



# JAHRESBERICHT 2024 DES UNIVERSITÄREN ZENTRUMS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN LEIPZIG (UZSEL)

INHALTSVERZEICHNIS

1	Vorwort	3
2	Kurzporträt des Zentrums und seiner Netzwerkpartner	4
	2.1 Einführung	4
	2.2 Funktionen und Aufgaben im Zentrum**	6
	2.3 Netzwerkpartner des Zentrums**	7
3	Patientenversorgung	10
4	Vernetzung mit anderen Zentren	11
5	Strategische und Operative Ziele des Zentrums	13
6	Qualitätsmanagement und Qualitätssicherung**	14
7	Patienten- und Mitarbeiterorientierung	16
8	Kennzahlen	18
9	Forschungstätigkeit	20
10	Weitere besondere Aufgaben	37

1 VORWORT

Der vorliegende Jahresbericht des Universitären Zentrums für Seltene Erkrankungen Leipzig (UZSEL) wurde auf Grundlage der Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrumsregelung) in Verbindung mit der Qualitätsmanagement- Richtlinie (QM-RL) sowie den gültigen zentrumsspezifischen Anforderungen erstellt. Er beschreibt die Struktur des Zentrums sowie die Umsetzung von qualitätsverbessernden Maßnahmen bezogen auf das zurückliegende Jahr und dient der Veröffentlichung.

Prof. Dr. med. Johannes Lemke, Leiter des UZSEL

## 2 KURZPORTRÄT DES ZENTRUMS UND SEINER NETZWERKPARTNER

### 2.1 EINFÜHRUNG

Als seltene Erkrankungen werden in Deutschland wie in Europa Krankheiten bezeichnet, die weniger als 5 Menschen von 10.000 betreffen. Die Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen ist auf Grund der Seltenheit, aber der häufig ebenfalls vorhandenen Chronizität der Erkrankungen oft noch problematisch und für die Betroffenen mitunter mit langen Leidenswegen verbunden.

In Deutschland wurden bereits durch die Aktivität der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) und des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) Zentren für seltene Erkrankungen initiiert.

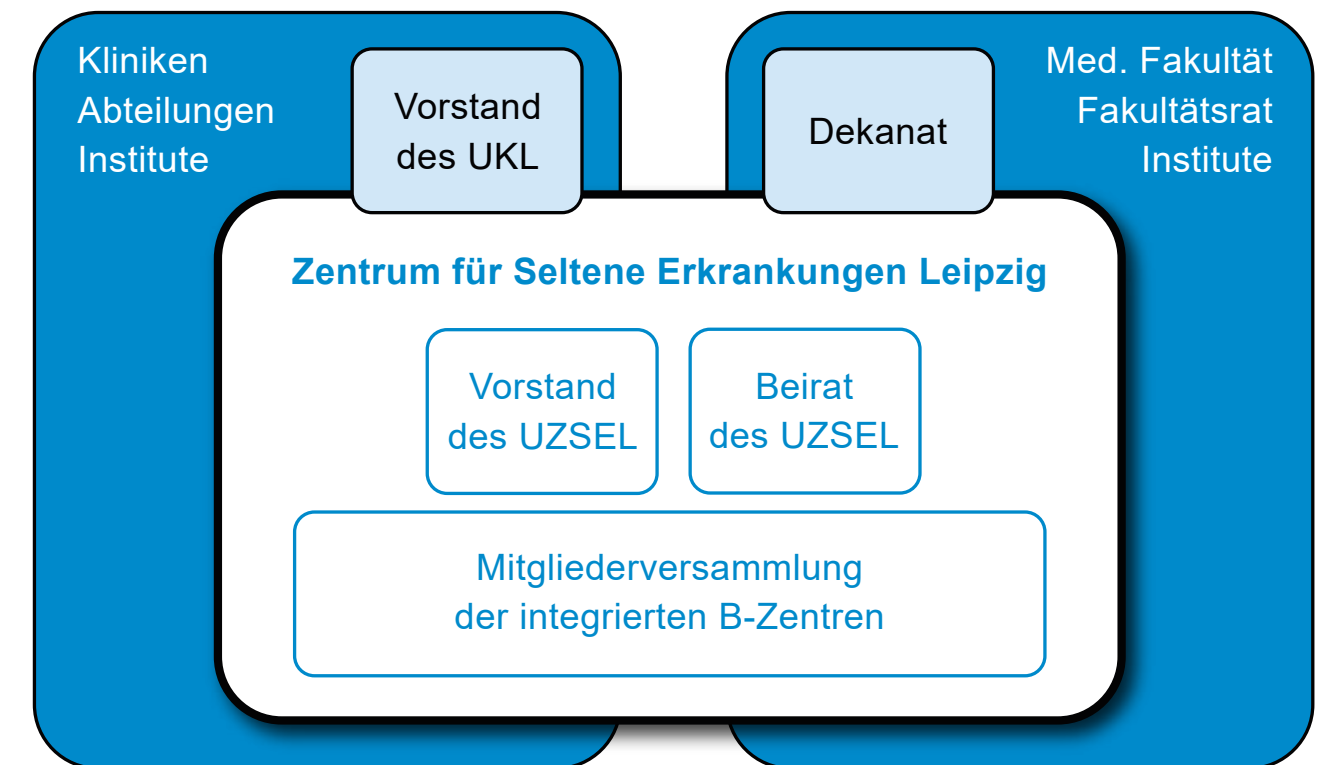
Das UZSEL widmet sich als interdisziplinäres Team der Patientenbetreuung, Diagnostik und Erforschung seltener Erkrankungen.

