

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2020.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2020</b>		

Klinik / Institut / Zentrum	Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf (ZSED)		
Geltungsbereiche	Gesamtes Zentrum		
Oberste Leitung:	Prof. D. Wieczorek		
Zeitraum der Bewertung:	von 01.01.2020 bis 31.12.2020		
Managementbewertung	Datum:	01.04.2021	
Beteiligte Bereiche:	ZSED	Beteiligte Ersteller:	Anna Giesen, Alena Welters
Dokumentation:			

Kurzfassung:
<p>Für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (UKD), wie auch für die Förderung der Forschung sowie Aus- und Weiterbildung an dieser Krankheitsgruppe, konnten im Jahre 2020 wesentliche weitere Schritte am Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSED) eingeleitet und umgesetzt werden. Schwerpunkt waren die Umstrukturierung bestehender B-Zentren verbunden mit der Einbindung neuer B-Zentren aus dem Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, sowie die Intensivierung nationaler und internationaler Vernetzungen. Das ZSED – bestehend aus dem Typ A-Zentrum und 15 Typ B-Zentren – bildet zunehmend eine wesentliche Versorgungsstruktur, die es ermöglicht, vorhandenes Fachwissen zu bündeln und vorhandene Ressourcen zusammenzuführen und so die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Es sind darüberhinaus nationale und internationale Vernetzungen mit anderen Experten- und Referenzzentren ausgebaut bzw. vorbereitet worden (Netzwerk NRW-ZSE, DRN-Spleißosomopathien/Ribosomopathien, Bewerbung auf Mitgliedschaften in weiteren Europäischen Referenznetzwerken). Zur Stärkung der Versorgung lagen die Schwerpunkte zudem auf der Weiterentwicklung des Zentrums entsprechend der Vorgaben des G-BA zur Zentrumsregelung und Aufnahme des ZSED in den Krankenhausplan, der Öffentlichkeitsarbeit und der Fortführung des Fortbildungsprogramms für ärztliche und nicht-ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Betroffene und deren Familien. Vor dem Hintergrund der Pandemiebedingten Gegebenheiten und Einschränkungen wurden die Angebote der Online-gestützten Kommunikation zur Aufrechterhaltung und Festigung der Kontakte zu Patienten sowie zur Vernetzung aller an der Versorgung Beteiligten ausgebaut.</p>

Unterschriften	Datum
 Ersteller: Anna Giesen, Dr. Dr. A. Welters	Erstellung des Qualitätsberichts 12.03.2021

Unterschriften	Datum
 Sprecherin des ZSED Prof. Dr. D. Wieczorek	Freigabe des Qualitätsberichts 01.04.2021

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2020.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2020</b>		

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

Mit dem Ziel einer umfassenden Gesundheitsversorgung aber auch im Sinne einer Verbesserung der Diagnostik, Erforschung und Therapie sind Zentren für Seltenen Erkrankungen ins Leben gerufen worden. Vor diesem Hintergrund erfolgte im Jahr 2014 die Gründung des ZSED als eine Einrichtung des Universitätsklinikums Düsseldorf. Gründungsmitglieder waren die Klinik für Allgemeine Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie sowie die Klinik für Kinder-Onkologie,- Hämatologie und Klinische Immunologie. Seit der Gründung des ZSED verfügt dieses 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. Gemäß der Geschäftsordnung ist grundsätzlich allen Kliniken und Instituten des Universitätsklinikum Düsseldorf eine Mitgliedschaft im ZSED möglich, sofern diese aktiv in die Betreuung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen eingebunden sind. Der Vorstand des ZSE setzt sich aus den Direktoren der beteiligten Kliniken oder Institute zusammen. Die Direktoren der Gründungseinrichtungen des Jahres 2014 wählten mit einfacher Mehrheit aus ihrer Reihe den Sprecher (Herr Prof. E. Mayatepek) sowie den stellvertretenden Sprecher (Herr Prof. A. Borkhardt) des ZSED. Im Berichtszeitraum wurde mit Datum vom 29.06.2020, Frau Prof. Dr. Dagmar Wieczorek, Direktorin des Instituts für Humangenetik, zur neuen Sprecherin des ZSED gewählt, und als stellvertretender ZSED-Sprecher wurde Herr Prof. Dr. A. Borkhardt, Direktor der Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und klinische Immunologie, bestätigt. Die Koordination des A-Zentrums erfolgt seit dem 01.10.2019 durch eine nicht-ärztliche Koordinatorin (Frau M.Sc. A. Giesen) sowie durch eine ärztliche Lotsin (Frau Dr. med. Dr. rer. nat. A. Welters).

