder des Tages der Seltenen Erkrankungen 2021 eingefügt und zwei Video-Interviews des Formats "Kamera an", welches verschiedene Bereiche des Universitätsklinikums beleuchtet, eingefügt. Dabei wird in einem Video das Zentrum für Seltene Erkrankungen vorgestellt; das zweite Video stellt die Spezialsprechstunde Angeborene Skeletterkrankungen vor, welche seit Juli 2021 am ZSED etabliert wurde. Die Anmeldung zur Sprechstunde erfolgt über ein digitales Anmeldeformular auf der Website des ZSED.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2021.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
<b>Qualitätsbericht 2021</b>		

### **2.3. Zugangswege und Voraussetzungen zur Kontaktaufnahme mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen (Besondere Aufgabe 8)**

Das Typ A-Zentrum dient als erste Anlaufstelle für Patienten mit seltenen Erkrankungen sowie für Patienten mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung. Die initiale Kontaktaufnahme ist postalisch, per E-Mail (zse@med.uni-duesseldorf.de), FAX oder telefonisch möglich. Alle für Patienten und Ärzte relevanten Informationen und benötigten Formulare zur Vorstellung in unserem Typ A-Zentrum finden sich auf der in die Homepage des Uniklinikums Düsseldorf eingebetteten Internetseite des ZSED (<https://www.uniklinik-duesseldorf.de/unternehmen/zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen/>). Auf dieser Internetseite findet sich ein Überblick über die Ansprechpartner des ZSED. Jedes Typ B-Zentrum gibt auf o.g. Homepage einen Überblick über seine Schwerpunkte sowie Kontaktdaten und Sprechzeiten. Die Patientenanfragebögen sowie ärztlichen Anfragebögen für 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 ist das genaue Vorgehen zur Vorstellung in unserem Zentrum für Seltene Erkrankungen ausführlich erläutert. Es erfolgt ausschließlich die Bearbeitung vollständiger Anfragen (Anfragebogen für Patienten, Anfragebogen für behandelnde Ärzte, Vorbefunde). Auf der Homepage finden sich zudem detaillierte Informationen zu den Spezialsprechstunden des ZSED einschließlich Zugangswege bzw. Möglichkeiten der Kontaktaufnahme. Über einen gesonderten Reiter erhalten Patienten außerdem Informationen über Selbsthilfegruppen und Ansprechpartner für spezifische seltene Erkrankungen. Über einen weiteren 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 zudem über den Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (SE-Atlas).

### **2.4. Register (Besondere Aufgaben 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 ein wissenschaftliches Register zur Versorgungsforschung in der Dermatoonkologie der Arbeitsgemeinschaft Dermatologische Onkologie (ADO), sowie 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 oder das MITONET 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 ist die Erstellung krankheitsgruppenspezifischer Register in den spezifischen ERNs in Planung, an denen sich die Fachzentren des ZSED aktiv beteiligen werden.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2021.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
<b>Qualitätsbericht 2021</b>		

## 2.5.Kernprozesse des Zentrums für Seltene Erkrankungen (Besondere Aufgaben 4,7 & 9)

Die Kernprozesse des ZSED umfassen die Organisation des Erstkontakte, Fallführung von Patienten, ggf. die Weiterleitung an ein anderes Typ A-Zentrum mit Nachverfolgung, die strukturierte Nachbetreuung der Patienten bei weiterhin unklarer Diagnose, die Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen sowie die Beteiligung an Lehre und Forschung.