Hierbei versteht sich das UZSEL zunächst als Koordinationszentrum, um Patient:innen und Ärzt:innen die aufwändige und langwierige Suche nach einem geeigneten Betreuungszentrum für Patient:innen mit gesicherter oder vermuteter seltener Erkrankung zu erleichtern. In Abhängigkeit der Einschätzung unseres Zentrums, erfolgt eine Empfehlung zum weiteren Vorgehen. Dies umfasst neben einer möglichen Vorstellung in einem unserer integrierten oder externen B-Zentren auch die Kontaktaufnahme zu einer anderen Institution, die sich intensiv mit dem entsprechenden Krankheitsbild beschäftigt. Darüber hinaus vermitteln wir nach Möglichkeit und Bedarf die Aufnahme in nationale und internationale Therapiestudien und Patientenregister und vermitteln den Kontakt zu entsprechenden Selbsthilfegruppen. Damit verfolgt das UZSEL ein individuell an den jeweiligen Patienten / die jeweilige Patientin angepasstes ganzheitliches Konzept.

➔ <https://www.uniklinikum-leipzig.de/einrichtungen/uzsel>



### Organisationsstruktur des Zentrums



Mitglieder des Vorstands des UZSEL sind:

- Prof. Dr. Johannes Lemke (Vorsitz)
- PD Dr. Skadi Beblo
- Prof. Dr. Uta Ceglarek
- Prof. Dr. Christoph Baerwald
- Dr. Maria Arélin
- Prof. Dr. Florian Then Bergh
- Dr. Constanze Heine

2.2 FUNKTIONEN UND AUFGABEN IM ZENTRUM\*\*

Funktion	Name	Stellvertreter	Aufgaben
Leitung und ärztliche Koordination	Prof. Dr. Johannes Lemke	PD Dr. Skadi Beblo	Organisatorische und fachliche Leitung Beteiligung an AG ZSE
Ärztliche Lots:innen	Prof. Dr. Christoph Baerwald PD Dr. Skadi Beblo Dr. Christine Viehweger	–	Patientenkontakt und Schnittstelle innerhalb der Patientenversorgung Fallbearbeitung Lehre
Nicht-ärztliche Koordination	Madeleine Posselt	Felix Fritz	Patientenverwaltung Betreuung Datenbank Kommunikation nach außen (Telefonkontakt) Organisation (Fallkonferenzen, Fortbildung, Lehre)
Qualitätsmanagement	Dr. Nicole Berthold	–	Betreuung Zertifizierungsprozess

2.3 NETZWERKPARTNER DES ZENTRUMS\*\*

In Leipzig haben sich folgende Kliniken und Institute des Universitätsklinikums Leipzig und der Medizinischen Fakultät der Universität Leipzig im UZSEL zusammengeschlossen, um sich interdisziplinär der Patientenbetreuung, Diagnostik und Forschung von seltenen Erkrankungen zu widmen:

Integrierte B-Zentren am Universitätsklinikum Leipzig	Leitung/Ansprechpartner
Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen	Prof. Dr. Johannes Lemke
Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum	PD Dr. Skadi Beblo, Prof. Dr. Uta Ceglarek
Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter	Prof. Dr. Anke Tönjes
Zentrum für Seltene neuroimmunologische Erkrankungen	Prof. Dr. Florian Then Bergh
Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen	Prof. Dr. Andreas Merkenschlager, Dr. Janina Gburek-Augustat
Zentrum für Lipodystrophie	PD Dr. Konstanze Miehle
Kompetenzzentrum für Oro- und Kraniofaziale Anomalien (KOALA)	Dr. Dirk Halama, Dr. Annika Schönfeld
Tuberöse Sklerose-Zentrum	Dr. Maria Arélin
Zentrum für Seltene Erkrankungen des Auges	Prof. Focke Ziemssen, Dr. Fadi Nasser
Myelin Zentrum Leipzig und Leukodystrophie	Dr. med. Christa-Caroline Bergner, Prof. Dr. Florian Then Bergh
Kinderchirurgisches Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen	Prof. Dr. Martin Lacher, PD Dr. Steffi Mayer
Zentrum für seltene monogenetische Formen der Adipositas und Prader-Willi-Syndrom	Prof. Dr. Roland Pfäffle, Prof. Dr. Antje Körner
Angelman-Syndrom Zentrum	Sozialpädiatrisches Zentrum: Prof. Dr. Andreas Merkenschlager, Dr. Janina Gburek-Augustat  Humangenetik: Prof. Dr. Johannes Lemke, Dr. Ilona Krey-Grauert
Zentrum für seltene und frühe Formen von Demenzen und neurodegenerativen Erkrankungen	Prof. Dr. med. Matthias Schroeter, Kristin Folkowski
Zentrum für seltene Diabetesformen	PD Dr. med. Thomas Kapellen

