

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</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:		01.01.2023 bis 31.12.2023	
Managementbewertung		Datum:	06.11.2024
Beteiligte Bereiche:	ZSED	Beteiligte Ersteller:	Dagmar Wieczorek, Herdit M. Schüler
Dokumentation:			

<b>Kurzfassung:</b>
<p>Die Etablierung des Zentrums für Seltene Erkrankungen (SE) am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) sowie im regionalen und überregionalen Verbund der Zentren für SE ist im Berichtszeitraum durch das erfolgreiche Durchlaufen des Erstzertifizierungsprozesses als NAMSE-Typ A-Zentrum mit dem Erhalt der Urkunde (Ausstellungsdatum: 09.05.2023) weiter bezeugt. Dem Ziel und Ansinnen, die Lebens-, Versorgungs- und Betreuungssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE) wie auch von Menschen ohne Diagnose zu verbessern, ist das ZSED im Berichtszeitraum durch den Ausbau der bestehenden Versorgungsstrukturen, die Strukturierung der Fallführung, die Implementierung pseudonymisierter Datenbanken, die Einbindung der Klinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie sowie die Erweiterung der Zusammenarbeit mit den Typ B-Zentren durch den Ausbau des Angebots von Spezialsprechstunden sowie durch die Aufnahme von insgesamt drei weiteren Typ B-Zentren nähergekommen. 2023 wurden zudem die regionalen, nationalen und internationalen Vernetzungen gefestigt und die Einführung der Kodierungen seltener Erkrankungen anhand der Alpha-ID-SE und Orphanet-Kennnummer zur Sichtbarmachung in der Versorgungsleistung vorangetrieben. 2023 konnte darüber hinaus die bestehende Zusammenarbeit mit der regionalen Selbsthilfe durch eine gemeinsame Veranstaltung anlässlich des Tages der SE wie auch durch die aktive Teilnahme und Einbindung der Selbsthilfe in die Lehre intensiviert werden. Mit dem Ziel, Menschen mit SE auch bei den (zukünftigen) Akteuren des Gesundheitswesens möglichst früh in das Bewusstsein zu bringen und die angehenden Ärztinnen und Ärzte für alle Belange dieser Patientengruppe zu sensibilisieren, wurde das Fortbildungsprogramm für Medizinstudierende wie auch ärztliche Kolleginnen und Kollegen nicht nur des Universitätsklinikums Düsseldorf sondern aller NRW-Standorte mit Zentren für SE ausgebaut und organisiert.</p>

Unterschriften	Datum
 Ersteller: Dr. H.M. Schüler	Erstellung des Qualitätsberichts  06.11.2024

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

Unterschriften	Datum
 Sprecherin des ZSED Prof. Dr. D. Wieczorek	Freigabe des Qualitätsberichts  06.11.2024

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

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) durchlief im Januar 2023 erfolgreich den Prozess der Erstzertifizierung als NAMSE-Typ A-Zentrum und erhielt als (zu dieser Zeit) siebtes Zentrum am 09. Mai 2023 die Erstzertifizierungsurkunde durch die ClarCert GmbH und erfüllt somit die festgelegten Qualitätsanforderungen. Ebenfalls im Januar (16.01.2023) konnte die Stelle der wissenschaftlichen (nicht-ärztliche) Koordinatorin mit Frau Dr. Herdit M. Schüler, M.Sc. (Diplom-Biologin, Fachhumangenetikerin und Genetische Fachberaterin (Genetic Counsellor)) neu besetzt werden. Im Berichtszeitraum waren von zunächst 15 durch die Aufnahme von drei weiteren Zentren schließlich 18 Krankheitsgruppen-spezifischen Fachzentren (Typ B-Zentren) in das ZSED integriert, wobei grundsätzlich allen Kliniken und Instituten des Universitätsklinikums Düsseldorf (Anlage 1), die in die Versorgung und Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Seltener Erkrankung (SE) eingebunden sind, eine Mitgliedschaft im ZSED offensteht. Das Versorgungsangebot durch interdisziplinäre Spezialsprechstunden für ambulante und/oder stationäre Patientinnen und Patienten, an denen sich Vertreter der integrierten krankheitsspezifischen Typ B-Zentren beteiligten sind, konnte im Berichtszeitraum von vier auf sieben erhöht werden. Die gesamte Organisationsstruktur des ZSED – inklusive der Typ B-Zentren, der Spezialsprechstunden sowie der Mitgliedschaften in nationalen und europäischen Referenznetzwerken – können der Anlage entnommen werden (Anlage 2). In der Anlage findet sich zudem die tabellarische Aufstellung der integrierten Fachzentren (Typ B-Zentren; Anlage 3) des ZSED.

Die zentralen Aufgaben des ZSED bestehen in der Organisation des Erstkontaktes, der Durchführung von strukturierten Fallführungen von Patientinnen und Patienten mit gesicherter Diagnose einer SE wie auch mit unklarer Diagnose, die Weiterleitung an andere Typ A-Zentrum mit Nachverfolgung, die Nachbetreuung bei weiterhin unklarer Diagnose sowie die Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen und -organisationen. Im Berichtszeitraum wurden am Standort des Zentrums insgesamt 16212 Patientinnen und Patienten mit der Diagnose einer SE stationär behandelt.

Das ZSED war 2023 an Lehre und Forschung zur SE beteiligt und hat neben der Organisation und Ausrichtung des Wahlfaches „Seltene Erkrankungen“ am UKD (Anlage 4) auch die NRW-weite „Masterclass Rare Diseases“ (Anlage 5 und 6) organisiert, an der Studierende der Medizin aller sieben NRW-Standorte von Zentren für Seltene Erkrankungen teilnehmen. In diesem Rahmen fand auch das vom ZSED organisierte Fachsymposium „Zebras und Kolibris 3“ mit Schwerpunkt auf seltene dermatologische Krankheitsbilder statt, das sich neben Medizinstudierenden auch an ärztliche Kolleginnen und Kollegen, an Betroffene und deren Angehörige wendet.

Das Ziel und Anliegen des ZSED, die Bevölkerung und Ärzteschaft für Seltene Erkrankungen zu sensibilisieren und insbesondere den Betroffenen und ihren Angehörigen ein Forum und ein Gesicht und eine Stimme zugeben,

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

konnte durch die Veranstaltung „Gemischt und laut – Gemeinsam Trommeln für die „Seltenen““ anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen (28.02.2023) in enger Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe durch intensive Begegnung und Informationsaustausch umgesetzt werden (Gemeinsame Veranstaltung des Zentrums für seltene Erkrankungen Düsseldorf und des Düsseldorfer Netzwerks für Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen „gemischte Tüte“; Anlage 7).

Die Strukturen, Aktivitäten, Arbeitsweisen und übergeordneten Ziele des ZSED für die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit SE wie auch mit unklarer Diagnose, sowie Konzepte zu Diagnostik, Therapie, Forschung und Lehre sind in der 2023 neu verfassten Geschäftsordnung (mit Geltung ab dem 30.03.2023) des ZSED beschrieben.

Der Vorstand des ZSED setzt sich aus den Direktoren der beteiligten Kliniken oder Institute zusammen. Im August 2023 wurde Frau Prof. Dr. Dagmar Wieczorek, Direktorin des Instituts für Humangenetik, erneut für weitere drei Jahre zur Sprecherin des ZSED gewählt. Ebenso ist Herr Prof. Dr. A. Borkhardt, Direktor der Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie erneut für denselben Zeitraum zum stellvertretenden ZSED-Sprecher gewählt worden. Die Position der ärztlichen Lotsin wird seit Oktober 2019 von Frau Dr. Dr. Alena Welters, Fachärztin für Kinder und Jugendmedizin, besetzt.