Im Jahr 2020 fanden drei Vorstandssitzungen des ZSED statt (10.02.2020, 29.06.2020, 23.11.2020). 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. So erfolgte im Berichtszeitraum eine Umstrukturierung bestehender B-Zentren verbunden mit der Einbindung neuer B-Zentren aus dem Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin. Mit Datum vom 10.02.2020 wurde das Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämieerkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD) nach Beschluss durch den Vorstand in das ZSED integriert. Mit Datum vom 29.06.2020 wurden zudem das Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI), das Zentrum für angeborene Störungen des Knochenmarks und der Blutbildung (ZKMBB) sowie das Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZEPRAT) in das ZSED integriert, ebenfalls nach Beschluss durch den Vorstand des ZSED. Aktuell sind neben dem Typ A-Zentrum somit 15 krankheitsgruppenspezifische Fachzentren in das ZSED eingebunden, wobei die Integration weiterer B-Zentren in Vorbereitung ist. Alle Fachzentren sind im Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (se-Atlas) registriert. Die strukturelle Verbindung des Referenzzentrums zu den Typ B-Zentren ist dem Organigramm zu entnehmen (**s. Anlage 1**).

Im Jahr 2020 wurde darüber hinaus ein zweiwöchentlicher Jour Fixe mit der Maßgabe etabliert, dass sich alle Mitglieder des A-Zentrums über den Fortschritt und auftretende Probleme austauschen. Die zusätzliche Einbindung der Unternehmensentwicklung in den Jour Fixe zielt auf eine Beschleunigung und Effizienzsteigerung angestoßener Prozesse ab. In diesem Sinne sowie zur Erhöhung von Transparenz und Einvernehmen steht die Teilnahme an den wöchentlichen Terminen allen Mitgliedern des Zentrums offen.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2020.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2020</b>		

Im Berichtszeitraum sind verschiedene nationale und internationale Vernetzungen fortgeführt bzw. weiter ausgebaut worden. Das ZSED ist seit 2017 Bestandteil des durch das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes Nordrhein-Westfalen (MAGS NRW) geförderten Netzwerks NRW-ZSE. Diesem Netzwerk gehören alle sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen an. Im Berichtszeitraum haben acht Qualitätszirkeltreffen des Netzwerks NRW-ZSE stattgefunden. Pandemiebedingt konnte nur ein Treffen in Präsenz stattfinden, dieses wurde am 06.03.2020 vom ZSED ausgerichtet und fand in Düsseldorf statt. Der weitere Austausch erfolgte in Form von Telefon- oder Videokonferenzen am 13.01.2020, 18.02.2020, 14.04.2020, 20.05.2020, 05.06.2020, 15.09.2020 und 28.10.2020. Regelmäßig findet zudem ein Austausch innerhalb der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE) statt, in der alle deutschen ZSEs vertreten sind (zuletzt am 27.10.2020).

Darüber hinaus konnte im Berichtszeitraum das wissenschaftlich-fachliche Netzwerk „Spleißosomopathien/Ribosomopathien“ durch das Typ A-Zentrum des ZSED ins Leben gerufen werden (**s. Anlage 2**). 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, sind bereits bestehende Mitglieder europäischer Referenznetzwerke (ERN ITHACA und ERN ReCONNET). Über die Fachzentren des ZSED wurden im Berichtszeitraum Mitgliedschaften in fünf weiteren ERN Netzwerken beantragt (MetabERN, Endo-ERN, ERN PaedCan, eUROGEN und ERN-EYE). Die abschließende Beurteilung wird in 2021 erwartet.

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

Am Standort des ZSED wurden im Jahr 2020 nach ICD 10-GM 7756 Patienten mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt.