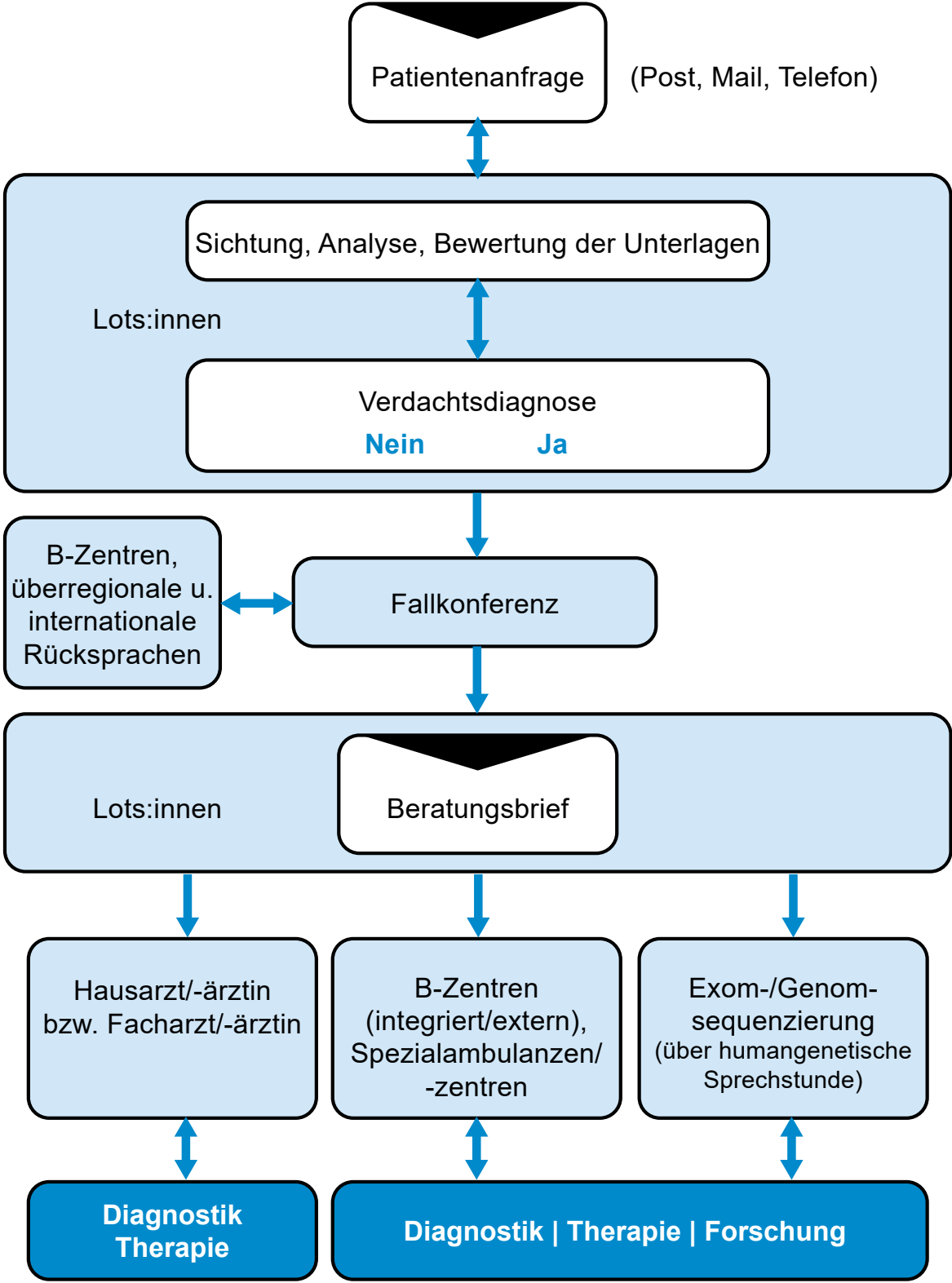
Assoziierte Zentren und Spezialambulanzen		Leitung/Ansprechpartner
Herzzentrum Leipzig	Ambulanz für angeborene Herzfehler	Prof. Dr. Ingo Dähnert
Innere Medizin (UKL)	Ambulanz für Rheumatologie	Prof. Dr. Ulf Wagner, PD Dr. Marco Krasselt
	Seltene und genetische Nierenerkrankungen	Prof. Dr. Tom Lindner
Kinderheilkunde (UKL)	Ambulanz für Kinder mit Diabetes und Lipodystrophien	Heike Bartelt, PD Dr. Thomas Kapellen, Prof. Dr. Antje Körner
	Ambulanz für Kinder mit Mitochondrialen Erkrankungen	Prof. Dr. Andreas Merckenschlager, PD Dr. Skadi Beblo
	Ambulanz für Kinder mit seltenen renalen Erkrankungen	Dr. Katalin Dittrich
Kinderorthopädie (UKL)	Ambulanz für angeborene skelettale Deformitäten und genetisch bedingte orthopädische Anomalien	Eckehardt Schumann
Neurologie (UKL)	Ambulanz für Parkinson und Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Joseph Claßen, PD Dr. Jost-Julian Rumpf
	Medizinisches Zentrum für Erwachsene mit Behinderung	Dr. Caroline Bergner