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

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

Im Berichtszeitraum hat sich das ZSED an folgenden nationalen und internationalen Netzwerken und Arbeitsgemeinschaften zu Seltenen Erkrankungen beteiligt:

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

## 2. Zugangswege und Möglichkeiten der Kontaktaufnahme

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

Das Typ A-Zentrum dient als erste Anlaufstelle für Patientinnen und Patienten mit SE sowie für Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine SE. Darüber hinaus erreichen das Typ A-Zentrum zahlreiche Anfragen von niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten, Krankenhäusern sowie von anderen Zentren für SE. Die initiale Kontaktaufnahme ist postalisch, per E-Mail ([zse@med.uni-duesseldorf.de](mailto:zse@med.uni-duesseldorf.de)), FAX oder telefonisch möglich. Alle für Patientinnen und Patienten sowie Ärztinnen und Ärzte relevanten Informationen und benötigten Formulare zur Vorstellung am Typ A-Zentrum finden sich auf der Website des ZSED. Hier sind zudem die Ansprechpartner des ZSED namentlich aufgeführt und Kontaktmöglichkeiten genannt. Die Patientenfragebögen sowie ärztlichen Fragebögen für Patientinnen und Patienten mit und ohne Diagnose, die für eine Vorstellung am ZSED notwendig sind, finden sich frei zugänglich als PDF zum Download. In einem verständlichen Fließtext wird das genaue Vorgehen zur Vorstellung am ZSED umfänglich erläutert. Auf der Website finden sich zudem detaillierte Informationen zu den **Spezialsprechstunden des ZSED** einschließlich der jeweiligen Zugangswege bzw. Vorgehensweisen für eine Kontaktaufnahme. Jedes Typ B-Zentrum gibt einen Überblick über die jeweiligen Behandlungsschwerpunkte, Kontaktdaten, Sprechzeiten und Selbsthilfegruppen. Durch eine gesonderte Registerkarte (Reiter) wird auf das **Netzwerk NRW-ZSE** verwiesen, auf dessen Internetauftritt man per eingepflegtem Link gelangen kann. Aktuelle Termine, die die Außendarstellung des Zentrums und den wissenschaftlichen Austausch betreffen, sind ebenfalls auf der Internetseite zu finden. Die Außendarstellung des ZSED erfolgt – gemäß den Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) sowie den Zentrums-Regelungen des G-BA – über den Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (**SE-Atlas**) sowie über das Portal für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs (**Orpha.net**). In Fällen mit bereits diagnostizierter oder vermuteter SE, für die am Standort des ZSED keine Expertise vorliegen, erfolgt eine Weiterleitung an ein anderes Typ A-Zentrum mit entsprechenden Betreuungskapazitäten. Das ZSED ist hierfür innerhalb NRW, national sowie international sehr gut vernetzt.

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

Im Berichtszeitraum 2023 sind – auch durch die erfolgreiche Erstzertifizierung – umfangreiche Fortschritte im Hinblick auf die Weiterentwicklung des ZSED und seiner besonderen Aufgabenwahrnehmung erzielt worden. Die Erfüllung der im Berichtszeitraum erbrachten besonderen Aufgaben gemäß der Zentrums-Regelungen des G-BA kann den nachfolgend aufgeführten Punkten entnommen werden.

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

Am ZSED werden alle Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose in einer einmal im Monat stattfindenden **interdisziplinären Fallkonferenz** mit Vertretern der integrierten, krankheitsspezifischen Typ B-Zentren ausführlich erörtert. Die Abläufe im Zusammenhang mit Vorbereitung, Organisation, Durchführung und Nachbereitung sind in Verfahrensanweisungen verschriftlicht und werden fortlaufend angepasst und optimiert. Patientinnen und Patienten, die ihre Krankengeschichte hinsichtlich des Vorliegens einer SE prüfen lassen möchten, erhalten sie eine standardisierte Anforderung hinsichtlich der erforderlichen und einzureichenden Unterlagen. Patientinnen und Patienten, die dieser Aufforderung nachkommen und weitgehend vollständige Dokumente zur Verfügung stellen, werden in der Datenbank für unklare Diagnosen erfasst. Im Jahr 2023 traf dies auf über 50 Patientinnen und Patienten zu.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

Diese Patientinnen und Patienten sind in den interdisziplinären Fallkonferenzen des ZSED besprochen worden und haben einen Abschlussbericht in patientengerechter Sprache mit entsprechenden Informationen zur Einordnung des Krankheitsbildes und den weiteren Behandlungs- und Betreuungsempfehlungen erhalten.

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

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

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

Im Jahr 2023 wurden 164 Patientinnen und Patienten in den Spezialsprechstunden des ZSED behandelt.

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

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

Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für ärztliche Kolleginnen und Kollegen, Medizinstudierende und Betroffene werden in Zusammenarbeit mit den integrierten Fachzentren ausgerichtet. Das ZSED ist aktiv an der Etablierung der NRW-Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (**NRW-FAKSE**) beteiligt, einer Initiative aller Partner des Netzwerks NRW-ZSE. Die Akademie richtet sich einerseits an Studierende der Medizin wie auch an niedergelassene Ärztinnen und Ärzte. Ziel ist es, Akteure des Gesundheitswesens für SE zu sensibilisieren und

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

die sektorenübergreifende Zusammenarbeit zu verbessern. Im Rahmen der NRW-FAKSE (NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen) am 08.11.2023 wurde die virtuelle Fortbildungsveranstaltung „Kolibris und Zebras 3 - Blickdiagnose Seltene Erkrankungen – die Haut im Fokus“ (Anlage 6) vom ZSED organisiert und ausgerichtet. Das nordrhein-westfälische Modul zur universitätsübergreifenden Lehre, die sogenannte ‚**NRW-ZSE Masterclass Rare Diseases** (Anlage 5)‘ für Studierende der Medizin zum Thema SE, das 2022 ins Leben gerufen worden ist, ist 2023 vom Typ A-Zentrum weitergeführt, organisiert und über das Wintersemester 2023/24 begleitet worden. Das ZSED beteiligt sich zudem aktiv an der Lehre und der medizinischen Ausbildung und hat die Seltenen Erkrankungen über das **Wahlfach (Q2) „Seltene Erkrankungen“** (Anlage 4) im Curriculum für die medizinische Ausbildung abgebildet. Im Rahmen des Wahlfachs erhalten die Studierenden Einblicke in die Arbeit der Typ B-Zentren und werden hinsichtlich der in den B-Zentren adressierten SE geschult.

Ziele sind:

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

Die Veranstaltungen im Rahmen des Wahlfachs beinhalten Patientenvorstellungen, Unterricht am Krankenbett, Informationen zu Krankheitsbildern, Diagnosefindungsstrategien und Seminaren. Im Berichtszeitraum konnte aufgrund der Zertifizierungsaktivitäten und der personellen Neubesetzung das Wahlfach nur für das Wintersemester angeboten werden.

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

Anlässlich des Tages der SE wurde am Standort des Zentrums die **Aktion „Trommeln für die Seltenen“** organisiert und durchgeführt. Zudem wurde auf dem Gelände des Universitätsklinikums Düsseldorf wiederum der beleuchtete Schriftzug „Rare Disease Day“ aufgestellt, mit dem übergeordneten Ziel, Menschen mit SE zur besseren Sichtbarkeit in der öffentlichen Wahrnehmung zu verhelfen. Die enge Verbundenheit mit der Selbsthilfe führte 2023 zur Erweiterung der aktiven Teilnahme an der studentischen Lehre und Mitgestaltung von Vorlesungen von und durch verschiedene Betroffenen Gruppen und Einzelpersonen. Die **zentrumseigene Website** erfuhr auch 2023 eine fortlaufende Aktualisierung und wurde um neue Registerkarten (Reiter) ergänzt. Ebenso erfolgte eine umfassende Aktualisierung der Darstellung des ZSED im Versorgungsatlas für Menschen mit SE (**SE-Atlas**) sowie in der ‚**orphanet**‘-Datenbank.

Am ZSED besteht eine enge Zusammenarbeit mit verschiedenen krankheitsübergreifenden und krankheitsspezifischen Selbsthilfeorganisationen, die auf der Internetseite des ZSED namentlich genannt werden und verlinkt sind.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

Frau Prof. Wiczorek ist Mitglied im wissenschaftlichen Beirat der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) und beteiligt sich darüber hinaus aktiv an dem mehrtägigen Jahrestreffen der Familieninitiative Goldenhar-Syndrom – vom 18. Bis 21.05.2023. Im Berichtszeitraum erfolgte anlässlich der Planung einer gemeinsamen Präsenzveranstaltung zum Tag der Seltenen Erkrankungen 2024 ein intensiver Austausch mit dem Netzwerk „Gemischte Tüte“ von und für Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen. Auch durch die Vertreter der Typ B-Zentren des ZSED besteht ein regelmäßiger und intensiver Austausch mit krankheitsspezifischen Selbsthilfegruppen.