Im Hinblick auf die Weiterentwicklung des ZSED und seiner besonderen Aufgabenwahrnehmung konnten im Berichtszeitraum wesentliche Fortschritte erzielt werden. Insbesondere ist ein Antrag zur Zentrumsfeststellung an das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales gestellt worden, indem das ZSED aufzeigt, dass die NAMSE und G-BA Kriterien zur besonderen Aufgabenwahrnehmung erfüllt werden und dass das Zentrum in den Krankenhausplan aufgenommen werden kann. Der Prozess wird 2021 fortgesetzt. Weitere Aktivitäten bestanden in den intensiven Vorbereitungen für die Erstzertifizierung des ZSED. Durch die Erarbeitung fachübergreifender Standard Operating Procedures (SOP) wurde die Harmonisierung und Vereinheitlichung relevanter Prozesse des ZSED ausgebaut. Dies betraf beispielsweise das Erstellen von Verfahrensanweisungen für die Patientenlenkung. Die Überführung dokumentierter Informationen in eine gelenkte Dokumentation unter Zuhilfenahme des QM-Managementsystems roXtra ist in Vorbereitung.

Die Erweiterung des Angebots vertraglich geregelter interdisziplinärer Fallkonferenzen und Bereitstellung von Fachexpertise für andere stationäre Leistungserbringer ermöglichte es dem Zentrum, neben anderen Aspekten, überdies seiner Mentorenfunktion nachzukommen. Unter Federführung der Leiterin des Zentrums für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen, Frau Prof. D. Wiczorek, 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, sowie der Kinderklinik Moers durchgeführt werden. Kooperationsverträge für die Zusammenarbeit der Kliniken liegen bereits vor oder sind in Vorbereitung. Zudem wurde erfolgreich das wissenschaftlich-fachliche Netzwerk Spleißosomopathien/Ribosomopathien mit Fachzentren (Typ B-Zentren) anderer Krankenhäuser gegründet. Ein weiterer Schwerpunkt im Berichtszeitraum lag auf der Öffentlichkeitsarbeit, hier insbesondere dem Auf- und Ausbau einer zentrumseigenen Website, sowie der

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2020.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2020</b>		

Etablierung von Informations- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene (s.u.) Die Modernisierung der Website mit dem Zweck der besseren Patientenlenkung, gendergerechter Sprache und einer einheitlicheren Darstellung aller B-Zentren ist in Vorbereitung.

### 3. Anzahl/Beschreibung der durchgeführten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

In Kooperation mit den integrierten Fachzentren werden Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene in Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe organisiert und veranstaltet. Es ist auch im Berichtsjahr gelungen, die Vernetzungen mit der Selbsthilfe zu festigen und Vertreter von Selbsthilfegruppen in die Arbeit des ZSED einzubinden. In diesem Kontext ist die Fortbildungsveranstaltung „Akut neurologische Ausfälle: Symptome einer seltenen Erkrankung?“ zum „Tag der Seltenen Erkrankungen 2020“ zu nennen, die am 04.03.2020 unter Beteiligung von Betroffenen durch das ZSED ausgerichtet wurde (**s. Anlage 3**). Pandemiebedingt konnten geplante Fortbildungen und jährliche Treffen nicht vollumfänglich durchgeführt werden, wobei ein vermehrter Ausbau für 2021 geplant ist.

Gemeinsam mit den Partnern des Netzwerks NRW-ZSE ist es 2020 zudem gelungen, für die Etablierung einer NRW-Fortbildungsakademie Seltene Erkrankungen (NRW-FAKSE) Fördermittel durch das NRW-Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales (MAGS) einzuwerben. Im Jahr 2020 wurde im NRW-ZSE die AG-FAKSE gegründet, um die Basis für die Durchführung von Aus- und Fortbildungsveranstaltungen im Rahmen der FAKSE zu schaffen. Das ZSED beteiligt sich desweiteren aktiv an der Lehre und hat die Seltenen Erkrankungen über das Wahlfach (Q2) „Seltene Erkrankungen“ im Curriculum für die medizinische Ausbildung integriert. Ziel ist es, den Studierenden durch das angebotene Wahlfach unter anderem einen Einblick in die Tätigkeitsbereiche der Typ B-Zentren des ZSED zu verschaffen. Das Wahlfach hat 2020 coronabedingt im Sommersemester 2020 sowie dem Wintersemester 2020/2021 online stattgefunden und war in beiden Semestern mit der max. Teilnehmerzahl von 6 Studierenden belegt.

