




ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2019.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2019		


Klinik / Institut / Zentrum	Zenrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf (ZSED)		
Geltungsbereiche	Gesamtes Zentrum		
Oberste Leitung:	Prof. D. Wieczorek		
Zeitraum der Bewertung:	von 01.01.2019 bis 31.12.2019		
Managementbewertung		Datum:	17.09.2020
Beteiligte Bereiche:	ZSED	Beteiligte Ersteller:	Welters, Wieczorek

Kurzfassung:

Der Aufbau des Zentrums für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) mit Ausrichtung an den Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) und den strategischen Unternehmenszielen ist in den vorhergehenden Jahren umfangreich gelungen. Schwerpunkt war die Bildung von Zentren in arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen. Mit Einrichtung des Typ A-Zentrums (Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen) und der Integration von 13 krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren (Typ B-Zentren) wurden horizontale Strukturen geschaffen, um vorhandenes Fachwissen auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen zu bündeln und vorhandene Ressourcen zusammenzuführen. Die Integration weiterer B-Zentren ist in Vorbereitung. Nationale und internationale Vernetzungen mit anderen Experten- und Referenzzentren konnten konsolidiert werden (Netzwerk NRW-ZSE, Mitgliedschaften in Europäischen Referenznetzwerken), weitere sind im Aufbau begriffen. Weitere Schwerpunkte lagen auf der Öffentlichkeitsarbeit, insbesondere Auf- und Ausbau eines Internetportals und Abbildung des ZSED im Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen, der Vernetzung mit der Selbsthilfe, Etablierung des Wahlfachs „Seltene Erkrankungen“ in der medizinischen Ausbildung sowie dem Ausbau eines Fortbildungsprogramms für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene. Schwerpunkt im Jahr 2019 waren Vorbereitungen zur Erstzertifizierung des ZSED.

Unterschriften		Datum
 Ersteller: Dr. Dr. A. Welters	Erstellung des Qualitätsberichts	17.09.2020

Unterschriften		Datum
 Sprecherin des ZSED Prof. Dr. D. Wieczorek	Freigabe des Qualitätsberichts	17.09.2020

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2019.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2019		

1. Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

Das ZSED wurde im Jahr 2014 als eine Einrichtung des Universitätsklinikums Düsseldorf gegründet. Gründungsmitglieder sind die Klinik für Allgemeine Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie sowie die Klinik für Kinder-Onkologie,- Hämatologie und Klinische Immunologie. Das ZSED verfügt über eine Geschäftsordnung, in der die übergreifenden Ziele einer strukturierten Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen, sowie Konzepte zu Diagnostik, Therapie, Forschung und Lehre beschrieben werden (**s. Anlage 1**). Die Mitgliedschaft im ZSED ist grundsätzlich allen Kliniken und Instituten des Universitätsklinikum Düsseldorf möglich, die in die Betreuung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen aktiv eingebunden sind. Der Vorstand des ZSE setzt sich aus den Direktoren der beteiligten Kliniken oder Institute zusammen. Die Direktoren der Gründungsmitglieder wurden im Jahr 2014 mit einfacher Mehrheit aus den Reihen des Vorstands zum Sprecher (Herr Prof. E. Mayatepek) und stellvertretenden Sprecher (Herr Prof. A. Borkhardt) des ZSED gewählt. Die Stelle der ärztlichen Lotsin wurde vom 01.01.2016 bis zum 30.09.2019 von Frau Prof. Dr. Silke Redler besetzt. Seit dem 01.10.2019 erfolgt die Koordination des A-Zentrums durch eine nicht-ärztliche Koordinatorin (Frau M.Sc. A. Giesen) sowie eine ärztliche Lotsin (Frau Dr. med. Dr. rer. nat. A. Welters). Seit der Gründung des ZSED wurden 13 krankheitsgruppenspezifische Fachzentren in das ZSED eingebunden. Die Integration weiterer B-Zentren ist in Vorbereitung. Die strukturelle Verbindung des Referenzzentrums zu den Typ B-Zentren ist dem Organigramm zu entnehmen (**s. Anlage 2**). Am Standort des ZSED wurden im Jahr 2019 nach ICD 10-GM >5000 Patienten mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt.


Vorstandssitzungen des ZSED finden mindestens 2x jährlich statt. Wesentliche Entscheidungen hinsichtlich Entwicklung und Umsetzung des Leitbildes und der Kernprozesse des Typ A-Zentrums werden im Rahmen dieser Sitzungen getroffen und tragen maßgeblich zu einer Weiterentwicklung/Verbesserung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner besonderen Aufgaben bei.

Im Berichtszeitraum konnten nationale und internationale Vernetzungen konsolidiert werden. 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). 2019 wurden über die Fachzentren des ZSED Mitgliedschaften in den ERN Netzwerken MetabERN, Endo-ERN, Genturis, EuroBloodNet, PaedCan, UROGEN und EYE beantragt. Die Gründung des wissenschaftlich-fachlichen Netzwerks „Spleißosomopathien/Ribosomopathien“ ist im Aufbau begriffen (s. unter 4.)