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

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

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

- VA\_Beschwerdemanagement
- VA\_Fallkonferenzen
- VA\_Lotsentätigkeit
- VA\_Abschlussbericht
- VA\_Interdisziplinäre Spezialsprechstunden
- VA\_psychosoziale Versorgung
- VA\_Lagerung und Verwaltung von Biomaterialien
- VA\_Protokoll Exom-Diagnostik

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

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

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

Die Koordination des Typ A-Zentrums erfolgt durch eine wissenschaftliche (nicht-ärztliche) Koordinatorin sowie eine ärztliche Lotsin. Die Stelle der nicht-ärztlichen Koordinatorin konnte am 16.01.2023 mit Frau Dr. rer. nat. Herdit M. Schüler, Diplombiologin, Fachhumangenetikerin und Genetische Fachberaterin (Genetic Counsellor, M.Sc.), besetzt werden. Die Position der ärztlichen Lotsin wird seit dem 01.10.2019 von Frau Dr. Dr. Alena Welters, Fachärztin für Kinder und Jugendmedizin, wahrgenommen. Die Lotsentätigkeit hinsichtlich Organisation des Erstkontaktes, strukturierter Weitervermittlung von Patientinnen und Patienten mit gesicherter Diagnose einer SE bzw. koordinierte Betreuung von Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose, Verfassen eines standardisierten Abschlussberichts und strukturierter Nachverfolgung sind in der VA Lotsentätigkeit verschriftlicht. Darüber hinaus übernehmen Koordinatorin sowie ärztliche Lotsin des ZSED die Koordination zwischen den Fachzentren wie auch zu anderen Referenzzentren (Typ A-Zentren) und Fachzentren (Typ B-Zentren) anderer ZSE.

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

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

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

Die Grundregeln zur Planung und Umsetzung einer erfolgreichen Transition beim Übergang in die Erwachsenenmedizin sind in einer eigenen Verfahrensweisung der Klinik für Allgemeinen Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie definiert. Die dargestellten Inhalte sind dem Berliner Transitionsprogramm entnommen. Die Patientenfragebögen dienen als Grundlage für ein strukturiertes Arztgespräch im Rahmen der Vorbereitung auf die Transition.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

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

Es bestehen zahlreiche nationale und internationale Vernetzungen, die sich auch in den Publikationen der einzelnen Typ B-Zentren widerspiegeln. Überregional und international findet ein Austausch mit weiteren Fachexperten über diverse Qualitätszirkel-Treffen sowie über Mitgliedschaften in Europäischen Referenznetzwerken (ERNs) statt. Vertreter des Zentrums für Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen (angesiedelt am Institut für Humangenetik) nehmen regelmäßig an den **NGS-Qualitätszirkel-Treffen** teil (27.02.2023, Göttingen und 09.11.2023, Essen). Hierbei handelt es sich um zweimal jährlich stattfindende, einrichtungsübergreifende, der Qualitätssicherung und dem Austausch dienende Treffen zwischen dem Institut für Humangenetik, Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen des Universitätsklinikums Düsseldorf, dem Institut für Humangenetik & Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen des Universitätsklinikums Leipzig, dem Zentrum für seltene genetische Störungen der körperlichen und geistigen Entwicklung der Otto von Guericke Universität Magdeburg, dem Zentrum für ungeklärte, angeborene Syndrome der Universitätsmedizin Göttingen, dem Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Essen und dem Institut für Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover. Darüber hinaus sind die fachspezifischen Behandlungszentren (Typ B-Zentren) des ZSED in insgesamt **sieben europäischen Referenznetzwerken** vertreten (**ERN ITHACA, ERN ReCONNET, MetabERN, Endo-ERN, ERN PaedCan, eUROGEN und ERN-EYE**). Das ZSED koordiniert darüber hinaus das bundesweite wissenschaftlich-fachliche Netzwerk dITHACA-Spleißosomopathien/Ribosomopathien, dem sechs Typ B-Zentren anderer Krankenhäuser angehören. Im Rahmen dieses Netzwerks ist eine Vereinheitlichung der Behandlung von Patientinnen und Patienten mit Spleißosomopathien/Ribosomopathien durch die Erstellung von Leitlinien, in Kooperation mit dem Europäischen Referenznetzwerk ITHACA beabsichtigt. Hierzu besteht ein regelmäßiger Austausch mit dem ERN ITHACA coordination team.

Die Koordinatorin sowie die ärztliche Lotsin des ZSED stehen in sehr regelmäßigem und engem Austausch mit anderen Referenzzentren (Typ A-Zentren) und anderen Fachzentren (Typ B-Zentren). Die Koordinatorin und ärztliche Lotsin beteiligten sich aktiv an den **Lotsentreffen**, die im Berichtszeitraum am 27.01.23, 24.03.23, 26.05.23 und 24.11.23 stattfanden sowie an der einmal jährlich stattfindenden **Lotsenschulung** („verNetz“: 14./15.09.2023 - Hybridveranstaltung (Magdeburg)). Diese Veranstaltungen fungieren als deutschlandweites Forum für den Austausch unter den Lots\*innen und Koordinator\*innen der Zentren für Seltene Erkrankungen. Zusätzlich zu den oben genannten Kooperationen ist das ZSED Mitglied des Netzwerks ‚NRW-ZSE‘, deren sieben Mitglieder sich in den regelmäßigen online- oder Präsenz-Qualitätszirkel-Treffen über die aktuellen Entwicklungen in den Zentren austauschen und verständigen: **NRW-ZSE Qualitätszirkel 2023**: 15.02.23, 17.05.23, 30.08.23 und 22.11.23. Ergänzend dazu finden innerhalb des NRW-ZSE regelmäßige Arbeitstreffen der Arbeitsgruppe **FAKSE** (Fortbildungsakademie Seltene Erkrankungen) statt; darüber hinaus nehmen die Vertreterinnen des Typ A-Zentrums des ZSED an den **Sitzungen der AG-ZSE** teil, die im Berichtszeitraum am 28.04.23 und 06.11.23 (Wahl des neuen AG-ZSE-Vorstandes) stattfanden. Zudem haben beide Vertreterinnen des Typ A-Zentrums am 28. und 29.09.23 (Berlin; Hybrid-Veranstaltung) an der Nationalen Konferenz zu Seltene Erkrankungen (**NAKSE**) – "Nationale Konferenz zu Seltene Erkrankungen 2023" – teilgenommen, die die ACHSE e.V. in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen seit 2019 veranstaltet.

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

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

Ergebnisse aus Projekten und Studien belegen, dass circa 40-50% der Patienten mit unklarer Diagnose nach Durchlaufen einer humangenetischen Spezialdiagnostik (d.h. einer Analyse des gesamten kodierenden genetischen Materials mittels einer sog. Exom-Sequenzierung) eine gesicherte Diagnose erhalten. Eine systematische Auswertung der am ZSED behandelten Patienten ist noch nicht erfolgt.

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

Die Fachkollegen der krankheitsspezifischen Typ B-Zentren sind regelhaft aktiv an der Erstellung von Leitlinien, Behandlungsempfehlungen/Therapiestandards beteiligt. Für den Berichtszeitraum 2023 ist beispielhaft die AWMF S2k-Leitlinie ‚Schwangerschaftsabbruch im ersten Trimenon‘ (Frau Prof. Dr. S. Redler) zu nennen. Aktuelle Leitlinien und Konsensuspapiere können direkt in den entsprechenden Behandlungszentren erfragt werden.