Das Zentrum für seltenen Erkrankungen ist Anlaufstelle für Patienten und niedergelassene Ärzte und gewährleistet bei Vorliegen einer seltenen Erkrankung oder bei unklarem Beschwerdebild über die am Standort geschaffenen Strukturen eine fächerübergreifende, interdisziplinäre Diagnostik und/oder Betreuung. Im Jahr 2021 hat sich die Anzahl an Patientenanfragen im Gegensatz zum Vorjahr verdoppelt (von 105 auf 207 Anfragen per Mail, Post, Fax; telefonische Anfragen werden aus der Aufzählung ausgelassen). Die Anzahl der von Patienten vollständig eingereichten Anfragen hat sich um mehr als 20 % gesteigert (von 45 im Jahr 2020 auf 60 im Jahr 2021). Alle Patienten mit unklarem Beschwerdebild, die eine Anfrage mit Einreichung vollständiger Unterlagen (s.o.) an das A-Zentrum stellen, werden in einer interdisziplinären/multidisziplinären Fallkonferenz besprochen. Ein Transitionskonzept ist vorhanden. Nach Abschluss des Falls erhalten alle Patient\*innen sowie Zuweiser\*innen einen **standardisierten Abschlussbericht** mit Verweis auf die interdisziplinäre Fallkonferenz sowie schriftlicher Einschätzung des Patientenfalls und Empfehlungen hinsichtlich des weiteren Prozederes einschließlich dazu nötiger Anlaufstellen mit Kontaktdataen.

Im Juli 2021 wurde am Standort Uniklinik Düsseldorf die Spezialsprechstunde "Angeborene Skeletterkrankungen" unter der Leitung von Herrn Dr. Schaper, Facharzt für Kinderheilkunde und Radiologische Diagnostik, Schwerpunkt Kinderradiologie und ehemaliger langjähriger Leiter der Kinderradiologie am Universitätsklinikum Düsseldorf, durch das ZSED eingeführt. Dabei handelt es sich um eine Zweitmeinungssprechstunde zur angeborenen Skeletterkrankungen. Die Anmeldung erfolgt über die Website des ZSED. Die Einführung weiterer Spezialsprechstunden wurde im Berichtszeitraum initiiert.

Sollte am Standort des ZSED für eine bereits diagnostizierte oder vermutete seltene Erkrankung keine Expertise vorliegen, erfolgt die Weiterleitung an ein anderes Typ A-Zentrum mit entsprechenden Betreuungskapazitäten. Das ZSED ist hierfür innerhalb NRWs, national sowie international sehr gut vernetzt (s. Ausführungen Netzwerkpartner: NRW-ZSE, AG-ZSE, ERNs).

Im Berichtszeitraum wurde zudem das Qualitätsmanagement ausgebaut. Sich im Aufbau befindliche Strukturen/Maßnahmen zur Qualitätsverbesserung der besonderen Aufgabenwahrnehmung gemäß G-BA werden zentral zugänglich in einem Maßnahmenplan erfasst. Zum Beispiel wurde mit der Erstellung fächerübergreifender Standard Operating Procedures (SOP) für die Standardisierung relevanter Kernprozesse des ZSED begonnen. Aus dem Maßnahmenplan werden die Maßnahmen zur Verbesserung und Weiterentwicklung des Zentrums abgeleitet, umgesetzt und in den Qualitätsbericht aufgenommen (PDCA Zyklus). Für das zweite Quartal des Jahres 2022 ist zudem die Einführung der Dokumentenmanagement Software Roxtra geplant, damit das Qualitätsmanagement des ZSED gelenkt ist.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2021.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
<b>Qualitätsbericht 2021</b>		

Das übergeordnete Ziel der Umsetzung von qualitätsverbessernden Maßnahmen wird zudem über ein standardisiertes Verfahren für die Erfassung, Bearbeitung und Rückmeldung von allgemeinen und fallbezogenen Anliegen der im Zentrum behandelten Patienten und Angehörigen erreicht.

### **3. Darstellung der Maßnahmen zum strukturieren Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen**

2019 wurden über die Fachzentren des ZSED Mitgliedschaften in den Europäischen Referenznetzwerken (ERN) MetabERN, Endo-ERN, PaedCan, UROGEN und EYE beantragt. Die finale Beurteilung wurde 2021 abgeschlossen und die jeweiligen Fachzentren als Mitglieder in die fachspezifischen ENRs aufgenommen. Im Jahr 2020 ist zudem ein wissenschaftlich-fachliches Netzwerk unter Einbezug von Fachzentren (Typ B-Zentren) des ZSE Essen, ZSE Göttingen, ZSE Hamburg, ZSE Leipzig, ZSE Lübeck sowie mit dem MKSE Hamburg gegründet worden (Themenschwerpunkt: Spleißosomopathien/Ribosomopathien). Im Rahmen dieses Netzwerks übernimmt das Typ A-Zentrum des ZSED vertraglich festgelegte Koordinationsaufgaben.