2. Art und Anzahl der pro Jahr Erbrachten besonderen Aufgaben

Im Berichtszeitraum 2019 konnten im Hinblick auf die Weiterentwicklung/Verbesserung des ZSED und seiner besonderen Aufgabenwahrnehmung umfangreiche Fortschritte erzielt werden. Insbesondere wurden Vorbereitungen für die Erstzertifizierung des ZSED getroffen. Durch die Erarbeitung fachübergreifender Standard Operating Procedures (SOP) wurde die Standartisierung relevanter Kernprozesse des ZSED ausgebaut, beispielsweise wurden Verfahrensanweisungen für die Patientenlenkung und die Transition bei chronischen

Universitätsklinikum Düsseldorf Anstalt des öffentlichen Rechts - Sitz Düsseldorf Moorenstr. 5; 40225 Düsseldorf	Version 01	Seite 2 von 5
--	------------	---------------

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2019.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2019		


Erkrankungen erstellt. Zudem wurde das krankheitsübergreifende Referenzzentrum (Typ-A Zentrum) um die Stelle einer nicht-ärztlichen Koordinatorin erweitert, die neben der ärztlichen Lotsin die Steuerung der Patientinnen und Patienten zu spezialisierten Versorgungsangeboten innerhalb des Zentrums sowie anderer Zentren für Seltene Erkrankungen übernimmt. Durch die Erweiterung des Angebots vertraglich geregelter interdisziplinäre Fallkonferenzen und Bereitstellung von Fachexpertise für andere stationäre Leistungserbringer ist es dem Zentrum zudem gelungen, seiner Mentorenfunktion nachzukommen. Unter Federführung der Leiterin des Zentrums für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen, Frau Prof. D. Wieczorek, konnten im Berichtszeitraum > 50 interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patienten der Vestischen Kinderklinik in Datteln, der Kinderklinik des Lukaskrankenhauses in Neuss und der Kinderklinik des Evangelischen Krankenhauses in Düsseldorf durchgeführt werden. Ein Vertrag für die Durchführung interdisziplinäre Fallkonferenzen zwischen den Partnern des Netzwerks NRW-ZSE befindet sich in Vorbereitung. Zudem ist die Gründung eines wissenschaftlich-fachlichen Netzwerks mit Fachzentren (Typ B-Zentren) anderer Krankenhäuser im Aufbau begriffen (Themenschwerpunkt: Spleißosomopathien/Ribosomopathien). Ein weiterer Schwerpunkt im Berichtszeitraum lag auf der Öffentlichkeitsarbeit, insbesondere dem Auf- und Ausbau einer zentrumseigenen Website und der Abbildung im Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen sowie der Etablierung von Informations- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene (s.u.)

3. Anzahl/Beschreibung der durchgeführten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene werden in Zusammenarbeit mit den integrierten Fachzentren ausgerichtet. Insbesondere ist es in den letzten Jahren gelungen, Vernetzungen mit der Selbsthilfe auszubauen und Vertreter der Selbsthilfegruppen in die Arbeit des ZSED einzubinden. Zu nennen sind beispielsweise der „Tag der Seltenen Erkrankungen“, der „Syndromtag der Akademie Humangenetik“ sowie das Regionaltreffen des Vereins kongenitaler Hyperinsulinismus e.V., das unter Mitarbeit von Teammitgliedern des Zentrums für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD) jährlich im ZHHD ausgerichtet wird. Das ZSED beteiligt sich darüber hinaus aktiv an der Vortragsreihe des Netzwerkes NRW-ZSE. Diese Vortragsreihe richtet regelmäßig öffentliche Veranstaltungen/Vorträge zu seltenen Erkrankungen aus. Ein Auszug durchgeführter Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen findet sich in der **Anlage 3**. Gemeinsam mit den Partnern des Netzwerkes NRW-ZSE ist es im Berichtszeitraum zudem gelungen, für die Etablierung einer NRW-Fortbildungsakademie Seltene Erkrankungen (NRW-FAKSE) Fördermittel durch das NRW-Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales (MAGS) einzuwerben. Das ZSED beteiligt sich zudem aktiv in der Lehre und hat die Seltenen Erkrankungen über das Wahlfach (Q2) „Seltene Erkrankungen“ im Curriculum für die medizinische Ausbildung abgebildet. Die Studierenden erhalten in dem angebotenen Wahlfach einen Einblick in die Tätigkeitsbereiche des Typ A-Zentrums und verschiedener Typ B-Zentren des ZSED.

4. 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 ERN Netzwerken MetabERN, Endo-ERN, Genturis, EuroBloodNet, PaedCan, UROGEN und EYE beantragt. Zudem ist die Gründung eines wissenschaftlich-fachliches Netzwerk mit Fachzentren (Typ B-Zentren) des ZSE Essen, ZSE Göttingen, ZSE Hamburg, ZSE Leipzig,

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2019.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2019		

ZSE Lübeck sowie mit dem MKSE Hamburg ist im Aufbau begriffen (Themenschwerpunkt: Spleißosomopathien/Ribosomopathien). Im Rahmen dieses Netzwerks wird das Typ A-Zentrum des ZSED vertraglich festgelegte Koordinationsaufgaben übernehmen.

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

Es ist davon auszugehen, dass circa 40-50% der Patienten mit unklarer Diagnose nach Durchlaufen humangenetischer Spezialdiagnostik eine gesicherte Diagnose erhalten. Eine systematische Auswertung der am ZSED behandelten Patienten ist noch nicht erfolgt. In Zusammenarbeit mit der Vestischen Kinderklinik Datteln werden entsprechende Zahlen für die Jahre 2018/2019 im Rahmen einer medizinischen Doktorarbeit erfasst und evaluiert.

6. 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“.