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

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

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

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

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

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

**FGF9-Associated Multiple Synostoses Syndrome Type 3 in a Multigenerational Family.**

Schmetz A, Schaper J, Thelen S, Rana M, Klenzner T, Schaumann K, Beygo J, Surowy H, Lüdecke HJ, **Wieczorek D**. Genes (Basel). 2023 Mar 15;14(3):724. doi: 10.3390/genes14030724. PMID: 36980996

**Expanding the spectrum of EEF1D neurodevelopmental disorders: Biallelic variants in the guanine exchange domain.**

Averdunk L, Al-Thihli K, Surowy H, Lüdecke HJ, Drechsler M, Yigit G, Smorag L, Al Hallak B, Li Y, Altmüller J, Guthoff T, Wallot M, Nürnberg P, Wollnik B, Jamra RA, Al-Maawali A, **Wieczorek D**. Clin Genet. 2023 Apr;103(4):484-491. doi: 10.1111/cge.14290. Epub 2023 Jan 2. PMID: 36576126

**Comprehensive neurological evaluation of a cohort of patients with neurofibromatosis type 1 from a single institution.**

Angelova-Toshkina D, Decker JA, Traunwieser T, Holzapfel J, Bette S, Huber S, Schimmel M, Vollert K, Bison B, Kröncke T, Bramswig NC, **Wieczorek D**, Gnekow AK, Frühwald MC, Kuhlen M. Eur J Paediatr Neurol. 2023 Mar;43:52-61. doi: 10.1016/j.ejpn.2023.02.006. Epub 2023 Mar 5. PMID: 36905830

**PHIP-associated Chung-Jansen syndrome: Report of 23 new individuals.**

Kampmeier A, Leitão E, Parenti I, Beygo J, Depienne C, Bramswig NC, Hsieh TC, Afenjar A, Beck-Wödl S, Grasshoff U, Haack TB, Bijlsma EK, Ruivenkamp C, Lausberg E, Elbracht M, Haanpää MK, Koillinen H, Heinrich U, Rost I, Jamra RA, Popp D, Koch-Hogrebe M, Rostasy K, López-González V, Sanchez-Soler MJ, Macedo C, Schmetz A, Steinborn C, Weidensee S, Lesmann H, Marbach F, Caro P, Schaaf CP, Krawitz P, **Wieczorek D**, Kaiser FJ, Kuechler A. Front Cell Dev Biol. 2023 Jan 16;10:1020609. doi: 10.3389/fcell.2022.1020609. eCollection 2022. PMID: 36726590

**The clinical and molecular spectrum of the KDM6B-related neurodevelopmental disorder.**

Rots D, Jakub TE, Keung C, Jackson A, Banka S, Pfundt R, de Vries BBA, van Jaarsveld RH, Hopman SMJ, van Binsbergen E, Valenzuela I, Hempel M, Bierhals T, Kortüm F, Lecoquierre F, Goldenberg A, Hertz JM, Andersen CB, Kibæk M, Prijoles EJ, Stevenson RE, Everman DB, Patterson WG, Meng L, Gijavanekar C, De Dios K, Lakhani S, Levy T, Wagner M, **Wieczorek D**, Benke PJ, Lopez Garcia MS, Perrier R, Sousa SB, Almeida PM, Simões MJ, Isidor B, Deb W, Schmanski AA, Abdul-Rahman O, Philippe C, Bruel AL, Faivre L, Vitobello A, Thauvin C, Smits JJ, Garavelli L, Caraffi SG, Peluso F, Davis-Keppen L, Platt D, Royer E, Leeuwen L, Sinnema M, Stegmann APA, Stumpel CTRM, Tiller GE, Bosch DGM, Potgieter ST, Joss S, Splitt M, Holden S, Prapa M, Foulds N, Douzougou S, Puura K, Waltes R, Chiocchetti AG, Freitag CM, Satterstrom FK, De Rubeis S, Buxbaum J, Gelb BD, Branko A, Kushima I, Howe J, Scherer SW, Arado A, Baldo C, Patat O, Bénédicte D, Lopergolo D, Santorelli FM, Haack TB, Dufke A, Bertrand M, Falb RJ, Rieß A, Krieg P, Spranger S, Bedeschi MF, Iascone M, Josephi-Taylor S, Roscioli T, Buckley MF, Liebelt J, Dagli AI, Aten E, Hurst ACE, Hicks A, Suri M, Aliu E, Naik S, Sidlow R, Coursimault J, Ni...  
See abstract for full author list → Am J Hum Genet. 2023 Jun 1;110(6):963-978. doi: 10.1016/j.ajhg.2023.04.008. Epub 2023 May 16. PMID: 37196654

**The neurodevelopmental and facial phenotype in individuals with a TRIP12 variant.**

Universitätsklinikum Düsseldorf Anstalt des öffentlichen Rechts - Sitz Düsseldorf Moorenstr. 5; 40225 Düsseldorf	Version 01	Seite 11 von 13
--	------------	-----------------

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

Aerden M, Denommé-Pichon AS, Bonneau D, Bruel AL, Delanne J, Gérard B, Mazel B, Philippe C, Pinson L, Prouteau C, Putoux A, Tran Mau-Them F, Viora-Dupont É, Vitobello A, Ziegler A, Piton A, Isidor B, Francannet C, Maillard PY, Julia S, Philippe A, Schaefer E, Koene S, Ruivenkamp C, Hoffer M, Legius E, Theunis M, Keren B, Buratti J, Charles P, Courtin T, Misra-Isrie M, van Haelst M, Waisfisz Q, **Wieczorek D**, Schmetz A, Herget T, Kortüm F, Lisfeld J, Debray FG, Bramswig NC, Atallah I, Fodstad H, Jouret G, Almoguera B, Tahsin-Swafiri S, Santos-Simarro F, Palomares-Bralo M, López-González V, Kibaek M, Tørring PM, Renieri A, Bruno LP, Öunap K, Wojcik M, Hsieh TC, Krawitz P, Van Esch H. Eur J Hum Genet. 2023 Apr;31(4):461-468. doi: 10.1038/s41431-023-01307-x. Epub 2023 Feb 7. PMID: 36747006

**Expanding SPTAN1 monoallelic variant associated disorders: From epileptic encephalopathy to pure spastic paraplegia and ataxia.**

Morsy H, Benkirane M, Cali E, Rocca C, Zhelcheska K, Cipriani V, Galanaki E, Maroofian R, Efthymiou S, Murphy D, O'Driscoll M, Suri M, Banka S, Clayton-Smith J, Wright T, Redman M, Bassetti JA, Nizon M, Cogne B, Jamra RA, Bartolomaeus T, Heruth M, Krey I, Gburek-Augustat J, **Wieczorek D**, Gattermann F, Mcentagart M, Goldenberg A, Guyant-Marechal L, Garcia-Moreno H, Giunti P, Chabrol B, Bacrot S, Buissonnière R, Magry V, Gowda VK, Srinivasan VM, Melegh B, Szabó A, Sümegi K, Cossée M, Ziff M, Butterfield R, Hunt D, Bird-Lieberman G, Hanna M, Koenig M, Stankewich M, Vandrovцова J, Houlden H; Genomics England Research Consortium. Genet Med. 2023 Jan;25(1):76-89. doi: 10.1016/j.gim.2022.09.013. Epub 2022 Nov 4. PMID: 36331550

**Elucidating the clinical and molecular spectrum of SMARCC2-associated NDD in a cohort of 65 affected individuals.**

Bosch E, Popp B, Güse E, Skinner C, van der Sluijs PJ, Maystadt I, Pinto AM, Renieri A, Bruno LP, Granata S, Marcelis C, Baysal Ö, Hartwich D, Holthöfer L, Isidor B, Cogne B, **Wieczorek D**, Capra V, Scala M, De Marco P, Ognibene M, Jamra RA, Platzer K, Carter LB, Kuismin O, van Haeringen A, Maroofian R, Valenzuela I, Cuscó I, Martinez-Agosto JA, Rabani AM, Mefford HC, Pereira EM, Close C, Anyane-Yeboah K, Wagner M, Hannibal MC, Zacher P, Thiffault I, Beunders G, Umair M, Bhola PT, McGinnis E, Millichap J, van de Kamp JM, Prijoles EJ, Dobson A, Shillington A, Graham BH, Garcia EJ, Galindo MK, Ropers FG, Nibbeling EAR, Hubbard G, Karimov C, Goj G, Bend R, Rath J, Morrow MM, Millan F, Salpietro V, Torella A, Nigro V, Kurki M, Stevenson RE, Santen GWE, Zweier M, Campeau PM, Severino M, Reis A, Accogli A, Vasileiou G. Genet Med. 2023 Nov;25(11):100950. doi: 10.1016/j.gim.2023.100950. Epub 2023 Aug 5. PMID: 37551667

**Biallelic variants in CRIPT cause a Rothmund-Thomson-like syndrome with increased cellular senescence.**

Averdunk L, Huetzen MA, Moreno-Andrés D, Kalb R, McKee S, Hsieh TC, Seibt A, Schouwink M, Lalani S, Fageih EA, Brunet T, Boor P, Neveling K, Hoischen A, Hildebrandt B, Graf E, Lu L, Jin W, Schaper J, Omer JA, Demaret T, Fleischer N, Schindler D, Krawitz P, Mayatepek E, **Wieczorek D**, Wang LL, Antonin W, Jachimowicz RD, von Felbert V, Distelmaier F. Genet Med. 2023 Jul;25(7):100836. doi: 10.1016/j.gim.2023.100836. Epub 2023 Mar 31. PMID: 37013901