Das Zentrum für Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen (angesiedelt am Institut für Humangenetik) nimmt darüber hinaus an einem zweimal jährlich stattfindenden NGS-Qualitätszirkel teil. Dabei handelt es sich um einen einrichtungsübergreifenden, der Qualitätssicherung und dem Austausch dienenden Treffen zwischen den folgenden Institutionen:

- Institut für Humangenetik, Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen des Universitätsklinikum Düsseldorf
- Institut für Humangenetik & Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen des Universitätsklinikums Leipzig
- Zentrum für seltene genetische Störungen der körperlichen und geistigen Entwicklung der Otto von Guericke Universität Magdeburg
- Zentrum für ungeklärte, angeborene Syndrome der Universitätsmedizin Göttingen
- Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Essen
- Institut für Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover

Inhalte des Qualitätszirkels sind unter anderem Fallvorstellungen, bei denen durch NGS/Exom-Diagnostik neue genetische Varianten gefunden worden sind, sowie die Besprechung von abrechnungsrelevanten Fragen oder der Harmonisierung der Auswertung und die Bewertung neuer Kandidatengene. Koordinatorin sowie ärztliche Lotsin des ZSED beteiligen sich aktiv an den im Zwei-Monats-Rhythmus stattfinden Lotsentreffen (12.02.21, 23.04.21, 25.06.21, 27.08.21, 22.10.21) sowie der einmal jährlich stattfindenden Lotsenschulung. Diese dienen als Austauschplattform für Lotsen der Zentren für Seltenen Erkrankungen deutschlandweit. Zusätzlich zu den oben genannten Kooperationen ist das ZSED Mitglied des Netzwerks NRW-ZSE (s.o.), deren Mitglieder sich in einmal monatlich stattfindenden Qualitätszirkeltreffen über die aktuellen Entwicklungen in den Zentren austauschen.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2021.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
<b>Qualitätsbericht 2021</b>		

**NRW-ZSE Qualitätszirkel:** 20.1.21, 17.02.21, 17.03.21, 21.04.21, 19.05.21, 21.07.21, 18.08.21, 15.09.21, 17.11.21.

Ergänzend dazu finden innerhalb des NRW-ZSE regelmäßige Arbeitstreffen der Arbeitsgruppe FAKSE (Fortschreibungsakademie) statt: 18.01.21, 01.03.21, 19.04.21, 03.05.21, 14.06., 21.08.07.21, 26.07.21, 27.09.21, 18.10.21, 08.11.21, 29.11.21, 20.12.21 Zusätzlich dazu nehmen A-Zentrums Vertreter des ZSED an allen Sitzungen der AG-ZSE teil. Vertreter der Fachzentren des ZSED erarbeiten regelhaft Leitlinien und Konsensuspapiere zu Behandlungsempfehlungen. Zusätzlich dazu werden Therapien und Behandlungen regelhaft bei Kongressen vorgestellt, beispielhaft ist hier das 31te EUROPEAN MEETING ON DYSMORPHOLOGY vom 23.-25. September 2021 zu nennen, bei dem zwei Fälle des ZSEDs vorgestellt worden sind (The recurrent missense mutation p.(Arg367Trp) in YARS1 causes a distinct neurodevelopmental phenotype & Schwartz Jampel syndrome: three sisters with an additional cardiac phenotype).

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

Über das Typ A-Zentrum konnte die Beteiligung der Fachkollegen an der Erstellung von Leitlinien, Behandlungsempfehlungen/Therapiestandards organisiert und koordiniert werden. Ein Auszug findet sich in der **Anlage 4**. Beispielhaft zu nennen seien die AWMF S1-Leitlinie „Diagnostik und Therapie des kongenitalen Hyperinsulinismus“ sowie die AWMF S3-Leitlinie „Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter“, die S2-Leitlinie: „Therapie der Juvenilen Idiopathischen Arthritis, Die S3-Leitlinie: „Deletion- und Duplikationssyndrom 22q11.2 im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter“ und die Leitlinie: Impfen bei Immundefizienz Anwendungshinweise zu den von der Ständigen Impfkommission empfohlenen Impfungen. (II) Impfen bei 1. Primären Immundefekterkrankungen und 2. HIV-Infektion.