### 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, PaedCan, eUROGEN und ERN-EYE beantragt, wobei die abschließende Beurteilung für 2021 in Aussicht gestellt ist. In das Jahr 2020 fallen zudem die Gründung eines wissenschaftlich-fachlichen Netzwerkes mit den Fachzentren (Typ B-Zentren) der ZSE Essen, ZSE Göttingen, ZSE Hamburg, ZSE Leipzig, ZSE Lübeck sowie mit dem MKSE Hamburg (Themenschwerpunkt: Spleißosomopathien/Ribosomopathien, **s. Anlage 2**). Ein Kooperationsvertrag, der die generelle Zusammenarbeit zwischen den Kooperationspartnern in den Bereichen der Patientenversorgung, Patientenorganisation sowie die Zusammenarbeit in Bezug auf Fortbildungen und Durchführung interdisziplinärer Fallkonferenzen zwischen den Kooperationspartnern und die Einbindung von Selbsthilfegruppen festlegt, ist in Vorbereitung. Ebenso die Abbildung des Netzwerks im SE-Atlas.

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

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2020.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2020</b>		

Der größte Anteil seltener Erkrankungen ist monogen bedingt (ca. 70-80%). Die bisherige Datenlage zu seltenen Erkrankungen zeigt, dass circa 25-50% der Patienten mit (zunächst) unklarer Diagnose nach Durchlaufen einer umfangreichen humangenetischen Spezialdiagnostik eine gesicherte Diagnose erhalten. Zur Überprüfung dieses Anteils der am ZSED behandelten Patienten ist eine systematische Auswertung begonnen worden, und 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

Die Vertreter der Typ B-Zentren sind fachspezifisch an der Erstellung von Leitlinien sowie an der Konzeption von Behandlungsempfehlungen/Therapiestandards in Bezug auf seltene Erkrankungen beteiligt. Detaillierte Informationen hierzu können in den Typ B-Zentren eingeholt werden.

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

Über die Typ B-Zentren (integrierte Fachzentren) ist das ZSED an klinischen Studien mit Bezug zu seltenen Erkrankungen (d.h. industrie-initiierten Arzneimittelstudien bzw. Prüfer-initiierten Studien) beteiligt. Im Jahr 2020 sind beispielsweise die Planungen sowie richtungsweisenden Vorarbeiten für Studien zu Dasiglucagon bei Kindern mit kongenitalem Hyperinsulinismus angelaufen, an denen das ZHHD mitwirkt (NCT03777176, NCT04172441, NCT03941236). Darüber hinaus erfolgte im Berichtszeitraum eine Erhöhung / Steigerung des Anteils an ärztlichen Mitarbeitern mit Prüfartzqualifikation. Sowohl für die Leitung und Durchführung wie auch für die Beteiligung an klinischen Studien im Zusammenhang mit spezifischen Seltene Erkrankungen liegen am Standort des Zentrums Konzepte vor (Grundsätze zur Sicherung guter wissenschaftlicher Praxis; Forschungsdaten-Richtlinien).

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

Die zahlreichen internationale Kooperationen, Forschungsbeteiligungen und Vernetzungen finden ihren Ausdruck in den Publikationen der einzelnen Typ B-Zentren. Der **Anlage 4** sind Publikationen von Vertretern des A-Zentrums sowie der integrierten Typ B-Zentren zu entnehmen.

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

Das Typ A-Zentrum fungiert sowohl für Patienten mit seltenen Erkrankungen wie auch für Patienten mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung als Möglichkeit zur Kontaktaufnahme und Anlaufstelle. Die initiale Kontaktaufnahme kann auf postalischem Weg, per E-Mail ([zse@med.uni-duesseldorf.de](mailto:zse@med.uni-duesseldorf.de)), FAX oder telefonisch erfolgen. Die für die Patienten und Ärzte relevanten Informationen sowie die erforderlichen Formulare zur Vorstellung in unserem Typ A-Zentrum sind auf der in die Homepage des Uniklinikums Düsseldorf integrierten Internetseite des ZSED (<https://www.uniklinik-duesseldorf.de/unternehmen/zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen/>) zu finden. Auf dieser Internetseite findet sich ein Überblick über die verschiedenen Ansprechpartner des ZSED. Darüber hinaus liefert o.g. Homepage einen Überblick über die beteiligten Typ B-

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2020.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2020</b>		

Zentren einschließlich der jeweiligen Behandlungszentren, Schwerpunkte sowie Kontaktdaten und Sprechzeiten.