7. 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 sich in Planung befindlichen Studien zu Dasiglucagon bei Kindern mit kongenitalem Hyperinsulinismus, an denen das ZHHD mitwirkt (NCT03777176, NCT04172441, NCT03941236). Zudem konnte im Berichtszeitraum der Anteil ärztlicher Mitarbeiter mit Prüfarztqualifikation erweitert werden. 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).

8. Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums für Seltene Erkrankungen

Die zahlreichen internationale Vernetzungen spiegeln sich in den Publikationen der einzelnen Typ B-Zentren wider. Der **Anlage 5** sind Publikationen von Vertretern des A-Zentrums sowie der integrierten Typ B-Zentren zu entnehmen.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2019.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	Formular	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
Qualitätsbericht 2019		

9. Zugangswege und Voraussetzungen zur Kontaktaufnahme mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen

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 Behandlungszentren und Schwerpunkte sowie Kontaktdaten und Sprechzeiten. Die Patientenfragebögen sowie ärztlichen Fragebögen 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, vollständige ärztliche Unterlagen). Auf der Homepage findet sich zudem ein Reiter mit Informationen über Selbsthilfegruppen und Ansprechpartner für spezifische Seltene Erkrankungen. Die Außendarstellung des ZSED erfolgt zudem über den Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (se-Atlas). Es 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.

10. Kernprozesse des Zentrums für Seltene Erkrankungen

Die Kernprozesse des ZSED umfassen die Organisation des Erstkontaktes, 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. Die Erarbeitung fachübergreifender Standard Operating Procedures (SOP) für die Standartisierung relevanter Kernprozesse des ZSED ist im Berichtszeitraum umfangreich gelungen. Die Erstellung weiterer SOPs ist in Planung.

Geschäftsordnung

Zentrum für Seltene Erkrankungen

am Universitätsklinikum Düsseldorf

(ZSE)

Präambel

Laut Empfehlung des Rates der Europäischen Union vom 8. Juni 2009 sind Pläne und Strategien auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen zu entwickeln.

Für Patienten mit Seltenen Erkrankungen sind die Grundsätze und übergeordneten Werte der Universalität, des Zugangs zu qualitativ hochwertiger Versorgung, Gleichbehandlung und Solidarität von allergrößter Bedeutung. Im Rahmen des Aktionsprogrammes der europäischen Gemeinschaft betreffend Seltene Erkrankungen ist eine Seltene Erkrankung dadurch gekennzeichnet, dass die Prävalenz nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU beträgt. Es erfolgt eine fortlaufende Anpassung der Definition, so dass auf Grundlage weiterer wissenschaftlicher Untersuchungen weitere Definitionen ausgearbeitet werden, die sowohl die Prävalenz als auch die Inzidenz berücksichtigen.

Schätzungsweise 5.000-8.000 verschiedene Seltene Erkrankungen führen zu 6-8% Erkrankten in der Bevölkerung. Dies bedeutet, dass trotz einer geringen Prävalenz insgesamt bis zu 36 Millionen Menschen in der Europäischen Union von Seltenen Erkrankungen betroffen sind. Bezogen auf Deutschland betrifft dies etwa 4 Millionen Menschen.

Seltene Erkrankungen umfassen eine diversifizierte Gruppe in der Regel komplizierter Krankheitsbilder. Sie verlaufen meist chronisch und führen nicht selten zu Invalidität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung. Charakteristischerweise führen sie bereits und im Kindesalter zu Symptomen.

Die jeweilige Seltenheit der Erkrankung erschwert erheblich sowohl die medizinische Versorgung der Betroffenen, als auch die Forschung zur Verbesserung von Diagnose und Therapie der Seltenen Erkrankungen. Hierfür sind strukturelle, medizinische und ökonomische Gründe zu nennen. Im März 2010 hat das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) gemeinsam mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) sowie unter Beteiligung weiterer Akteure im Gesundheitswesen das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Der mittlerweile entwickelte und abgestimmte Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen enthält u.a. auch konkrete Empfehlungen für die Bildung von Zentren in drei arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen (Typ A, B, C).

Diese nationalen Herausforderungen und das Zentrenmodell für Seltene Erkrankungen sollen durch das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSE) umgesetzt werden.

Das ZSE am Universitätsklinikum Düsseldorf setzt sich die hochwertige Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zum Ziel. Dabei werden Pläne und Strategien auf dem Gebiet der Seltenen Krankheiten erarbeitet und umgesetzt. Es wird das interdisziplinäre Zusammenführen von Fachwissen, sowie eine langfristige Funktionsfähigkeit des Zentrums angestrebt. Das bereits vorhandene Fachwissen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen wird mit einer idealen Nutzung der vorhandenen Ressourcen zusammengeführt.

§ 1 Vorstand, Sprecher/-in, Verfahren

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) des Universitätsklinikum Düsseldorfs ist ein interdisziplinärer Zusammenschluss von Kliniken und Instituten, die an der Versorgung und Erforschung von seltenen Krankheiten beteiligt sind. Es wird als ein Typ A Zentrum (Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen) eingerichtet.

Eine Integration aller Fachgruppen wird mit Schaffung übergreifender, horizontaler Strukturen durch das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf wird ebenso angestrebt, wie ein gemeinsames Fortbildungsprogramm sowie ein Internetportal mit zentralem Auftritt.