Kooperationspartner
Sozialpädiatrisches Zentrum, Gesundheitsverbund Landkreis Konstanz
Sozialpädiatrisches Zentrum, OGD Ostprignitz-Ruppiner Gesundheitsdienste
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Städtisches Klinikum Dessau
Klinik für Urologie, St. Elisabeth-Krankenhaus Leipzig
Zentrum für Humangenetik Tübingen
Gastroenterologie, Hepatologie, Onkologie und Palliativmedizin, Helios Park-Klinikum Leipzig
Epilepsiezentrum in der Neurologischen Klinik, Universitätsklinikum Erlangen

Externe B-Zentren / Kooperationspartner
Ambulante und stationäre Betreuung von Patienten mit seltenen Epilepsie-Syndromen
Epilepsie-Zentrum Berlin-Brandenburg, Institut für Diagnostik der Epilepsien
Epilepsie-Zentrum Bethel, Universitätsklinikum OWL
Epilepsiezentrum der Universitätsmedizin Greifswald
Epilepsiezentrum Kleinwachau
Schweizerisches Epilepsiezentrum, Klinik Lengg
Epilepsie-Zentrum, Diakonie Kork

3 PATIENTENVERSORGUNG

Die Vernetzung und der Ablauf einer Diagnosestellung sind in der folgenden Grafik dargestellt:



Das UZSEL beteiligt sich am Projekt Digi-ZSE zur besseren Versorgung für den ländlichen Raum durch eine digitale Patientenversorgung. Es beteiligen sich 19 weitere ZSEs.

4 VERNETZUNG MIT ANDEREN ZENTREN

Strukturierter Austausch mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen\*\*

Aktivität	Thema / Themen	Datum
AG ZSE	Zentrumszuschläge und Zertifizierung, Modellvorhaben Genomsequenzierung, Selektivverträge NAMSE und ZSE-DUO	21.06.2024 27.11.2024
(Fall-) Konferenzen Endokrinologie und Stoffwechsel mit dem MKZSE	Pädiatrische seltene endokrinologische und metabolische Erkrankungen	29.01.2024 18.03.2024
Vernetzung der ZSEs Leipzig, Cottbus, Dresden, Jena, Magdeburg	1. Treffen zur Kooperation	28.11.2024

Deutsche Referenznetzwerke (DRN)

- Deutsches Referenznetzwerk für seltene kranio- und orofaziale Fehlbildungen und HNO-Erkrankungen (CRANIO-Net) → Kompetenzzentrum für Oro- und Kraniofaziale Anomalien (KOALA) des Universitätsklinikums Leipzig
- Deutsches Referenznetzwerk für hereditäre und kongenitale Anomalien (dERNICA Ösophagus-Bauchwand-Net) → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- Deutsches Referenznetzwerk für hereditäre und kongenitale Anomalien (dERNICA CDH Darmversagen) → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- Deutsches Referenznetzwerk für die Behandlung seltener und komplexer urorektaler und genitaler Erkrankungen und Fehlbildungen (dUROGEN) → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- Deutsches Referenznetzwerk dITHACA – Spleißosomopathien, Ribosomopathien → Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
- Deutsches Referenznetzwerk für angeborene Stoffwechselkrankheiten (MetabCARE): Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum am Universitätsklinikum Leipzig
- Deutsches Referenznetzwerk Lipodystrophie- und Fettgewebe-Erkrankungen → Zentrum für Lipodystrophie