Auf der Internetseite des ZSED sind die Patientenfragebögen sowie ärztlichen Fragebögen für Patienten mit und ohne Diagnose, die Voraussetzung für eine Vorstellung am ZSED sind, frei zugänglich und können als PDF herunter geladen werden. In einem verständlichen Fließtext ist das genaue Vorgehen zur Vorstellung in unserem Zentrum für Seltene Erkrankungen ausführlich erläutert. Es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass ausschließlich eine Bearbeitung vollständiger Anfragen (Anfragebogen für Patienten, Anfragebogen für behandelnde Ärzte, vollständige ärztliche Unterlagen, Überweisung) erfolgt. Auf der Homepage findet sich zudem eine Verknüpfung („Reiter“) mit Informationen zu verschiedenen Selbsthilfegruppen und Ansprechpartner für einzelne Krankheitsbilder und spezifische seltene Erkrankungen bzw. Krankheitsgruppen. Außerdem wird auf das Netzwerk NRW-ZSE verwiesen, auf dessen Internetauftritt man durch einen gepflegten Link gelangt. Aktuelle Termine, die die Öffentlichkeitsarbeit des Zentrums und den wissenschaftlichen Austausch wiedergeben, sind ebenfalls auf der Internetseite ausgewiesen. Weitere Informationen können dem Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (se-Atlas) entnommen werden, in dem alle B-Zentren des ZSED abgebildet sind.

#### 10. Kernprozesse des Zentrums für Seltene Erkrankungen

Die Kernprozesse des A-Zentrums des ZSED umfassen die Organisation des Erstkontaktes und die Fallführung von Patienten. Hierzu gehört das strukturierte/systematische Zusammenfassen bisheriger Befunde, die Erstellung von Epikrisen, Datenbank- und Literaturrecherche, sofern erforderlich, sowie das Verfassen von Abschlussberichten. Gegebenenfalls erfolgt die Weiterleitung an ein krankheitsspezifisches Fachzentrum (Typ B-Zentrum) innerhalb des ZSED mit Nachverfolgung, oder an ein anderes Typ A-Zentrum. Weitere Kernaufgaben umfassen die Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe, die Öffentlichkeitsarbeit sowie die Beteiligung an Lehre und Forschung. Im Zuge der angestrebten Erstzertifizierung erfolgten und erfolgen außerdem die Erarbeitung fachübergreifender Standard Operating Procedures (SOP) für die Standardisierung aller relevanten Abläufe und Verfahren. Die Etablierung interdisziplinärer Spezialsprechstunden sowie interdisziplinärer Fallkonferenzen befindet sich aktuell in Vorbereitung.



### Zentrum für seltene Erkrankungen Düsseldorf (ZSED)

#### Typ A Zentrum

Sprecherin: Prof. Dr. D. Wieczorek  
Stellv. Sprecher: Prof. Dr. A. Borkhardt  
Kordinatorin: 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

\*

**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



European  
Reference  
Network

for rare or low prevalence  
complex diseases



Network  
Intellectual Disability  
and Congenital  
Malformations (ERN ITHACA)

Frau  
Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek  
Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf  
Universitätsklinikum Düsseldorf  
Moorenstr. 5  
40225 Düsseldorf

21.07.2020

### Betreff: Bestätigungsschreiben für die deutschen HCPs im ERN-ITHACA

Sehr geehrte Frau Professor Wieczorek, liebe Dagmar,

die folgenden B-Zentren beschäftigen sich schwerpunktmäßig mit Intelligenzminderung und angeborenen Fehlbildungen und sind HCPs im ERN-ITHACA oder werden zukünftig Anträge stellen.