Das ZSE ist eine Einrichtung des Universitätsklinikums Düsseldorf. Gründungsmitglieder sind die Klinik für Allgemeine Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie sowie die Klinik für Kinder-Onkologie,- Hämatologie und Klinische Immunologie. Die Mitgliedschaft im ZSE ist grundsätzlich allen Kliniken und Instituten des Universitätsklinikum Düsseldorf möglich, die in die Betreuung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen aktiv eingebunden sind. Der Vorstand des ZSE setzt sich aus den Direktoren der beteiligten Kliniken oder Institute zusammen. Es kann von den Kliniken oder Instituten gegenüber den anderen Vorstandsmitgliedern des ZSE ein Stellvertreter benannt werden. Der benannte Stellvertreter vertritt im ZSE alle Belange der Klinik oder des Institutes und wird Mitglied des Vorstands des ZSE. Ebenso kann durch den jeweiligen Direktor der Klinik oder Institutes die Abberufung des Stellvertreters erfolgen. Mit einfacher Mehrheit wird über die Aufnahme weiterer Mitglieder des ZSE am Universitätsklinikum Düsseldorf entschieden.

Der Sprecher und der stellvertretende Sprecher des ZSE wird vom Vorstand des ZSE mit einfacher Mehrheit aus den Reihen des Vorstands für einen Zeitraum von jeweils drei Jahren gewählt. Wiederwahl ist möglich. Ebenso erfolgt eine Abberufung des Sprechers mit einfacher Mehrheit durch den Vorstand. Voraussetzung für das Amt des Sprechers bzw. des stellvertretenden Sprechers ist eine langjährige klinische Erfahrung in der Diagnose und Therapie von Patienten mit Seltenen Erkrankungen und der Nachweis von wissenschaftlicher Expertise in diesem Bereich.

Zu den Aufgaben der Sprecher zählen die interne und externe Kommunikation der Ziele des ZSE sowie die Repräsentation. Der Sprecher lädt die Vorstandsmitglieder zu den Sitzungen ein und übersendet spätestens fünf Arbeitstage vor der Sitzung die Tagesordnung an die Vorstandsmitglieder.

Jede Klinik bzw. jedes Institut hat eine Stimme. Beschlüsse können gefasst werden, wenn mehr als die Hälfte der Mitglieder des Vorstandes anwesend sind. Alle Beschlüsse werden mit einfacher Mehrheit getroffen. Bei Stimmengleichheit zählt die Stimme des Sprechers doppelt. Innerhalb des Vorstandes des ZSE werden keine budgetrelevanten Entscheidungen getroffen.

Der Vorstand des ZSE trifft sich mindestens 2x im Jahr. Weitere Termine können durch den Vorstand beschlossen werden.

§ 2 Aufgaben und Ziele

- Interdisziplinärer Austausch in Bezug auf Diagnoseinstrumente zur medizinischen Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen.
- Zusammenarbeit mit Kooperationspartnern zum Aufbau einer ressourcenorientierten spezialisierten Diagnostik und Versorgung unter Einbeziehung der niedergelassenen und grundversorgenden Ärzten unter Nutzung bereits vorhandener Ressourcen.
- Aufbau eines interdisziplinären, netzwerkbasierten Forums mit Schnittstellenfunktion zwischen niedergelassenen Ärzten, Dritt-Level und Zweit-Levelzentren, sowie Patienten.
- Ausbau der medizinischen Ausbildung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen mit Organisation von Fachtagen und Workshops zur Schulung und Ausbildung der Leistungserbringer zu Sensibilisierung für diese Krankheiten. Das Zentrum setzt sich zum Ziel, bei Ärzten, nichtärztlichem Personal, Studierenden und der regionalen Ärzteschaft die Weiterbildung zu fördern.
- Erarbeitung von Leitlinien für diagnostische Tests und Untersuchungen (z.B. Funktionstests und Molekulargenetik).
- Bündelung und zentralisierte Ansprechbarkeit sowie Zusammenarbeit für Interessengruppen, Patienten und Fachgesellschaft.
- Verbesserung der Außendarstellung bezüglich seltener Krankheiten, Verbesserung der Transparenz und Erreichbarkeit für Patienten, Zuweiser, Selbsthilfegruppen und Forschungseinrichtungen.

§ 3 Finanzierung

Für die Initiierung des ZSE am Universitätsklinikum Düsseldorf fallen keine zusätzlichen Kosten an.

Personal

Es werden bestehende Infrastrukturen der beteiligten Kliniken genutzt. Darüber hinaus ist es ein Ziel des Zentrums, durch Einwerbung von Dritt- oder Industriemitteln personelle Unterstützung zu generieren.

Sachmittel

Die Infrastruktur des ZSE (z.B. Telefon, Fax, Internet) wird aus dem Budget der beteiligten Kliniken getragen.

Baukosten

Durch Nutzung bereits vorhandener Strukturen innerhalb der beteiligten Kliniken und der Campusstruktur des Universitätsklinikum Düsseldorf bestehen bereits gute Voraussetzungen für die Zusammenarbeit, so dass für die Initiierung keine zusätzliche Baukosten anfallen.

§ 4 Koordinator

Der Koordinator ist ein Arzt mit klinischer Erfahrung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen und fungiert als primäre Ansprechstelle für zuweisende Ärzte und Patienten. Außerdem koordiniert er die Projekte des ZSE am Universitätsklinikum Düsseldorf und betreut die jeweils übergreifenden horizontalen Strukturen.