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

Das ZSED wirkt über die integrierten Fachzentren an klinischen Studien im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen mit (industrie-initiierte Arzneimittelstudien; Prüfer-initiierte Studien). Beispielhaft zu nennen seien die Studien zu Dasiglucagon bei Kindern mit kongenitalem Hyperinsulinismus, an denen das ZHHD mitwirkt (NCT03777176, NCT04172441, NCT03941236) und die in Vorbereitung befindliche Studie der Urologie Urothel 2L (MK3475-689) sowie die Studie Attain (NKTR15-102-14) mit Beteiligung der Gynäkologie. Weitere Studien, an denen das ZSED beteiligt ist sind: A phase I/II Study evaluating the safety and the efficacy of Human T Lymphoid Progenitor (HTLP) injection to accelerate immune reconstitution after partially HLA compatible allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in SCID patients **EudraCT number 2018-001029-14**, A Phase 1/2 Study of the Safety and Efficacy of a Single Dose of Autologous CRISPR-Cas9 Modified CD34+ Human Hematopoietic Stem and Progenitor Cells (hhSPCs) in Subjects with Transfusion-Dependent β Thalassemia” **EudraCT Number: 2017-003351-38** und A Phase 1/2 Study to Evaluate the Safety and Efficacy of a Single Dose of Autologous CRISPR-Cas9 Modified CD34+ Human Hematopoietic Stem and Progenitor Cells (CTX001) in Subjects With Severe Sickle Cell Disease **EudraCT Number: 2018-001320-19**. Ein Konzept zur Leitung oder Durchführung von und Beteiligung an klinischen Studien für die spezifischen Erkrankungen des Zentrums liegt am Standort des Zentrums vor (Grundsätze zur Sicherung guter wissenschaftlicher Praxis; Forschungsdaten-Richtlinien).

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2021.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
<b>Qualitätsbericht 2021</b>		

## 6. Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums für Seltene Erkrankungen

Die zahlreichen internationalen Vernetzungen spiegeln sich in den Publikationen der einzelnen Typ B-Zentren wider. Der **Anlage Publikationen ZSED 2021 Auswahl** sind beispielhaft einzelne Publikationen von Vertretern des Typ A-Zentrums sowie der integrierten Typ B-Zentren zu entnehmen.



**Zentrum für seltene Erkrankungen  
Düsseldorf (ZSED)**

**Typ A Zentrum**

Sprecherin: Prof. Dr. D. Wieczorek  
Stellv. Sprecher: Prof. Dr. A. Borkhardt  
Koordinatorin: M.Sc. A. Giesen  
Ärztliche Lotsin: Dr. med. Dr. rer. nat. A. Welters

**Integrierte  
Typ B Zentren**

**Netzwerk Spleißosomopathien/Ribosomopathien**

Institut für Humangenetik  
ZSE Essen

Zentrum für ungeklärte,  
angeborene Syndrome  
ZSE Göttingen

Zentrum für mitochondriale  
Erkrankungen  
ZSE Hamburg

Institut für Humangenetik  
ZSE Leipzig

Institut für Humangenetik  
ZSE Lübeck

Zentrum für seltene genetische  
Störungen der körperlichen  
und geistigen Entwicklung  
MKSE Magdeburg

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Institut für  
Humangenetik



Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus,  
angeborene Hypoglykämieerkrankungen  
und seltene Diabetesformen (ZHHD)  
Leitung: Prof. Dr. T. Meissner, Stellv.: Dr. S. Kummer

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen  
und mitochondriale Erkrankungen  
Leitung: Prof. Dr. F. Distelmaier und Dr. E. Thimm