**Natural History and Developmental Trajectories of Individuals With Disease-Causing Variants in STXBP1.**

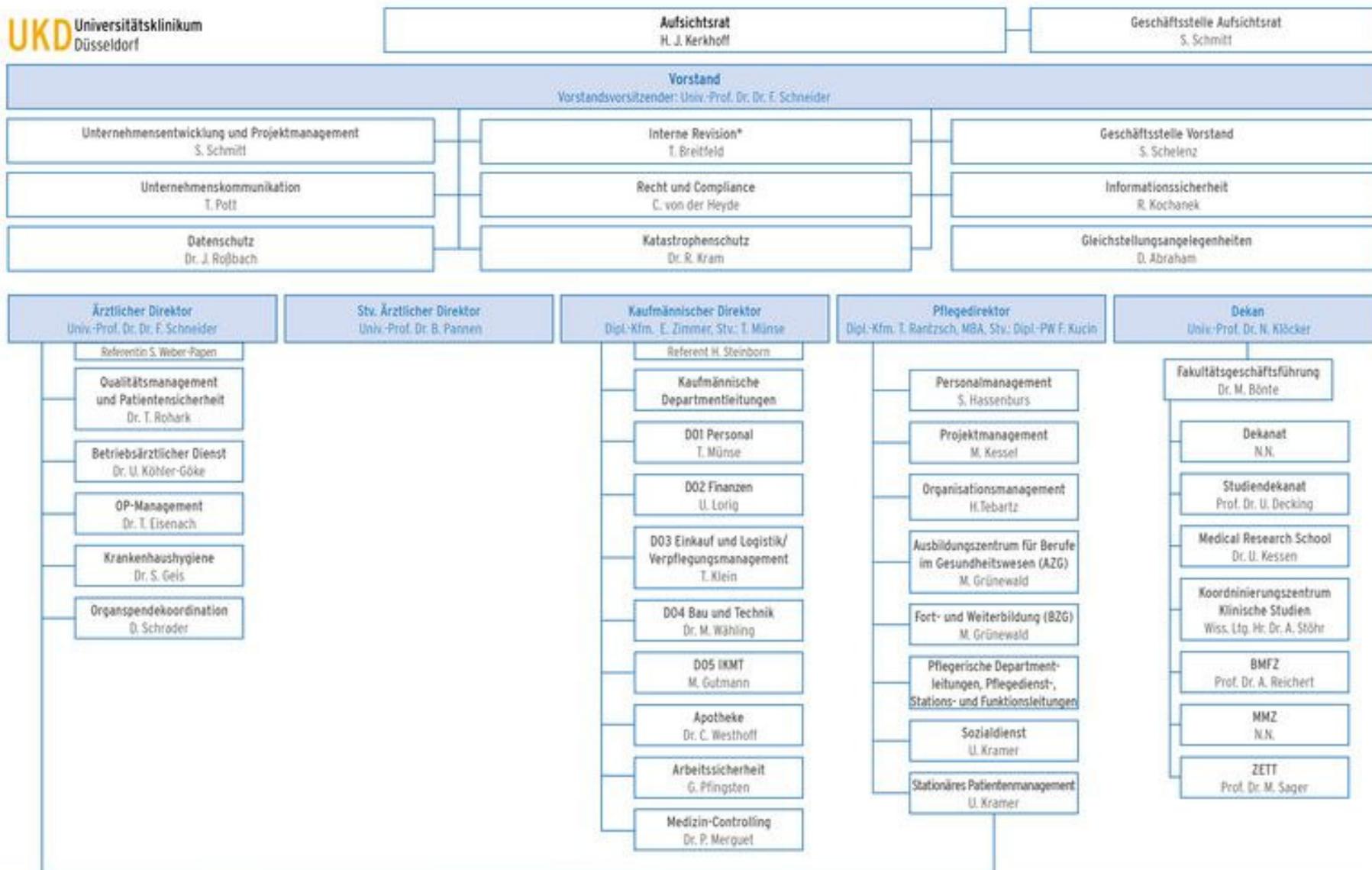
Thalwitzer KM, Driedger JH, Xian J, Saffari A, Zacher P, Bölsterli BK, Ruggiero SM, Sullivan KR, Datta AN, Kellinghaus C, Althaus J, Wiemer-Kruel A, van Baalen A, Pampel A, Alber M, Braakman HMH, Debus OM, Denecke J, Hobbiebrunken E, Breitweg I, Diehl D, Eitel H, Gburek-Augustat J, Preisel M, Schlump JU, Laufs M, Mammadova D, Wurst C, Prager C, Löhr-Nilles C, Martin P, Garbade SF, Platzer K, Benkel-Herrenbrueck I, Egler

ZSED	ZSED_Qualitätsbericht_Berichtsjahr 2023 DW_KD_HMS 19_12_2024.docx	Zentrum für Seltene Erkrankungen
	<b>Formular</b>	 Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Düsseldorf
ZSED_Qualitätsbericht_ZSEDintern		
<b>Qualitätsbericht 2023</b>		

K, Fazeli W, Lemke JR, Runkel E, Klein B, Linden T, Schröter J, Steffek H, Thies B, von Deimling F, Illsinger S, Borggraefe I, Classen G, **Wieczorek D**, Ramantani G, Koelker S, Hoffmann GF, Ries M, Helbig I, Syrbe S. Neurology. 2023 Aug 29;101(9):e879-e891. doi: 10.1212/WNL.0000000000207550. Epub 2023 Jul 5. PMID: 37407264

**De novo missense variants in RRAGC lead to a fatal mTORopathy of early childhood.**

Reijnders MRF, Seibt A, Brugger M, Lamers IJC, Ott T, Klaas O, Horváth J, Rose AMS, Craghill IM, Brunet T, Graf E, Mayerhanser K, Hellebrekers D, Pauck D, Neuen-Jacob E, Rodenburg RJT, **Wieczorek D**, Klee D, Mayatepek E, Driessen G, Bindermann R, Averdunk L, Lohmeier K, Sinnema M, Stegmann APA, Roepman R, Poulter JA, Distelmaier F. Genet Med. 2023 Jul;25(7):100838. doi: 10.1016/j.gim.2023.100838. Epub 2023 Apr 11. PMID: 37057673