§ 5 Einzelzentren

Einzelzentren entsprechen den unter § 1 und §2 definierten Verfahren, Aufgaben und Zielen des ZSE. Hierbei handelt es sich um interdisziplinäre Kooperationen mit dem ZSE hinsichtlich Behandlung und Erforschung von Seltenen Erkrankungen oder Erkrankungsgruppen. Diese Einzelzentren können am Universitätsklinikum Düsseldorf oder möglicherweise extern ansässig sein.

§ 6 Patientenversorgung

Die Patientenversorgung des ZSE erfolgt dezentral durch die beteiligten Kliniken und Institute im Rahmen bestehender Strukturen, was auch für die Falldokumentationen gilt. Separat wird eine Datenbank zur Erfassung der Patienten mit Seltenen Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf für interne Zwecke, sowie Forschung und Lehre durch das ZSE aufgebaut (s. §7).

Im Rahmen der Kommunikationsstrukturen des CSE werden für Patienten und Behandler Ansprechpartner gelistet, die eine Ressourcenorientierte Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen ermöglichen.

Das ZSE unterstützt aktiv den Aufbau von Behandlungspfaden zur Qualitätssicherung bei der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen.

§ 7 Datenbank

Das ZSE beteiligt sich an überregionalen Dokumentationsplattformen für Patienten mit seltenen Erkrankungen im Rahmen des Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Des weiteren werden Patienten mit Seltenen Erkrankungen auf deren Wunsch im Rahmen des vorhandenen Klinikinformationssystems elektronisch gekennzeichnet, so dass sie bei einer Datenbankabfrage innerhalb der Klinik aufgefunden werden können. Eine gesonderte dezentrale Dokumentation durch das Zentrum für Seltene Erkrankungen ist unerwünscht und nur in anonymer Form für Lehre und Forschung zulässig.

§ 8 Dokumentation

Patienten mit Seltenen Erkrankungen, die ihr Einverständnis erteilt haben, stellen die vollständige Verlaufsdokumentation allen weiter-und mit behandelnden Ärzten des Zentrums für Seltene Erkrankungen im Rahmen des Klinikinformationssystems des Universitätsklinikum Düsseldorf zur Verfügung. Dazu zählen z.B. Diagnose, geplante oder durchgeführte Diagnostik, Informationen zu Therapie und Verlauf.

§ 8 Fallkonferenzen

Fallkonferenzen können durch den Vorstand einberufen werden. Durch die heterogene Natur der seltenen Erkrankungen sollen Fallkonferenzen neben Workshops und Fortbildungsprogrammen nur in Einzelfällen beziehungsweise zur Diskussion der Versorgungsstruktur erfolgen.

§ 9 Schlussregelung

Dem Vorstand des Universitätsklinikums Düsseldorf wird diese Geschäftsordnung zur Genehmigung vorgelegt. Nach Genehmigung bedürfen wesentliche Änderungen und Ergänzungen der Beschlussfassung durch den Vorstand des ZSE.

Düsseldorf, den 14. Mai 2014



Zentrum für seltene Erkrankungen Düsseldorf (ZSED)

Typ A Zentrum

Sprecher: Prof. Dr. E. Mayatepek
Stellv. Sprecher: Prof. Dr. A. Borkhardt
Koordinatorin: M.Sc. A. Giesen
Ärztliche Lotsin: Dr. med. Dr. rer. nat. A. Welters

Integrierte Typ B Zentren

Zentrum für Kinder- und
Jugendmedizin
Institut für
Humangenetik

Zentrum für pädiatrische mitochondriale und neurometabolische Erkrankungen

Leitung: PD Dr. F. Distelmaier, Stellv.: PD Dr. F. Bärtling

Zentrum für angeborene pädiatrische Stoffwechselstörungen

Leitung: Prof. Dr. T. Meissner und Dr. E. Thimm

Zentrum für angeborene Immundefekterkrankungen und Tumorsuszeptibilität im Kindesalter

Leitung: P Dr. A. Borkhardt, Stellv.: PD Dr. J. Neubert und
PD Dr. H.-J. Laws

Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen

Leitung: Prof. Dr. D. Wieczorek, Stellv: Prof. Dr. S. Redler

Zentrum für Kollagenosen

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

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. D. Häussinger
Stellv.: Prof. Dr. V. Keitel-Anselmino

Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter

Leitung: Prof. Dr. D. Häussinger, Stellv.: Prof. Dr. S. vom Dahl

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

Syndromtag • Klinische Genetik

Akademie Humangenetik
eine Einrichtung der Deutschen Gesellschaft
für Humangenetik e.V.

**Seltene Erkrankungen im Fokus.
Neue Erkenntnisse
zu Klinik und Genetik**



gfh

**28. – 29. September 2018
in Düsseldorf**

**Abstract- und Frühbucher-Deadline:
16.7.2018**

www.syndromtag.de

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

wir möchten Sie herzlich zum **Syndromtag 2018** nach **Düsseldorf** einladen. Wir würden uns freuen, wenn wir Sie erstmalig an der Heinrich-Heine-Universität in der Landeshauptstadt willkommen heißen dürften.

Der Schwerpunkt des diesjährigen Syndromtags wird auf neuen Erkenntnissen zu Klinik und Genetik von Seltenen Erkrankungen liegen. Wir haben für Sie Vorträge zu breitgefächerten Themen zusammengestellt, die aus unserer Sicht eine große Bedeutung für den Alltag in der Medizinisch-Genetischen Ambulanz haben.