Zentrum für angeborene Störungen der  
Immunität (ZASI)  
Leitung: PD Dr. S. Ghosh, Stellv.: PD Dr. J. Neubert und  
PD Dr. H.-J. Laws

Zentrum für pädiatrische Rheumatologie  
und Autoinflammation (ZEPRAT)  
Leitung: Dr. P. T. Ommen, Stellv.: PD Dr. H.-J. Laws

Zentrum für angeborene Störungen des  
Knochenmarks und der Blutbildung (ZKMBB)  
Leitung: Dr. Dr. F. Babor, Stellv.: Dr. S. El Amouri

Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale  
Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen  
Leitung: Prof. Dr. D. Wieczorek, Stellv.: Prof. Dr. S. Redler

Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten  
im Erwachsenenalter  
Leitung: Prof. Dr. T. Lüdde, Stellv.: Prof. Dr. S. vom Dahl

Zentrum für seltene Erkrankungen der Hornhaut  
und Augenoberfläche  
Leitung: Prof. Dr. G. Geerling  
Stellv.: PD Dr. Dr. J. Menzel-Severin

Zentrum für seltene genitale Erkrankungen  
und Tumore  
Leitung: Prof. Dr. T. Fehm, Stellv.: Dr. J. Hoffmann

Zentrum für angeborene Lebererkrankungen  
Leitung: Prof. Dr. T. Lüdde  
Stellv.: Prof. Dr. V. Keitel-Anselmino

**Zentrum für Kollagenosen**

Leitung: Prof. Dr. M. Schneider, Stellv.: PD Dr. R. Fischer-Betz  
und Dr. O. Sander