### Europäische Referenznetzwerke (ERN)

- ERN für urogenitale Krankheiten **eUROGEN** → kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- ERN für hereditäre und kongenitale Anomalien **ERNICA** → kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- ERN für Nierenkrankheiten **ERKNet** → Zentrum für seltene Nierenerkrankungen am Universitätsklinikum Leipzig
- ERN für hämatologische Krankheiten **EuroBloodNet** → Medizinische Klinik und Poliklinik für Hämatologie, Zelltherapie, Hämostaseologie und Infektiologie am Universitätsklinikum Leipzig

### Weitere Netzwerke und Verbünde

- Deutsche Hämophiliegesellschaft zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e.V. → Pädiatrische Onkologie, Hämatologie und Hämostaseologie am Universitätsklinikum Leipzig sowie Klinik und Poliklinik für Hämatologie, Zelltherapie, Hämostaseologie und Infektiologie
- Gesellschaft für Kinder- und Jugendrheumatologie → Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. → Neuromuskuläres Zentrum Leipzig
- MUKO.zert Anerkennung → Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
- Tuberöse Sklerose Deutschland e.V. → Tuberöse Sklerose-Zentrum Leipzig
- Gesellschaft für Angeborene Stoffwechselerkrankungen (GfAS, ehem. APS) → Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
- SOCIETY FOR THE STUDY OF INBORN ERRORS OF METABOLISM (SSIEM) → Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
- Deutsche Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin → Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
- Arbeitsgemeinschaft für angeborene Stoffwechselstörungen in der Inneren Medizin (ASIM) → Medizinische Klinik und Poliklinik für Endokrinologie, Nephrologie und Rheumatologie - Endokrinologie
- Deutsche Gesellschaft für Epileptologie (DGfE) → Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
- „Epilepsienetzwerk Ostdeutschland“ → Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
- Gesellschaft für Humangenetik (GfH) → Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen

## 5 STRATEGISCHE UND OPERATIVE ZIELE DES ZENTRUMS

### Strategie des Zentrums

Unser Zentrum soll die Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen verbessern, die Erforschung dieser Erkrankungen erleichtern sowie Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen in der Ausbildung und Weiterbildung von Akteuren im Gesundheitssystem besser verankern.

### Operative Ziele 2024

1. Das Hauptziel für 2024 stellte der Beitritt zum Modellvorhaben Genomsequenzierung dar und die damit nötige Schaffung der organisatorischen Strukturen.
2. Dazu erfolgte eine Personalerweiterung um eine ärztliche Mitarbeiterin am Zentrum.
3. Auch für 2024 war die Nutzung der Selektivverträge ein Hauptziel. Dafür wurden die organisatorischen Prozesse (Patientenverwaltung, Website-Darstellung) weiter optimiert.
4. Wir haben den Einbezug von Patientenorganisationen und der Selbsthilfe verbessert, indem diese auf den Webseiten des A-Zentrums sowie der integrierten B-Zentren sichtbar werden. Dazu zählt auch die Nennung von Selbsthilfegruppen in Abschlussberichten und dass wir in diesen hinter den Fachbegriffen auch die deutschen Begriffe schreiben. Zudem wurde die Verständlichkeit des Anmeldebogens für Patient:innen verbessert hinsichtlich der Angabe der Beschwerden.
5. Als letztes Ziel wurde eine Standardisierung des Jahresberichts vorgenommen.

### Operative Ziele 2025

1. Wir streben die Aufnahme neuer externer B-Zentren und Kooperationspartner an.
2. Wir arbeiten an der Digitalisierung der Patientenakte im LIMS des Instituts für Humangenetik.
3. Wir wollen Patient:innen mit unklarer Diagnose nachverfolgen. Dies soll mittels Online-Fragebogen (RedCap) realisiert werden.
4. Wir streben die enge Zusammenarbeit mit anderen regionalen ZSEs an.
5. Wir wollen eine ZSE-Sprechstunde etablieren.
6. Wir wollen Transitionskonzepte erarbeiten.