**Tochtergesellschaften**

**GKD (Anteil: 100%)**  
Geschäftsführung: T. Münse / U. Lorig / W. Peaker / U. Dreiner

**UKM (Anteil: 100%)**  
Geschäftsführung: T. Münse / U. Lorig / W. Peaker / U. Dreiner

**GSD (Anteil: 100%)**  
Geschäftsführung: T. Münse / U. Lorig / W. Peaker / U. Dreiner

**MVZ (Anteil: 100%)**  
Geschäftsführung: S. Schmitt/M. Müller

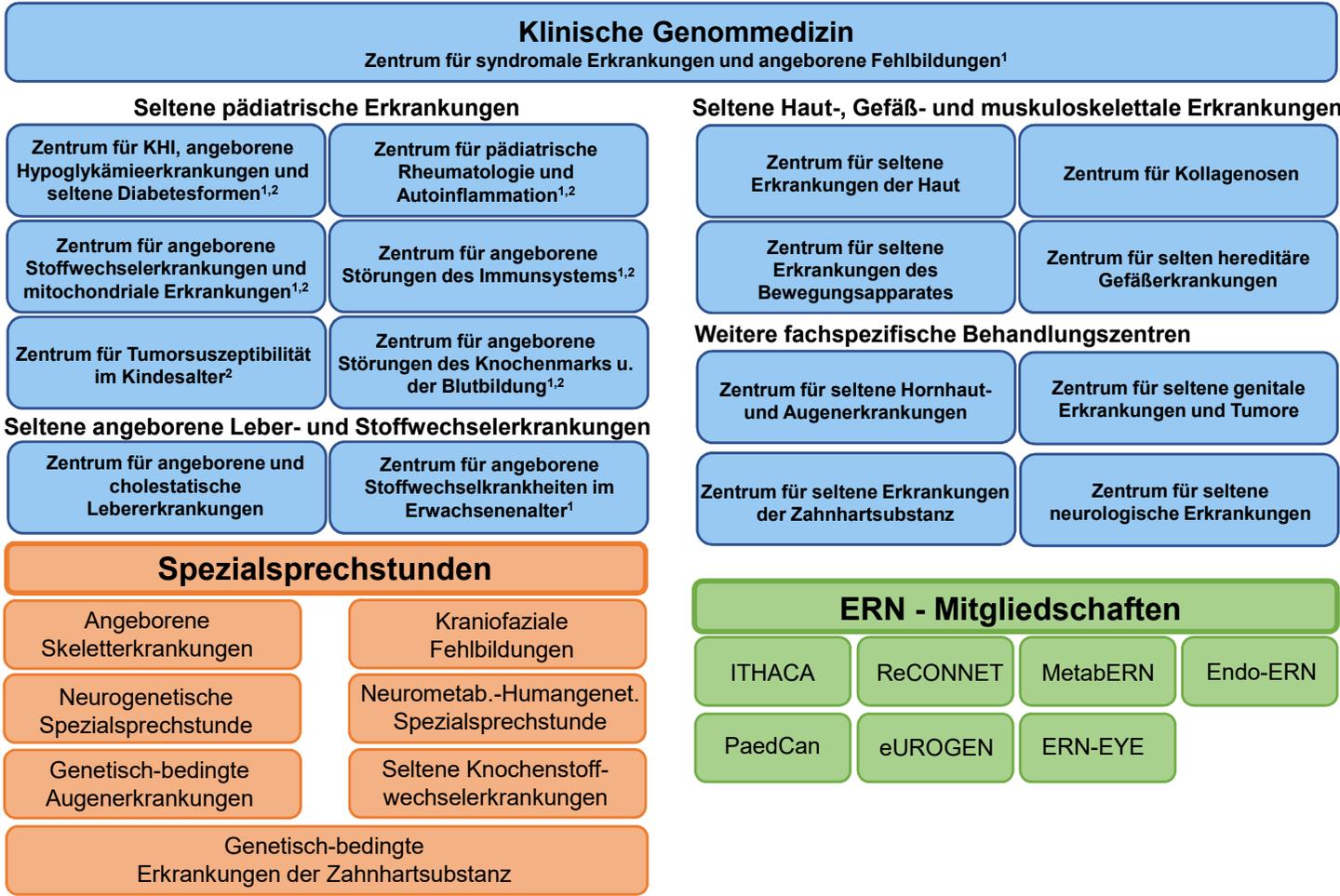
\* die Interne Revision ist direkt dem Vorstandsvorsitzenden unterstellt



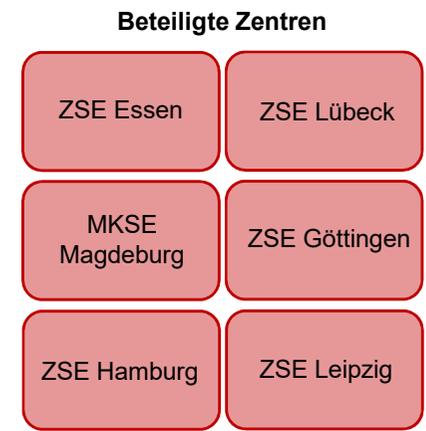
## Typ A-Zentrum - krankheitsübergreifendes Referenzzentrum

Sprecherin: Prof. Dr. Wieczorek, Stellv. Sprecher: Prof. Dr. Borkhardt, Ärztliche Lotsin: Dr. Dr. Welters, Koordinatorin: Dr. Schüler

Typ B-Zentren – integrierte Fachzentren



**Deutsches Referenznetzwerk dITHACA:  
 Spleißosomopathien/  
 Ribosomopathien**



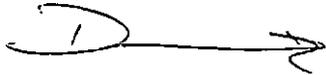
<sup>1</sup>ausgewiesen im Krankenhausplan des Landes NRW  
<sup>2</sup>angesiedelt am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

## Typ B-Zentren des ZSED - Sprecher\*innen / Stellv. Sprecher\*innen

Stand 2023

<b>Fachzentren (Typ B-Zentren) für eine spezifische seltene Krankheit/Krankheitsgruppe des ZSED am UKD</b>  <b>Name</b>	<b>angesiedelt an ...</b>	<b>Sprecher*in/ Stellv. Sprecher*in</b>
Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen und mitochondriale Erkrankungen	Klinik für Allgemeine Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie	<b>Dr. E. Thimm,</b> <b>Prof. Dr. F. Distelmaier</b>
Zentrum für kongenitalen Hyperinsulinismus, angeborene Hypoglykämie-Erkrankungen und seltene Diabetesformen (ZHHD)	Klinik für Allgemeine Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie	<b>Prof. Dr. T. Meissner,</b> <b>Dr. S. Kummer</b>
Klinische Genommedizin/Zentrum für syndromale Erkrankungen und angeborene Fehlbildungen	Institut für Humangenetik	<b>Prof. Dr. D. Wiczorek</b> <b>Prof. Dr. S. Redler</b>
Zentrum für seltene genitale Erkrankungen und Tumore	Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe	<b>Prof. Dr. T. Fehm,</b> <b>Dr. J. Hoffmann</b>
Zentrum für seltene Erkrankungen der Haut	Klinik für Dermatologie	<b>Prof. Dr. B. Homey,</b> <b>PD Dr. S. Meller</b>
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen	Klinik für Neurologie	<b>Prof. Dr. O. Aktas,</b> <b>PD Dr. M. Ringelstein</b>
Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten im Erwachsenenalter	Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie	<b>Prof. Dr. S. vom Dahl,</b> <b>Prof. Dr. T. Lüdde</b>
Zentrum für angeborene und cholestatische Lebererkrankungen	Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie	<b>Prof. Dr. T. Lüdde,</b> <b>Dr. N. Qvartskhava</b>

Zentrum für seltene Erkrankungen des Bewegungsapparats	Klinik für Orthopädie und Unfallchirurgie	<b>Prof. Dr. U. Maus,</b> <b>Prof. Dr. B. Westhoff</b>
Zentrum für seltene Hornhaut- und Augenerkrankungen	Klinik für Augenheilkunde	<b>Prof. Dr. G. Geerling,</b> <b>Prof. Dr. R. Guthoff</b>
Zentrum für Kollagenosen	Klinik für Rheumatologie	<b>Prof. Dr. J. Distler,</b> <b>PD Dr. O. Sander,</b> <b>PD Dr. R. Fischer-Betz,</b>
Zentrum für seltene neurochirurgische Erkrankungen	Klinik für Neurochirurgie	<b>Prof. Dr. D. Hänggi,</b> <b>Prof. Dr. J. Vesper</b>
Zentrum für Tumorsuszeptibilität im Kindesalter ( <b>ZTSK</b> )	Klinik für Kinder-Onkologie, - Hämatologie und Klinische Immunologie	<b>Dr. T. Brozou,</b> <b>Prof. Dr. A. Borkhardt</b>
Zentrum für pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation ( <b>ZEPRAT</b> )	Klinik für Kinder-Onkologie, - Hämatologie und Klinische Immunologie	<b>Dr. P. Oommen,</b> <b>PD Dr. H.-J. Laws</b>
Zentrum für angeborene Störungen des Knochenmarks und der Blutbildung ( <b>ZKMBB</b> )	Klinik für Kinder-Onkologie, - Hämatologie und Klinische Immunologie	<b>PD Dr. F. Babor,</b> <b>Dr. S. El Amouri</b>
Zentrum für angeborene Störungen des Immunsystems ( <b>ZASI</b> )	Klinik für Kinder-Onkologie, - Hämatologie und Klinische Immunologie	<b>PD Dr. S. Ghosh,</b> <b>PD Dr. H.-J. Laws</b>
Zentrum für seltene hereditäre Gefäßerkrankungen ( <b>ZSHG</b> )	Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie	<b>Prof. Dr. P. Minko,</b> <b>Prof. Dr. B. Turowski</b>
Zentrum für Seltene Erkrankungen der Zahnhartsubstanz	Poliklinik für Zahnärztliche Prothetik	<b>Prof. P. Gierthmühlen,</b> <b>Dr. F. Spitznagel,</b> <b>P. Klein</b>

	<ul style="list-style-type: none"><li>• das Wissen um diese Erkrankungen zu erhöhen und die Aufmerksamkeit für diese besondere Patientengruppe zu steigern.</li><li>• das Kennenlernen von Informationsquellen (z.B. „se-atlas“) und die Einarbeitung in Methoden der Informationsbeschaffung (z.B. Online-Recherche, Datenbank-Nutzung).</li><li>• die Sensibilisierung für die Relevanz seltener Erkrankungen in Bezug auf das Verständnis von Krankheitsmechanismen und die Problematik der Diagnosestellung.</li><li>• die Vermittlung der besonderen Vulnerabilität der Betroffenen sowie der gesundheitspolitischen und sozialrechtlichen Herausforderungen.</li></ul> <p>Die Kleingruppenseminare / Praktika werden insbesondere von Expertinnen und Experten der verschiedenen Fach- und Behandlungszentren (sog. B-Zentren) des ZSED konzipiert und durchgeführt.</p>
<p><b>Zustimmung durch akademische Leitung / Fachvertreter</b> Sofern es sich um ein neues WF handelt oder sich personell oder inhaltliche Änderungen ergeben haben. (Unterschrift, auch digital möglich).</p>	<p>06.06.2023</p> 