**Zentrum für seltene neurochirurgische Erkrankungen**

Leitung: Prof. Dr. D. Hänggi, Stellv.: Prof. Dr. J. Vesper

**Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen**

Leitung: Prof. Dr. O. Aktas, Stellv.: PD Dr. M. Ringelstein

**Zentrum für seltene Erkrankungen der Haut**

Leitung: Prof. Dr. B. Homey, Stellv.: Dr. S. Meller

**Zentrum für seltene Erkrankungen  
des Bewegungsapparates**

Leitung: Prof. Dr. J. Windolf, Stellv.: Prof. Dr. B. Westhoff

## Publikationen des ZSED 2021 Auswahl

1. „**Diagnosis and management of secondary causes of steatohepatitis**“ Roman Liebe<sup>1</sup>, Irene Esposito<sup>2</sup>, Hans H Bock<sup>1</sup>, Stephan Vom Dahl<sup>1</sup>, Jan Stindt<sup>1</sup>, Ulrich Baumann<sup>3</sup>, Tom Luedde<sup>1</sup>, Verena Keitel<sup>4</sup> PMID: 33577920, DOI: 10.1016/j.jhep.2021.01.045 (Feb 2021) Epub 2021 Sep 17.
2. „**Genetics of craniofacial malformations**“ Ariane Schmetz<sup>1</sup>, Jeanne Amiel<sup>2</sup>, Dagmar Wieczorek<sup>3</sup> PMID: 34561177 DOI: 10.1016/j.siny.2021.101290 Epub 2021 Sep 18.
3. „**The recurrent missense mutation p.(Arg367Trp) in YARS1 causes a distinct neurodevelopmental phenotype**“ Luisa Averdunk<sup>1,2</sup>, Heinrich Sticht<sup>3</sup>, Harald Surowy<sup>1</sup>, Hermann-Josef Lüdecke<sup>1</sup>, Margarete Koch-Hogrebe<sup>4</sup>, Hessa S Alsaif<sup>5</sup>, Kimia Kahrizi<sup>6</sup>, Hamad Alzaidan<sup>5</sup>, Bashayer S Alawam<sup>5</sup>, Mohamed Tohary<sup>5</sup>, Cornelia Kraus<sup>7</sup>, Sabine Endele<sup>7</sup>, Erin Wadman<sup>8</sup>, Julie D Kaplan<sup>8</sup>, Stephanie Efthymiou<sup>9</sup>, Hossein Najmabadi<sup>5</sup>, André Reis<sup>7</sup>, Fowzan S Alkuraya<sup>5</sup>, Dagmar Wieczorek<sup>10</sup> PMID: 34536092 PMCID: PMC8599376 DOI: 10.1007/s00109-021-02124-9
4. „**Comprehensive germline-genomic and clinical profiling in 160 unselected children and adolescents with cancer**“ Rabea Wagener<sup>#1</sup>, Julia Taeubner<sup>#1</sup>, Carolin Walter<sup>#2</sup>, Layal Yasin<sup>#1</sup>, Deya Alzoubi<sup>1</sup>, Christoph Bartenhagen<sup>3</sup>, Andishe Attarbaschi<sup>4</sup>, Carl-Friedrich Classen<sup>5</sup>, Udo Kontny<sup>6</sup>, Julia Hauer<sup>17,8</sup>, Ute Fischer<sup>1</sup>, Martin Dugas<sup>2</sup>, Michaela Kuhlen<sup>19</sup>, Arndt Borkhardt<sup>10</sup>, Triantafyllia Brozou<sup>1</sup> 2021 Aug;29(8):1301-1311. doi: 10.1038/s41431-021-00878-x. Epub 2021 Apr 12.
5. „**Increasing incidence and survival of paediatric and adolescent thyroid cancer in Cyprus 1998-2017: A population-based study from the Cyprus Pediatric Oncology Registry**“ Loizos Loizou<sup>1</sup>, Anna Demetriou<sup>2</sup>, Friederike Erdmann<sup>3</sup>, Arndt Borkhardt<sup>4</sup>, Triantafyllia Brozou<sup>5</sup>, Linda Sharp<sup>6</sup>, Richard McNally<sup>7</sup> 2021 Oct;74:101979. doi: 10.1016/j.canep.2021.101979. Epub 2021 Jul 8. PMID: 34247065 DOI: 10.1016/j.canep.2021.101979
6. „**Results from a pilot study on the oral microbiome in children and adolescents with chronic nonbacterial osteomyelitis**“ Mona Zeus<sup>1</sup>, Stefan Janssen<sup>2</sup>, Hans-Jürgen Laws<sup>1</sup>, Ute Fischer<sup>1</sup>, Arndt Borkhardt<sup>1</sup>, Prasad Thomas Oommen<sup>3</sup> 2021 Jul 1. doi: 10.1007/s00393-021-01035-x. Online ahead of print. PMID: 34196794 DOI: 10.1007/s00393-021-01035-x
7. „**Long-term trends of BMI and cardiometabolic risk factors among adults with type 1 diabetes: An observational study from the German/Austrian DPV registry**“ Alena Welters<sup>1</sup>, Sascha R Tittel<sup>2</sup>, Katharina Laubner<sup>3</sup>, Markus Laimer<sup>4</sup>, Diethelm Tschöpe<sup>5</sup>, Julia K Mader<sup>6</sup>, Sigrun Merger<sup>7</sup>, Susanne Milek<sup>8</sup>, Sebastian Kummer<sup>9</sup>, Reinhard W Holl<sup>2</sup> 2021 Aug;178:108973. doi: 10.1016/j.diabres.2021.108973. Epub 2021 Jul 22.
8. „**Whole-exome sequencing in eccrine porocarcinoma indicates promising therapeutic strategies**“ Evgeniya Denisova<sup>1</sup>, Dana Westphal<sup>2,3</sup>, Harald M Surowy<sup>4</sup>, Friedegund Meier<sup>2,3</sup>, Barbara Hutter<sup>1,5</sup>, Julia Reifenberger<sup>6</sup>, Arno Rütten<sup>7</sup>, Alexander Schulz<sup>3</sup>, Mildred Sergon<sup>8</sup>, Mirjana Ziemer<sup>9</sup>, Benedikt Brors<sup>1,10,11</sup>, Regina C Betz<sup>#12</sup>, Silke Redler<sup>#13</sup> 2021 May 27. doi: 10.1038/s41417-021-00347-z. Online ahead of print.
9. „**Retinal Optical Coherence Tomography in Neuromyelitis Optica**“ Frederike Cosima Oertel<sup>1</sup>, Svenja Specovius<sup>1</sup>, Hanna G Zimmermann<sup>1</sup>, Claudia Chien<sup>1</sup>, Seyedamirhosein Motamed<sup>1</sup>, Charlotte Bereuter<sup>1</sup>, Lawrence Cook<sup>1</sup>, Marco Aurélio Lana Peixoto<sup>1</sup>, Mariana Andrade Fontanelle<sup>1</sup>, Ho Jin Kim<sup>1</sup>, Jae-Won Hyun<sup>1</sup>, Jacqueline Palace<sup>1</sup>, Adriana Roca-Fernandez<sup>1</sup>, Maria Isabel Leite<sup>1</sup>, Srilakshmi Sharma<sup>1</sup>, Fereshteh Ashtari<sup>1</sup>, Rahele Kafieh<sup>1</sup>, Alireza Dehghani<sup>1</sup>, Mohsen Pourazizi<sup>1</sup>, Lekha Pandit<sup>1</sup>, Anitha D'Cunha<sup>1</sup>, Orhan