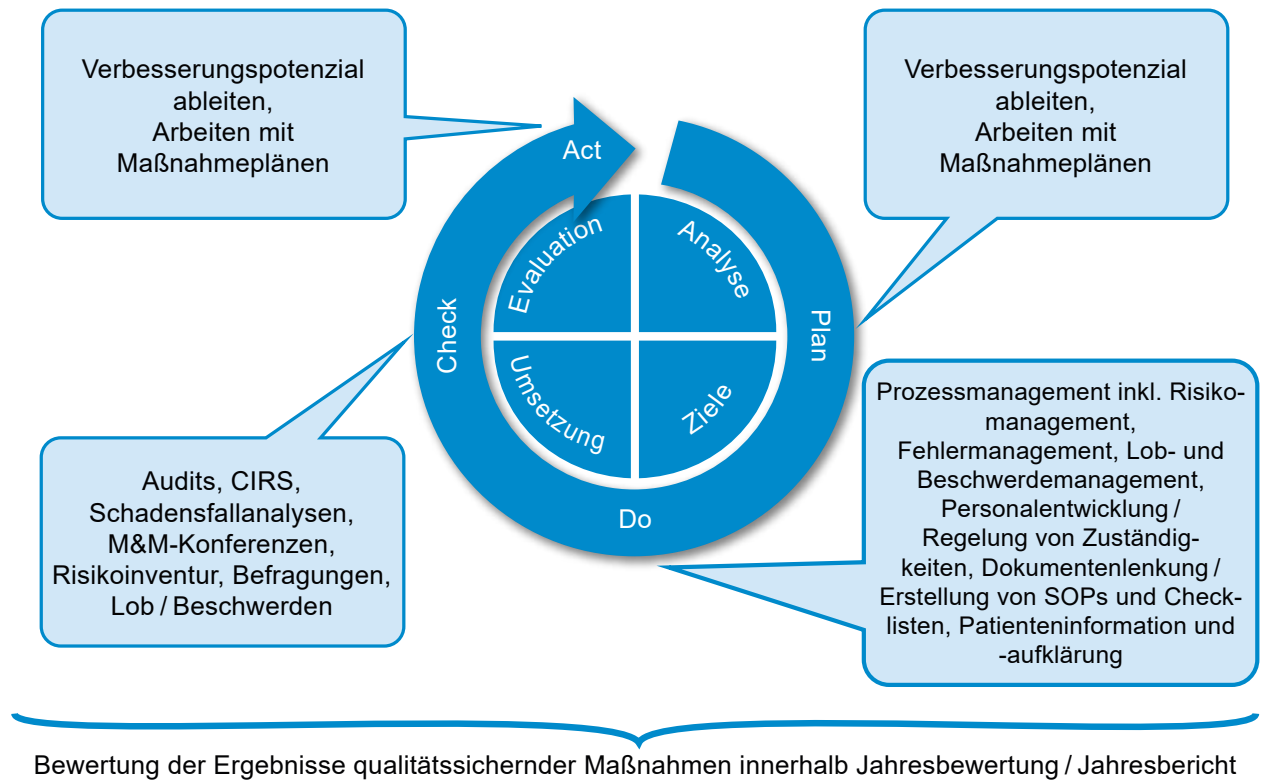


6 QUALITÄTSMANAGEMENT UND QUALITÄTSSICHERUNG\*\*

Das UZSEL ist seit 2024 ein zertifiziertes Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (Typ A Zentrum nach NAMSE) auf Grundlage des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen und des Gemeinsamen Bundesausschusses.

Presseartikel: [https://www.uniklinikum-leipzig.de/presse/Seiten/Pressemitteilung\\_7905.aspx](https://www.uniklinikum-leipzig.de/presse/Seiten/Pressemitteilung_7905.aspx).

Mit dem Ziel der Sicherstellung einer höchstmöglichen Qualität der Patientenversorgung sind zudem am Universitätsklinikum Leipzig verschiedene Methoden und Instrumente eines Qualitätsmanagementsystems etabliert. Die Anwendung des PDCA-Zyklus sorgt dabei für die Umsetzung eines fortlaufenden Prozesses der Verbesserung. Die folgende Abbildung gibt einen Überblick über ausgewählte Qualitätsmanagement- Methoden und –Instrumente, welche am UZSEL etabliert sind.



Folgende Methoden und Instrumente des Qualitätsmanagements sind übergreifend für das UKL etabliert:

- Risiko- und Fehlermanagementsystem (System zur Meldung von Beinahe- Fehlern (CIRS), Risikoinventur, Risikoaudits, Schadensfälle)
- Durchführung Interner Audits
- Lob- und Beschwerdemanagement
- Dokumentenmanagementsystem
- Patientenzufriedenheitsbefragungen UKL

- Organisationshandbücher für alle Kliniken / Institute (Regelung von Zuständigkeiten, Fort- und Weiterbildungsplanung, Besprechungsmatrix etc.)