Ort	Name des B-Zentrums	Vertreten durch
Essen	Institut für Humangenetik	Prof. Dr. rer. nat. Frank Kaiser/PD Dr. med. Alma Küchler
Düsseldorf	Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen	Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek
Göttingen	Zentrum für ungeklärte, angeborene Syndrome	Prof. Dr. med. Bernd Wollnik
Hamburg	Institut für Humangenetik Zentrum für mitochondriale Erkrankungen	Prof. Dr. med. Christian Kubisch/PD Dr. med. Maja Hempel
Leipzig	Institut für Humangenetik & Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig	Prof. Dr. med. Johannes Lemke
Lübeck	Institut für Humangenetik	Prof. Dr. med. Malte Spielmann/Dr. med. Irina Hüning
Magdeburg (MKSE)	Zentrum für seltene genetische Störungen der körperlichen und geistigen Entwicklung	Prof. Dr. med. Martin Zenker

Hiermit bestätigen die Vertreter der aufgeführten B-Zentren, dass das **Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf (ZSED)** als A-Zentrum folgende Koordinierungsaufgaben für die Krankheitsgruppe der „**Spleißosomopathien/Ribosomopathien**“ übernimmt:

1. Organisation einer jährlichen Fort- und Weiterbildung
2. Kontakt zu Patientenvereinigungen/Selbsthilfegruppen

Mit freundlichen Grüßen



---

Prof. Dr. rer. nat. Frank Kaiser/PD Dr. med. Alma Küchler, B-Zentrum Essen



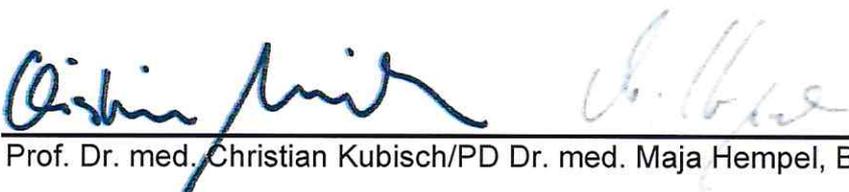
---

Prof. Dr. med. Dagmar Wiczorek, B-Zentrum Düsseldorf



---

Prof. Dr. med. Bernd Wollnik, B-Zentrum Göttingen



---

Prof. Dr. med. Christian Kubisch/PD Dr. med. Maja Hempel, B-Zentrum Hamburg



---

Prof. Dr. med. Johannes Lemke, B-Zentrum Leipzig



---

Prof. Dr. med. Malte Spielmann/Dr. med. Irina Hüning, B-Zentrum Lübeck



---

Prof. Dr. med. Martin Zenker, B-Zentrum Magdeburg

## Veranstaltungsort

Haus der Universität  
Schadowplatz 14  
40212 Düsseldorf

## Anfahrt und Parken

Das Haus der Universität liegt verkehrsgünstig im Herzen Düsseldorfs, nicht weit vom nördlichen Ende der Königsallee, direkt am Kö-Bogen. Straßenbahnhaltestelle Jan-Wellem-Platz, U-Bahn-Haltestelle Heinrich-Heine-Allee. Parkhäuser sind nah.



## Weitere Informationen zur Anreise finden Sie unter:

[www.hdu.hhu.de/kontakt-und-service.html](http://www.hdu.hhu.de/kontakt-und-service.html)

## Veranstalter

Zentrum für seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) mit Ärzten, Betroffenen und Selbsthilfegruppen

## Eintritt

Die Veranstaltung richtet sich an Laien, Interessierte, Patienten, Angehörige und Fachleute. Der Eintritt ist frei.

## Wissenschaftliche Kursleitung

### Prof. Dr. med. Ertan Mayatepek

Direktor der Klinik für Allgemeine Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie  
Universitätsklinikum Düsseldorf, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

## Referenten

### Prof. Dr. med. Orhan Aktas

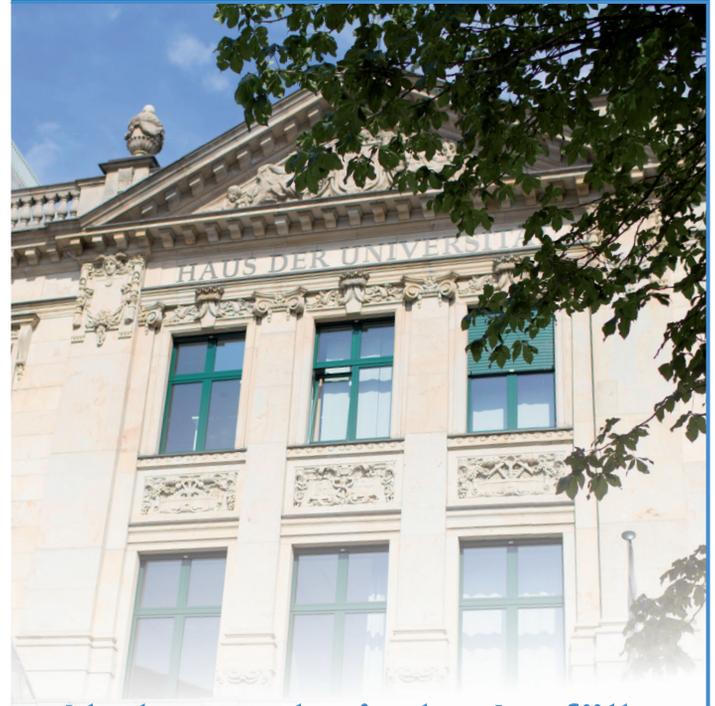
Stellv. Direktor der Klinik für Neurologie  
Universitätsklinikum Düsseldorf, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