Aktas<sup>1</sup>, Marius Ringelstein<sup>1</sup>, Philipp Albrecht<sup>1</sup>, Eugene May<sup>1</sup>, Caryl Tongco<sup>1</sup>, Letizia Leocani<sup>1</sup>, Marco Pisa<sup>1</sup>, Marta Radaelli<sup>1</sup>, Elena H Martinez-Lapiscina<sup>1</sup>, Hadas Stiebel-Kalish<sup>1</sup>, Sasitorn Siritho<sup>1</sup>, Jérôme de Seze<sup>1</sup>, Thomas Senger<sup>1</sup>, Joachim Havla<sup>1</sup>, Romain Marignier<sup>1</sup>, Alvaro Cobo-Calvo<sup>1</sup>, Denis Bichuetti<sup>1</sup>, Ivan Maynart Tavares<sup>1</sup>, Nasrin Asgari<sup>1</sup>, Kerstin Soelberg<sup>1</sup>, Ayse Altintas<sup>1</sup>, Rengin Yildirim<sup>1</sup>, Uygun Tanrıverdi<sup>1</sup>, Anu Jacob<sup>1</sup>, Saif Huda<sup>1</sup>, Zoe Rimler<sup>1</sup>, Allyson Reid<sup>1</sup>, Yang Mao-Draayer<sup>1</sup>, Ibis Soto de Castillo<sup>1</sup>, Axel Petzold<sup>1</sup>, Ari J Green<sup>1</sup>, Michael R Yeaman<sup>1</sup>, Terry Smith<sup>1</sup>, Alexander U Brandt<sup>1</sup>, Friedemann Paul<sup>2</sup> 2021 Sep 15;8(6):e1068. doi: 10.1212/NXI.0000000000001068. Print 2021 Nov.

10. „CNS Involvement in Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy: Subtle Retinal Changes in Optical Coherence Tomography“ Jens Ingwersen<sup>1</sup>, Jonas Graf<sup>1</sup>, Julia Kluge<sup>1</sup>, Margit Weise<sup>1</sup>, Michael Dietrich<sup>1</sup>, John-Ih Lee<sup>1</sup>, Jens Harmel<sup>1</sup>, Hans-Peter Hartung<sup>1</sup>, Tobias Ruck<sup>1</sup>, Sven G Meuth<sup>1</sup>, Philipp Albrecht<sup>1</sup>, Orhan Aktas<sup>1</sup>, Marius Ringelstein<sup>2</sup> 2021 Oct 19;9(1):e1099. doi: 10.1212/NXI.0000000000001099. Print 2022 Jan.