Wir freuen uns, dass wir Herrn **Professor Dr. Stanislas Lyonnet** (Direktor IMAGINE, Institut des maladies génétiques in Paris) für den Festvortrag **Genes and „non-genes“ in abnormal craniofacial development** gewinnen konnten.

Auch 2018 wird der Frank-Majewski-Preis für eine herausragende Publikation vergeben, wir freuen uns auf Ihre Bewerbung.

Wir hoffen, dass wir mit dem Ausblick auf ein spannendes wissenschaftliches Programm, einen stimmungsvollen Geselligen Abend im modernen MedienHafen direkt gegenüber den Gehry-Bauten und nicht zuletzt mit den anderen Sehenswürdigkeiten in Düsseldorf Ihre Neugier wecken können und freuen uns darauf, Sie im September 2018 begrüßen zu dürfen!

Ihre
Dagmar Wieczorek

Tagungsleitung

Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek
Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum Düsseldorf
Heinrich-Heine-Universität
Düsseldorf

Tagungsort

Heinrich-Heine-Universität
MNR-Hörsaalkomplex
Hörsaal 13B
Universitätsstraße 1-19
40225 Düsseldorf

Tagungsorganisation

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V.
Geschäftsstelle
Inselkammerstraße 5
82008 München-Unterhaching

www.gfhev.de

Vortragsreihe des Netzwerkes NRW-ZSE

Prof. Dr. med. Heymut **Omran**,
Centrum für Seltene Erkrankungen Münster

Beispiele für motile Ziliopathien: Bronchiektasien, Lateralitätsdefekte, Infertilität und Hydrocephalus

Gastgeber:
Prof. Dr. med. Jörg **Dötsch**,
Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln

20.09.2018, 13:10 – 13:55 Uhr
Kinderklinik, Kerpener Str. 62, Köln
Gebäude 26, Hörsaal, Erdgeschoss

(im Rahmen der UK Köln Seminarreihe „Science and Sandwich“)

Die Zertifizierung der Veranstaltung bei der Ärztekammer Nordrhein ist beantragt.

(Falls Sie den Fortbildungspunkt erhalten wollen wird um Voranmeldung mit Angabe von Namen und Wohnort unter alexandra.bohm@uk-koeln.de oder Tel. 0221/ 478-4350 gebeten.)

Zilien sind an vielen entscheidenden Prozessen im Körper beteiligt, daher stellen **motile Ziliopathien** eine wichtige Gruppe von Seltenen Erkrankungen dar. In der Regel gehen sie auf genetische Veränderungen zurück und sind daher hereditär. Erkrankungsbilder betreffen vor allen die Atmung, das Gehirn sowie die Fortpflanzung.

Herr **Professor Omran** ist Sprecher des Centrums für Seltene Erkrankungen Münster und Direktor der dortigen Klinik für Kinder- und Jugendmedizin. Seine klinischen Fachgebiete sind Neuropädiatrie, Kinder-Endokrinologie, -Diabetologie und -Pneumologie. Er praktiziert und forscht langjährig auch im Bereich Seltener Erkrankungen. Insbesondere konnte er dabei zahlreiche genetische Defekte von Ziliopathien entschlüsseln. Diese Arbeiten haben wesentlich dazu beigetragen, die Ätiologien zystischer Nierenerkrankungen, chronischer Atemwegserkrankungen, retinaler Degeneration, Infertilität, Herzentwicklungsstörungen und Hydrocephalus zu klären. Mittels molekulargenetischer und zellbiologischer Techniken charakterisierte er evolutionär konservierte biologische Mechanismen wie Festlegung der Links/Rechts-Körperasymmetrie, Hirnventrikel-Entwicklung und mukoziliäre Reinigung der Atemwege.

2015 wurde er für seine Arbeiten im Bereich der Seltenen mit dem Eva-Luise-Köhler-Forschungspreis geehrt, 2016 mit dem Care-for-Rare-Science Award der Care-for-Rare-Foundation.

Im **Netzwerk NRW-ZSE** sind alle sieben NRW Zentren für Seltene Erkrankungen Mitglied (s. www.nrw-zse.de). Mit finanzieller Unterstützung des Ministeriums für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes NRW wird die Vernetzung einerseits zwischen den Zentren, andererseits auch zu anderen Einrichtungen der Gesundheitsversorgung und Patientenorganisationen intensiviert. Ziel ist die Verbesserung der Lebensqualität von Patienten mit Seltenen Erkrankungen.

ANMELDEKARTE

An der Veranstaltung des Netzwerks NRW-ZSE zum
Tag der Seltenen Erkrankungen nehme ich gern
(mit ____ weiteren Personen) teil.

Name, Vorname, Titel*

Institution

Straße

PLZ, Ort*

Telefon

E-Mail

Antwort bitte per Fax an 0241 80 33 85651, per E-Mail an
cschippers@ukaachen.de oder per Post.

Um Anmeldung bis zum 20.02.2018 wird gebeten.

* obligatorische Angaben

ANREISE



Anfahrt mit öffentlichen Verkehrsmitteln

Vom **Düsseldorfer Hauptbahnhof** mit der
U-Bahnlinie U 78 oder U 79 Richtung Messe/Duisburg
→ Haltestelle Theodor-Heuss-Brücke

Vom **Flughafen Düsseldorf** mit dem Bus SB51
→ Haltestelle Theodor-Heuss-Brücke

→ unter der Theodor-Heuss-Brücke hindurch und rechts
in die Tersteegenstraße

Weitere Infos unter www.nrw-zse.de.