Folgende Methoden & Instrumente des Qualitätsmanagements sind innerhalb des Zentrums etabliert:

- Teilnahme an Registern / Qualitätssicherungsprojekten
- Ableitung Jahresziele fürs Zentrum (siehe Kapitel 5)
- Durchführung von Qualitätszirkeln
- Durchführung von Morbiditäts- & Mortalitätskonferenzen (M&M) und Fallkonferenzen
- Durchführung spezieller Befragungen
- Erstellung/ regelmäßige Aktualisierung von SOPs

Die folgende Übersicht soll einen Überblick über die QM-Aktivitäten im Jahr 2024 geben:

Aktivität	Thema / Themen	Datum
NAMSE-Zertifizierung	Erstzertifizierung	04/2024
Qualitätszirkel	UZSEL: Mitgliederversammlung / Vorstandstreffen	01.10.2024
Arbeitstreffen ZSE (A-Zentrum)	Fallzahlen, Zertifizierungsprozess	1 x wöchentlich
Fallkonferenzen	UZSEL - Interdisziplinär (UKL-intern) - MV GenomSeq - Interdisziplinär (Mitgestaltung über AG ZSE) Institut für Humangenetik Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin	<ul style="list-style-type: none"><li>• regelmäßig</li><li>• 1 x wöchentlich</li><li>• regelmäßig</li><li>1 x wöchentlich</li><li>3x wöchentlich</li></ul>
M&M-Konferenz	Integrierte B-Zentren	bedarfsorientiert
Erstellung / Aktualisierung von SOPs	SD_Satzung UZSEL SD_Zusammenarbeit im UZSEL F_Erfassungsbogen UZSEL Angelman-Diagnostik-Checkliste für die klinische Betreuung AA_Exom- und Genomauswertung und -Befundung SOP Diagnose und Ersteinstellung Phenylketonurie (PKU) SOP Fastentest	09/2024 12/2024 01/2024 2024 10/2024 2024 2024



7 PATIENTEN- UND MITARBEITERORIENTIERUNG

Patient:innen\*\*

Wir arbeiten als Partner mit der Selbsthilfekontakt- und Informationsstelle zu seltenen Erkrankungen der Stadt Leipzig zusammen.

Die folgende Übersicht soll einen Überblick über intern sowie extern durchgeführte Informations- und Fortbildungsveranstaltungen des Zentrums für Patient:innen und Interessierte geben:

Veranstaltungstitel	Inhalt / Erläuterungen	Datum
Informationsveranstaltung zum Tag der Seltene Erkrankungen	Vortragsreihe von Leitung, B-Zentren und Selbsthilfe sowie Aufgaben, Ziele und die Arbeit im MZEB	29.02.2024
16. Fortbildungsveranstaltung zum Neugeborenencreening	Ergebnisse des Neugeborenencreenings 2023, Fehlerquellen bei Abnahme und Versand: Was ist zu beachten?, Neugeborenen-Hörscreening, Neugeborenencreening auf Spinale Muskelatrophie	20.03.2024
Ziemlich häufig: Seltene Erkrankungen Online: Vortrag, Info und Austausch	Gemeinsame Veranstaltung der Stadt Leipzig sowie des UZSEL und dem Netzwerk Selbsthilfe für Menschen mit seltenen Erkrankungen Leipzig und Mitteldeutschland (NESSEL): Patientenbetreuung, Diagnostik und Forschung Infos zur aktuellen Arbeit des Netzwerkes Teilhabe, Pflege und Reha für erwachsene Betroffene und Angehörige	07.10.2024
Interview	Magazin „Leben mit seltenen Erkrankungen“	03/2024
2. Patientenseminar Lipodystrophie	in Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Seltene Endokrine Erkrankungen (ZSEE), Universitätsklinikum Ulm Ursachen, Vererbung, Komplikationen Das ECLip Register Ernährung	09.04.2024

Personal\*\*

Die Koordination und Durchführung weiterer Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen erfolgt in Zusammenarbeit mit den integrierten und externen B-Zentren sowie mit den verschiedenen Spezialambulanzen des Universitätsklinikums Leipzig. Darüber hinaus erfolgen regelmäßige Beteiligungen an Weiterbildungsveranstaltung über die AG ZSE (Lotsentreffen, fachspezifische Weiterbildungen).

Seit dem Wintersemester 2021/2022 wird am UZSEL eine Lehrveranstaltung mit 27 Stunden / Semester als Wahl-Pflichtfach durchgeführt. Dieses Wahl-Pflichtfach wird fortlaufend in jedem Semester für Studierende der höheren klinischen Semester angeboten. Es beinhaltet die Evaluierung von Anamnese und klinischem Befund bei Patient:innen mit seltenen Erkrankungen und dient der Förderung des interdisziplinären und differentialdiagnostischen Denkens.