## Klinische Studien mit ZSED Beteiligung 2021 Auszug

**„Prognostic Discrimination of Alternative Lymph Node Classification Systems for Patients with Radically Resected Non-Metastatic Colorectal Cancer: A Cohort Study from a Single Tertiary Referral Center“** Dimitrios Prassas<sup>1,†</sup>, Pablo Emilio Verde<sup>2,†</sup>, Carlo Pavljak<sup>1</sup>, Alexander Rehders<sup>1</sup>, Sarah Krieg<sup>3</sup>, Tom Luedde<sup>3</sup>, Wolfram Trudo Knoefel<sup>1,\*</sup>, Andreas Krieg<sup>1,\*</sup> *Cancers* 2021, 13(15), 3898; <https://doi.org/10.3390/cancers13153898> Published: 2 August 2021

**„Reconvalescent plasma/camostat mesylate in early SARS-CoV-2 Q-PCR positive high-risk individuals (RES-Q-HR): a structured summary of a study protocol for a randomized controlled trial“** Verena Keitel, Björn Jensen, Torsten Feldt, Johannes C. Fischer, Johannes G. Bode, Christiane Matuschek, Edwin Bölke, Wilfried Budach, Christian Plettenberg, Kathrin Scheckenbach, Detlef Kindgen-Milles, Jörg Timm, Lisa Müller, Henrike Kolbe, Andreas Stöhr, Christian Calles, Andreas Hippe, Pablo Verde, Christoph D. Spinner, Jochen Schneider, Timo Wolf, Winfried V. Kern, Jacob Nattermann, Alexander Zoufaly, Christian Ohmann, Tom Luedde & RES-Q-HR Trial Team *Trials* volume 22, Article number: 343 (2021) Published: 17 May 2021

**„Human COQ4 deficiency: delineating the clinical, metabolic and neuroimaging phenotypes“** Lucia Laugwitz<sup>1,2</sup>, Annette Seibt<sup>3</sup>, Diran Herebian<sup>3</sup>, Susana Peralta<sup>1</sup>, Imke Kienzle<sup>2</sup>, Rebecca Buchert<sup>1</sup>, Ruth Falb<sup>1</sup>, Darja Gauck<sup>1</sup>, Amelie Müller<sup>1</sup>, Mona Grimmel<sup>1</sup>, Stefanie Beck-Woedel<sup>1</sup>, Jan Kern<sup>2</sup>, Karim Daliri<sup>4,5</sup>, Pegah Katibeh<sup>4</sup>, Katharina Danhauser<sup>6,7</sup>, Steffen Leiz<sup>8</sup>, Viola Alesi<sup>9</sup>, Fabian Baertling<sup>3</sup>, Jessica Vasco<sup>10</sup>, Robert Steinfeld<sup>11</sup>, Matias Wagner<sup>6,7</sup>, Ahmet Okay Caglayan<sup>12</sup>, Hakan Gumus<sup>13</sup>, Margit Burmeister<sup>14</sup>, Ertan Mayatepek<sup>3</sup>, Diego Martinelli<sup>15</sup>, Parag Mohan Tamhankar<sup>16</sup>, Vasundhara Tamhankar<sup>16</sup>, Pascal Joset<sup>17</sup>, Katharina Steindl<sup>18</sup>, Anita Rauch<sup>18</sup>, Penelope E Bonnen<sup>19</sup>, Tawfiq Froukh<sup>20</sup>, Samuel Groeschel<sup>2</sup>, Ingeborg Krägeloh-Mann<sup>2</sup>, Tobias B Haack<sup>1,21</sup>, Felix Distelmaier<sup>22</sup> PMID: 34656997 DOI: 10.1136/jmedgenet-2021-107729

A phase I/II Study evaluating the safety and the efficacy of Human T Lymphoid Progenitor (HTLP) injection to accelerate immune reconstitution after partially HLA compatible allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in SCID patients **EudraCT number 2018-001029-14**

A Phase 1/2 Study of the Safety and Efficacy of a Single Dose of Autologous CRISPR-Cas9 Modified CD34+ Human Hematopoietic Stem and Progenitor Cells (hHSPCs) in Subjects with Transfusion-Dependent β Thalassemia” **EudraCT Number: 2017-003351-38**

A Phase 1/2 Study to Evaluate the Safety and Efficacy of a Single Dose of Autologous CRISPR-Cas9 Modified CD34+ Human Hematopoietic Stem and Progenitor Cells (CTX001) in Subjects With Severe Sickle Cell Disease **EudraCT Number: 2018-001320-19**