Kontakt

Dr. Christopher Schippers
Tel.: 0241 80-85651
Fax: 0241 80-33-85651
cschippers@ukaachen.de

Netzwerk
NRWZSE
www.nrw-zse.de

Netzwerk
NRWZSE

EINLADUNG
TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN
24.02.2018 – 10:00 bis 14:00 Uhr



Haus der Ärzteschaft (Saal)
Tersteegenstraße 9
40474 Düsseldorf


RARE DISEASE DAY.ORG

Liebe Patientinnen, Patienten und Angehörige, liebe Ärztinnen und Ärzte,

die einzelne seltene Erkrankung (SE) ist selten, es gibt aber viele davon und daher gibt es auch viele Betroffene: allein in Nordrhein-Westfalen sind dies schätzungsweise 0,9 Millionen. Viele Patienten durchleben vor ihrer Diagnose eine Odyssee im Gesundheitssystem, wobei der Schlüssel zur Lösung oft in Interdisziplinarität und Vernetzung liegt. Das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales (MAGS) des Landes NRW fördert das Netzwerk NRW-ZSE, dem alle sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen angehören. Diese bündeln die Expertise für verschiedene seltene Erkrankungen, bieten mit übergeordneten Strukturen Hilfe für Patienten mit Verdacht auf eine SE, fördern die Forschung, die Aus-, Fort- und Weiterbildung und intensivieren die Vernetzung. Um Patienten mit einer SE zu helfen werden viele Partner benötigt, vom niedergelassenen Arzt über Patientenorganisationen bis hin zu Universitätskliniken – nur gemeinsam kommen wir hier voran.

Um Ihnen einen Einblick in die Arbeit unseres Netzwerks NZW-ZSE zu geben und Sie über einige unserer Schwerpunkte in NRW zu informieren, laden wir Sie als Patient mit einer SE, Angehörigen oder Arzt ein, mit uns den Tag der Seltenen Erkrankung zu begehen.

Wir freuen uns sehr auf Ihr Kommen.



Prof. Dr. Jörg B. Schulz
NRW-ZSE Konsortialführung

Dem Netzwerk NRW-ZSE gehören an:
Centrum für seltene Erkrankungen Münster
Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr
Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (Konsortialführung)
Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn
Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf
Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln

PROGRAMM

*Moderation: Kerstin von der Linden,
Journalistin, u. a. WDR Lokalzeit
Musik: Brigitte Angerhausen Trio
(B. Angerhausen: Piano, Komposition, Arrangement/
Peter Dahm: Saxophon/Volker Heinze: Kontrabass)*

- 10:00 Musikalische Eröffnung**
- 10:10 Grußworte**
Rudolf Henke, MdB, Präsident der
Ärzttekammer Nordrhein
Helmut Watzlawik, Leiter der Abteilung
Gesundheit, MAGS NRW
- 10:30 „Warum ein Netzwerk NRW-ZSE?“**
Prof. Dr. med Jörg B. Schulz, Konsortialführung
- 10:45 Vorträge zum Thema „Vom Symptom zur Diagnose“**
Syndromale Krankheitsbilder
Prof. Dr. med. Dagmar Wiecezorek,
Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf
Erkrankungen des Knochens
PD Dr. med. Jörg Oliver Semler,
Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln
Erkrankungen der Haut
Prof. Dr. med. Peter Altmeyer,
Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr
- 11:45 Musikalisches Intermezzo**
- 12:15 Podiumsdiskussion**
mit Vertretern des Netzwerks NRW-ZSE
„Seltene Erkrankungen in NRW: Quo vadis?“
- 13:15 Tageszusammenfassung**
Kerstin von der Linden
- 13:20 Besuch der Messestände von ZSE und
Patientenorganisationen** mit kleinem Imbiss
- 14:00 Ende der Veranstaltung**

Die Veranstaltung ist von der Ärztekammer Nordrhein mit drei Fortbildungspunkten anerkannt.

Entgeld
zahlt
Empfänger

Antwort
Netzwerk NRW-ZSE
c/o Zentrum für
Seltene Erkrankungen Aachen
Uniklinik RWTH Aachen
Pauwelsstr. 30
52074 Aachen

Absender:

Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren (Auszug)

Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen

AWMF-Guideline “Kongenitaler Hyperinsulinismus”

Meissner T (coordinator); Kummer S., Blankenstein O, Lindner M, Mohnike K, Santer R, Weigel J

Kongenitaler Hyperinsulinismus

Kummer S, Meissner T

Pädiatrie up2date 2017;12(2):163-181

Hyperinsulinismus im Kindesalter

Kummer S, Meissner T

Diabetologie und Stoffwechsel 2016; 11:31-49

Monogener Diabetes

Kummer S, Reinauer C, Meissner T

Der Diabetologe 2015;11(1):69-83

Hypoglykämien im Kindesalter

Schlune A, Kummer S, Meissner T

Monatsschrift Kinderheilkunde 2014;162(9):811-825

AWMF Guideline (S3) “Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter“

Distelmaier F.

Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen und mitochondriale Erkrankungen

A guide to diagnosis and treatment of Leigh syndrome.

Baertling F, Rodenburg RJ, Schaper J, Smeitink JA, Koopman WJ, Mayatepek E, Morava E, Distelmaier F.

J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2014 Mar;85(3):257-65. doi: 10.1136/jnnp-2012-304426.

Treatable mitochondrial diseases: cofactor metabolism and beyond.