#### Weiterführende Informationen

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

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

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

## NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen:

# NRW-ZSE Masterclass Rare Diseases 2023

### Virtuelle Veranstaltung per Teams

jeweils mittwochs, 11.10. - 13.12.2023, 16:00 – 17:30 Uhr



Liebe Studierende der Medizin,

eine Erkrankung gilt als „selten“, wenn sie höchstens eine unter 2000 Personen betrifft. Da es jedoch mehr als 8000 Seltene Erkrankungen gibt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankung hoch: circa 4 Millionen Menschen - allein in Deutschland - sind von einer ‚Seltene(n) Erkrankung‘ betroffen. Das heißt auch, dass sehr viele Menschen und Ihre Angehörigen eine oft sehr lange Odyssee bis zur richtigen Diagnosestellung noch vor sich haben. Wir möchten Sie darin ausbilden, diese Menschen zu „erkennen“ und ihre Odyssee zukünftig abzukürzen – schön, dass Sie sich dafür interessieren.

Die sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) möchten Ihnen im Verlauf von acht Online-Veranstaltungen einen umfassenden Einblick in die „Welt der Seltene(n) Erkrankungen“ geben (s. Programm).

- **Ausführende:** Ärzt\*innen der ZSE an den Unikliniken Aachen, Bochum, Bonn, Düsseldorf, Essen, Köln, Münster
- **Wer:** Studierende aus dem klinischen Abschnitt des Medizinstudiums
- **Was:** Einblick in die Arbeit von ZSE
- **Wie/wo:** per MS Teams, jeweils mittwochs vom 11.10. bis 13.12.2023  
- von 16:00 bis 17:30 Uhr
- **Anmeldung:** über das Anmeldetool unter [www.nrw-zse.de](http://www.nrw-zse.de) bei begrenzter Anzahl an Plätzen; Anmeldeschluss: 03.10.2023 - mit der potentiellen Bestätigung wird der Zugangslink versandt
- **Kosten:** kostenfreie Teilnahme
- **Fragen:** bitte an das Düsseldorfer ZSE ([zse@med.uni-duesseldorf.de](mailto:zse@med.uni-duesseldorf.de))

Mit freundlichen Grüßen

Das Team des ZSED  
für das Netzwerk NRW-ZSE

Gefördert vom

Ministerium für Arbeit,  
Gesundheit und Soziales  
des Landes Nordrhein-Westfalen



## Programm

Jeweils **mittwochs** (11.10. – 13.12.2023) von 16:00 – 17:30 Uhr

(mit Ausnahme des **Termins am 08.11.23**, der bis 18.00 Uhr geplant ist)

**11.10.2023, Termin 1, Einführung Seltene Erkrankungen**

Dr. med. Annika Krane, Prof. Dr. med. Jörg Oliver Semler  
Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln

**18.10.2023, Termin 2, Diagnostik seltener Erkrankungen: Red Flags**

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

**25.10.2023, Termin 3, Diagnostik seltener Erkrankungen: Fallbearbeitung**

Jean Tori Pantel  
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen

**08.11.2023, Zebras und Kolibris 3**, separate CME-Veranstaltung, bei der alle sieben ZSE unter dem diesjährigen Titel „**Blickdiagnose Seltene Erkrankungen – die Haut im Fokus**“ interessante Fälle aus der Praxis vorstellen. (separater Link: [www.nrw-zse.de](http://www.nrw-zse.de))

**15.11.2023, Termin 4, Diagnostik seltener Erkrankungen: Fallvorstellung**

Dr. med. Carsten Döing  
Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf

**22.11.2023, Termin 5: Schauspielsprechstunde**

Geerthe Margriet Balk  
Centrum für seltene Erkrankungen Münster

**29.11.2023, Termin 6: Fortsetzung Schauspielsprechstunde**

Dr. med. Julien H. Park  
Centrum für seltene Erkrankungen Münster

**06.12.2023, Termin 7: Seltene Erkrankungen aus Patientensicht**

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

**13.12.2023, Termin 8: Eure Wünsche und Quiz**

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

Weitere Informationen unter [www.nrw-zse.de](http://www.nrw-zse.de).

## **NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen: Kolibris und Zebras 3**

Blickdiagnose Seltene Erkrankungen – die Haut im Fokus

**Virtuelle Veranstaltung am  
08.11.2023, 16:00 – 18:00 Uhr**



### **Einladung**

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen, liebe Studierende der Medizin,

nach dem erfolgreichen Auftakt der Vortragsreihe „Kolibris und Zebras“ im Jahr 2021 freuen wir uns, Ihnen nun bereits zum dritten Mal besondere Patientenfälle aus dem Klinikalltag präsentieren zu können.

Wir – das Netzwerk der nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen – möchten mit dieser Veranstaltungsreihe erneut auf Seltene Erkrankungen aufmerksam machen. Dieses Jahr wird die Haut im Fokus stehen. Verbirgt sich hinter der Hautveränderung Ihres/Ihrer Patienten/Patientin möglicherweise eine seltene Erkrankung? Nicht selten können Hautveränderungen erstes Symptom einer seltenen Erkrankung sein. Einige Beispiele möchten wir Ihnen näherbringen.

Wir würden uns freuen, Sie anlässlich der Veranstaltung begrüßen zu können.

Mit freundlichen Grüßen

Das Team des ZSE Düsseldorf, stellvertretend für das Netzwerk NRW-ZSE

ZOOM Einladung: <https://rwth.zoom.us/j/62922825780> oder Tel. (nur Audio) +49 69 389 805 96, Meeting-ID 629 2282 5780, über SIP beitreten [62922825780@lej.zmeu.us](mailto:62922825780@lej.zmeu.us)

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

## Programm

- 16:00 Begrüßung Prof. Dr. D. Wieczorek
- 16:05 Einführung Dr. A. Welters: Das Netzwerk NRW-ZSE und die NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen
- 16:10 Prof. Dr. Amir Yazdi, Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen  
**Einführender Überblick zu Blickdiagnosen Seltene Erkrankungen**
- 16:25 Fallvorstellungen und anschließende Diskussion  
(10 min Vorstellung und 5 min Diskussion):
- 16:25 Dr. Olaf Kaiser, Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen  
**White Spots: mehr als nur ein Schönheitsfehler?**
- 16:40 Prof. Dr. Corinna Grasemann, Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr  
**Coast of Maine-Flecken: die Spitze eines Eisbergs?**
- 16:55 Prof. Dr. Lorenz Grigull, Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn  
**Das Gesicht hinter der Maske**
- 17:10 Prof. Dr. Peter Minko, Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf  
**Rote Punkte im Gesicht und immer wieder dieses Nasenbluten – was nun?**
- 17:25 Prof. Dr. Rafael Grajewski, Zentrum für seltene Erkrankungen Köln  
**Auf der Zunge und im Auge: Okulare Manifestationen einer Systemerkrankung**
- 17:40 PD. Dr. Vinzenz Oji, Centrum für Seltene Erkrankungen Münster  
**Das Häufige bei Seltenheit nicht vergessen!**
- 17:55 Lernerfolgskontrolle  
Schlusswort Prof. D. Wieczorek
- 18:00 Ende der Veranstaltung

Weitere Informationen unter [www.nrw-zse.de](http://www.nrw-zse.de).

Die Teilnahme ist kostenfrei. Für die Veranstaltung wurden bei der Ärztekammer Nordrhein CME-Punkte beantragt (Voraussetzung ist die vollständige Teilnahme) – Bitte Adresse und EFN per Mail an [zse@med.uni-duesseldorf](mailto:zse@med.uni-duesseldorf) oder postalisch an ZSE Düsseldorf, Postfach 139 übermitteln.