### Prof. Dr. med. Stephan vom Dahl

Oberarzt der Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie  
Universitätsklinikum Düsseldorf, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

### PD Dr. med. Felix Distelmaier

Oberarzt der Klinik für Allgemeine Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie  
Universitätsklinikum Düsseldorf, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf



# Akut neurologische Ausfälle: Symptome einer seltenen Erkrankung?

Gemeinsam für die „Seltenen“

Fortbildungsveranstaltung zum Tag der  
Seltenen Erkrankungen

Mittwoch, 04.03.2020,  
15:00 – 18:00 Uhr

Haus der Universität  
Schadowplatz 14  
40212 Düsseldorf



Zentrum für Seltene Erkrankungen  
Universitätsklinikum Düsseldorf

## Einladung

In Deutschland sind circa 4 Millionen Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen. Selten bedeutet, dass die Erkrankung bei höchstens einem von 2000 Menschen auftritt d.h. in der Regel sind in Deutschland nur einige Hundert oder wenige Tausend Patienten von der Erkrankung betroffen. Nach aktuellem Wissensstand werden circa 7.000 bis 8.000 Krankheitsbilder zu den seltenen Erkrankungen gezählt. Aufgrund der Seltenheit und Komplexität der einzelnen Krankheitsbilder vergehen bis zur richtigen Diagnosestellung und Initiierung spezifischer Therapie unter Umständen viele Jahre. Für die Patienten bedeutet dies eine teils jahrelange Odyssee.

Anlässlich des „Tages der seltenen Erkrankungen“ möchte das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf auf diese Gruppe von Erkrankungen aufmerksam machen. Wir laden Sie herzlich dazu ein, sich am 4. März 2020 im Haus der Universität, mitten in der Düsseldorfer Innenstadt, über seltene Erkrankungen zu informieren.

Nur selten weisen spezifische Symptome auf das Vorliegen einer seltenen Erkrankung hin. Viel häufiger verbergen sich seltene Erkrankungen hinter vielfach auftretenden Beschwerden. Im Fokus der diesjährigen Veranstaltung stehen seltene Erkrankungen die sich hinter akut neurologischen Beschwerden verbergen können. Patienten werden von Ihren Erfahrungen berichten und Ärzte über die Erkrankung und ihre Behandlungsmöglichkeiten informieren. Alle Besucher und Interessierte sind herzlich eingeladen. Eine Anmeldung ist nicht erforderlich.

## Programm

- 15:00** **Begrüßung und thematische Einführung**  
Prof. Dr. E. Mayatepek
- 15:15-18:00** **Betroffene berichten**  
**- Experten kommentieren**
- 15:15-16:00** **„Episodische Paralyse und progrediente Neuropathie: Symptome einer Mitochondriopathie“**  
Referent: PD. Dr. F. Distelmaier
- 16:00-16:45** **„Bauchschmerzen, Verwirrtheit, Lähmungen – akute Porphyrie: was steckt dahinter?“**  
Referent: Prof. Dr. S. vom Dahl
- 16.45-17.15** **Kaffeepause**
- 17.15-18.00** **„Und plötzlich geht das Licht aus: rascher Sehverlust als Vorbote einer Neuromyelitis optica“**  
Referent: Prof. Dr. O. Aktas
- 18.00** **Schlußworte**  
Prof. Dr. E. Mayatepek

**Ende der Veranstaltung**



Prof. Dr. med. E. Mayatepek  
Direktor der Klinik für  
Allgemeine Pädiatrie, Neonatologie  
und Kinderkardiologie  
Sprecher des ZSED



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

## **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>