Distelmaier F, Haack TB, Wortmann SB, Mayr JA, Prokisch H.

Brain. 2017 Feb;140(2):e11. doi: 10.1093/brain/aww303.

Treatment options for lactic acidosis and metabolic crisis in children with mitochondrial disease.

Danhauser K, Smeitink JA, Freisinger P, Sperl W, Sabir H, Hadzik B, Mayatepek E, Morava E, Distelmaier F.

J Inherit Metab Dis. 2015 May;38(3):467-75. doi: 10.1007/s10545-014-9796-2.

Cross-sectional study of 168 patients with hepatorenal tyrosinaemia and implications for clinical practice.

Mayorand S, Meyer U, Gokcay G, Segarra NG, de Baulny HO, van Spronsen F, Zeman J, de Laet C, Spiekerkoetter U, Thimm E, Maiorana A, Dionisi-Vici C, Moeslinger D, Brunner-Krainz M, Lotz-Havla AS, Cocho de Juan JA, Couce Pico ML, Santer R, Scholl-Bürgi S, Mandel H, Blikrud YT, Freisinger P, Aldamiz-Echevarria LJ, Hochuli M, Gautschi M, Endig J, Jordan J, McKiernan P, Ernst S, Morlot S, Vogel A, Sander J, Das AM.

Orphanet J Rare Dis. 2014 Aug 1;9:107. doi: 10.1186/s13023-014-0107-7.

Treatment recommendations in long-chain fatty acid oxidation defects: consensus from a workshop.

Spiekerkoetter U, Lindner M, Santer R, Grotzke M, Baumgartner MR, Boehles H, Das A, Haase C, Hennermann JB, Karall D, de Klerk H, Knerr I, Koch HG, Plecko B, Röschinger W, Schwab KO, Scheible D, Wijburg FA, Zschocke J, Mayatepek E, Wendel U.

J Inherit Metab Dis. 2009 Aug;32(4):498-505. doi: 10.1007/s10545-009-1126-8.

Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter

Sekundäre Ursachen der Fettleber – Neues zur Pathogenese, rationalen Diagnostik und Therapie.

Keitel V, vom Dahl S, Häussinger D. Deutsche Medizinische Wochenschrift 2021:in press.

Diagnosis and management of secondary causes of steatohepatitis.

Liebe R, Esposito I, Bock H, vom Dahl S, Stindt J, Baumann U, Keitel V. J Hepatol 2020:in press.

Recommendations for diagnosis, treatment and monitoring of Gaucher's disease: an experts' opinion.

Eyskens F, Roland D, Cassiman D, vom Dahl S. Submitted.

Presenting signs and patient co-variables in Gaucher disease: outcome of the Gaucher Earlier Diagnosis Consensus (GED-C) Delphi initiative.

Mehta A, Kuter DJ, Salek SS, Belmatoug N, Bembi B, Bright J, vom Dahl S, et al. Intern Med J 2019;49:578-591.

Phenylketonurie: Übersicht und maternale PKU.

vom Dahl S, Mueller-Marbach A, May P, Häussinger D: In: Häussinger D, ed. Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie-Kompodium und Praxisleitfaden. Düsseldorf: Düsseldorf University Press dup, 2018; 893-895.

Lysosomale Speicherkrankheiten.

vom Dahl S, May P, Häussinger D: In: Häussinger D, ed. Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie-Kompodium und Praxisleitfaden. Düsseldorf: Düsseldorf University Press dup, 2018; 895-899.

Harnstoffzyklusdefekte.

Mueller-Marbach A, vom Dahl S, May P, Häussinger D: In: Häussinger D, ed. Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie-Kompodium und Praxisleitfaden. Düsseldorf: Düsseldorf University Press dup, 2018; 899-904.

Porphyrien.

Mueller-Marbach A, Donner MG, Schwarz M, vom Dahl S, May P, Häussinger D: In: Häussinger D, ed. Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie-Kompodium und Praxisleitfaden. Düsseldorf: Düsseldorf University Press, 2018; 931-945.

Notfallmanagement der Stoffwechselentgleisung bei angeborenen Stoffwechselkrankheiten.

Donner MG, Mueller-Marbach A, Schwarz M, Keitel V, vom Dahl S, May P, Häussinger D: In: Häussinger D, ed. Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie-Kompodium und Praxisleitfaden. Düsseldorf: Düsseldorf University Press, 2018; 954-962.

Management goals for type 1 Gaucher disease: An expert consensus document from the European working group on Gaucher disease.

Biegstraaten M, Cox TM, Belmatoug N, Berger MG, Collin-Histed T, vom Dahl S, Di Rocco M, et al. Blood Cells Mol Dis 2018;68:203-208.

Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision

Boy N, Muhlhausen C, Maier EM, Heringer J, Assmann B, Burgard P, Dixon M, et al. J Inherit Metab Dis 2017;40:75-101.

Management and monitoring recommendations for the use of eliglustat in adults with type 1 Gaucher disease in Europe.

Belmatoug N, Di Rocco M, Fraga C, Giraldo P, Hughes D, Lukina E, Maison-Blanche P, et al. Eur J Intern Med 2017; 37: 25-32.

(Eliglustat)-Empfehlungen für die Praxis.

Niederer C, Mengel E, Merkel M, Plöckinger U, vom Dahl S. Cerdelga Thieme Praxis Report 2015;7:1-12.

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%A4ggi>
<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>