## Kontaktangaben der NRW-ZSE Partnereinrichtungen



**Uniklinik RWTH Aachen  
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)**  
Pauwelsstr. 30  
52074 Aachen  
Tel.: 0241 888 07 152  
Fax: 0241 803 387 021  
[ZSEA@ukaachen.de](mailto:ZSEA@ukaachen.de)  
[www.ZSEA.ukaachen.de](http://www.ZSEA.ukaachen.de)



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



**Universitätsklinikum Bonn  
Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB)**  
Venusberg-Campus 1 Geb. 13 (BMZ)  
53127 Bonn  
Tel.: 0228 287 51472  
Fax: 0228 287 9080066  
[info.zseb@ukbonn.de](mailto:info.zseb@ukbonn.de)  
<https://zseb.ukbonn.de/>



**Universitätsklinikum Düsseldorf  
Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf (ZSED)**  
Moorenstr. 5  
40225 Düsseldorf  
Tel.: 0211 8106209  
Fax: 0211 8106210  
[zse@med.uni-duesseldorf.de](mailto:zse@med.uni-duesseldorf.de)  
[www.uniklinik-duesseldorf.de/patienten-besucher/klinikeninstitutezentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen](http://www.uniklinik-duesseldorf.de/patienten-besucher/klinikeninstitutezentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen)



**Universitätsklinikum Essen**  
**Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE)**

Hufelandstraße 55  
45147 Essen  
Tel.: 0201 723 4587  
Fax: 0201 723 6871  
[EZSE@uk-essen.de](mailto:EZSE@uk-essen.de)  
[www.ezse.de](http://www.ezse.de)



**Universitätsklinikum Köln**  
**Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln (ZSEK)**

Kerpener Str. 62  
50937 Köln  
Tel.: 0221 478 4350  
Fax: 0221 478 4635  
[zsek@uk-koeln.de](mailto:zsek@uk-koeln.de)  
[www.uk-koeln.de/patienten-besucher/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen](http://www.uk-koeln.de/patienten-besucher/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen)



**Universitätsklinikum Münster mit dem**  
**Centrum für seltene Erkrankungen Münster**

Albert-Schweitzer-Campus 1  
48149 Münster  
Tel.: 0251 83 477 32  
Fax: 0251 83 477 35  
[Frank.Rutsch@ukmuenster.de](mailto:Frank.Rutsch@ukmuenster.de)  
[www.ukm.de/index.php?id=9826](http://www.ukm.de/index.php?id=9826)



# GEMISCHT UND LAUT

Gemeinsam Trommeln für die „Seltenen“

#RareDiseaseDay2023

25. Februar 2023  
14:30 – 18:00 Uhr

## GEMISCHT UND STARK – WIR SIND SELTEN, WIR SIND VIELE, WIR SIND LAUT!

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

Anlässlich des „Tages der Seltenen Erkrankungen“ möchte das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Düsseldorf (ZSED) gemeinsam mit dem Düsseldorfer Elternnetzwerk „gemischte Tüte“ auf Menschen mit seltenen Erkrankungen aufmerksam machen. Nach dem Motto „Gemischt und Laut“ trommeln wir mit und für Menschen mit seltenen Erkrankungen – jede/-r nach ihren/seinen Möglichkeiten. Wir laden Sie herzlich dazu ein, sich am 25. Februar 2023 in der O.A.S.E. auf dem Campus der Universitätsklinik Düsseldorf, über das ZSED und die „gemischte Tüte“ zu informieren und gemeinsam mit uns „Krach“ zu machen – für und mit Menschen mit seltenen Erkrankungen. Betroffene, Angehörige, Interessierte und Fachleute sind herzlich eingeladen. Bitte beachten Sie, dass eine Anmeldung erforderlich ist.



# PROGRAMM

14:30 - 14:45 Uhr

Begrüßung und Vorstellung des ZSED

14:45 - 15:00 Uhr

Vorstellung des Elternnetzwerks „gemischte Tüte“

15:00 - 15:45 Uhr

Drums and Fun - wir trommeln  
egal ob groß oder klein – jede/-r nach ihren/seinen  
Möglichkeiten

15:45 - 16:45 Uhr

Austausch bei Kaffee und Kuchen  
Gemischt gemalt - Kunstaktion für die Kinder und ihre Eltern

16:45 - 17:30 Uhr

Drums and Fun - wir trommeln  
egal ob groß oder klein – jede/-r nach ihren/seinen  
Möglichkeiten

17:30 - 18:00 Uhr

Schlussworte und gemeinsames Abschlussfoto



## WEITERE INFORMATIONEN

### Veranstalter

Gemeinsame Veranstaltung des Zentrums für seltene Erkrankungen Düsseldorf und des Düsseldorfer Netzwerks für Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen „gemischte Tüte“.

### Kosten und Anmeldung

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

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

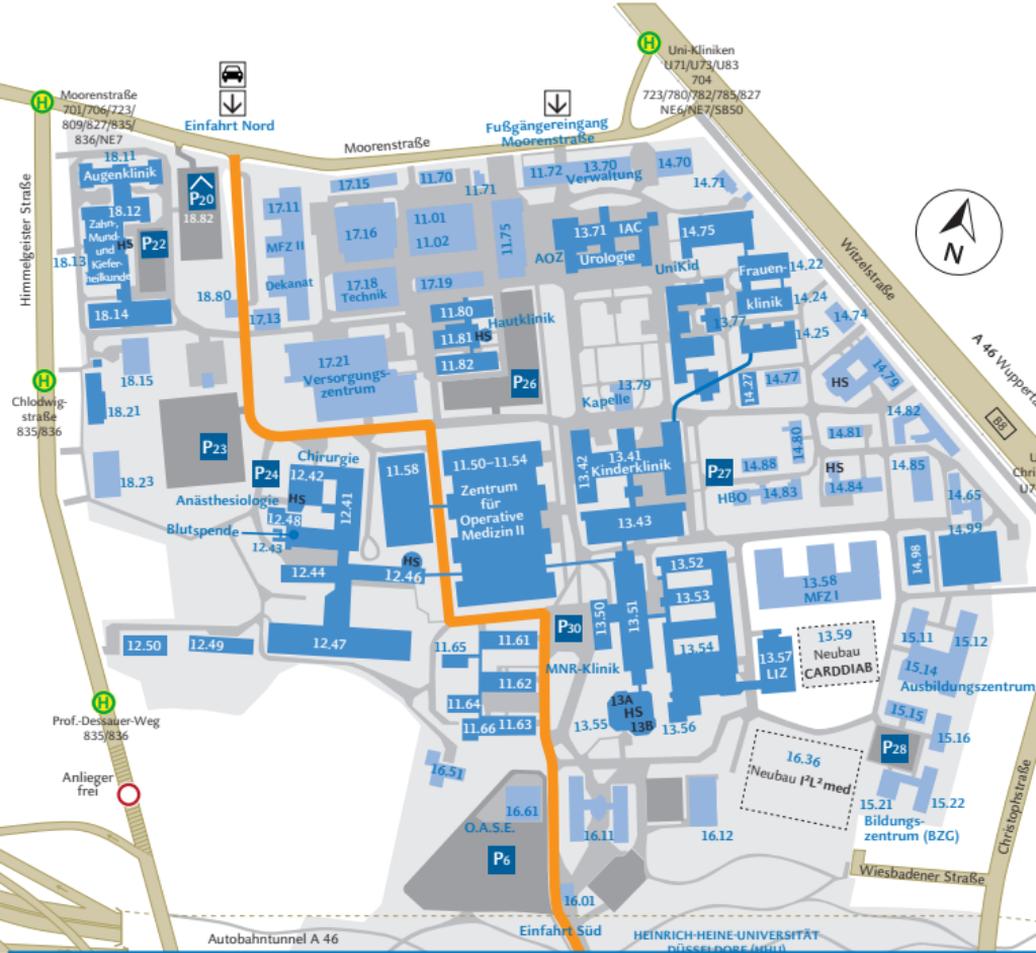


**ICH BIN DABEI**  
**RARE DISEASE DAY**  
**28. FEBRUAR 2023**  
#RAREDISEASEDAY RAREDISEASEDAY.ORG



# ANFAHRT

Universitätsklinikum Düsseldorf  
O.A.S.E (Gebäude 16.61)  
Moorenstraße 5  
40225 Düsseldorf



Die O.A.S.E. befindet sich auf dem Campus des Universitätsklinikums Düsseldorf (Geb. 16.61). Weiter Informationen zur Anfahrt, Lageplan und Parkmöglichkeiten am UKD finden Sie, wenn Sie den QR-Coder einscannen.



## **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>