Die folgende Übersicht soll einen Überblick über intern durchgeführte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sowie extern besuchte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen von Mitarbeitenden des Zentrums geben:

Veranstaltungstitel	Inhalt / Erläuterungen	Datum
AG ZSE	Zentrumszuschläge und Zertifizierung, Modellvorhaben Genomsequenzierung, Selektivverträge NAMSE und ZSE-DUO	21.06.2024 27.11.2024
ZSE-Lotsenschulung	Weiterbildung der ärztlichen Lots:innen	23.08.2024 14.-15.11.2024
Kongresse / Konferenzen / Kurse	ESHG/GfH APS Jahrestagung 4. Ostdeutscher Epilepsietag Netzwerktreffen Epilepsie 5. Mitteldeutsche Perinataltagung – MiPeTa24 MS im Dialog – MS Therapien ganz praktisch Alpha Mannosidose (AM) Peer-to-Peer Programme SSIEM 2024 Myasthenia gravis 6 NMOSD – Update 2023	01.-04.06.2024 14.-15.03.2024 14.09.2024 13.09.2024 22.-23.11.2024 25.09.2024 11.-12.11.2024 03.-06.09.2024 12.06.2024
Journal Club	Humangenetik	wöchentlich

Veranstaltungstitel	Inhalt / Erläuterungen	Datum
Kolloquien	Kolloquium Humangenetik Kolloquium des Instituts für Laboratoriums- medizin, Klinische Chemie und Moleku- lare Diagnostik Klinisch-Neurowissenschaftliches Kollo- quium	
Neuropädiatrischer Qualitätszirkel	Vortrag zu Angelman-Syndrom und ASO- Studie	2x/Jahr
Fallvorstellung	Developmental delay and sensorineural hearing loss in a patient with a novel variant in PRPS1	18.03.2024

8 KENNZAHLEN

Stand 15.09.2025 für das Jahr 2024

Kennzahlen A-Zentrum	Anzahl
Anfragen/Fälle	138
Abschließend bearbeitete Fälle	96 (17 Kinder, 79 Erwachsene)
Davon kein Befundeingang >6 Monate	42
In Bearbeitung	0
Interdisziplinäre Fallkonferenzen	92
Empfehlung UKL + extern	47
Weiterbehandlung in externer Sprechstunde empfohlen	71
Weiterbehandlung am UKL empfohlen (integriertes B-Zentrum oder Spezialambulanz)	72
UKL-Fälle teilen sich auf in	Rheumatologie: 13 Neurologie: 24 Humangenetik: 26 Pädiatrie: 17 Psychosomatik/ Psychatrie: 22 Sonstige: 46

Weitere Kennzahlen

Weitere Kennzahlen (UKL, integrierte und externe B-Zentren)	Anzahl
Stationäre Patient:innen mit seltener Erkrankung	3273
Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen (Exom- und Genomsequenzierung)**	Diagnostik: 32 % (704/2206 Familien) Forschung: 17 % (35/208 Familien)
Interdisziplinäre Fallkonferenzen (bundesweit über AG ZSE/Lotsentreffen, Mitgestaltung)**	9
Fallkonferenzen für ambulante Patient:innen anderer Krankenhäuser (z. T. telemedizinisch erbracht)	141
Fallkonferenzen für stationäre Patient:innen anderer Krankenhäuser und spezialisierter Reha-Einrichtungen (z. T. telemedizinisch erbracht)** Beratungen externer Institutionen (z. B. B-Zentren, Kooperationspartner) INNSA-Netzwerk der Neurologie Neuropädiatrische Beratung Herzzentrum/ Neuropädiatrische Beratung Herzzentrum nach EEG	14 114 1x/Monat
Einschluss von Patienten über die Selektivverträge zur Besonderen Versorgung nach § 140 SGB V	Exomdiagnostik: 430 Beratungen nach Fallkonferenz: 62

9 FORSCHUNGSTÄTIGKEIT

Unser Zentrum erfüllt darüber hinaus weitere wichtige Aufgaben. Diese werden im Folgenden dargestellt.

Leitlinien / Konsensuspapiere\*\*

Art	Integriertes B-Zentrum
Europäische Leitlinie für Diagnostik und Therapie der Phenylketonurie (European PKU guideline)	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum
Genetische Diagnostik der Epilepsien: Empfehlung der Kommission Epilepsie und Genetik der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie (DGfE)	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
S3-Leitlinie CFTR-Modulatortherapie bei Mukoviszidose	
S1-Leitlinie Molekulargenetische Diagnostik mit Hochdurchsatz-Verfahren der Keimbahn, beispielsweise mit Next-Generation Sequencing	
S1-Leitlinie Fieberkrämpfe im Kindesalter	
S2k-Leitlinie Epilepsiechirurgie Kindes- und Jugendalter: prächirurgische Diagnostik und Therapie	Kinderchirurgisches Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen
Europäische Leitlinie für anorektale Malformationen	
Algorithmus zur Therapie von Lipodystrophie-Syndromen	Zentrum für Lipodystrophie
Leitlinie zur Diagnostik und Therapie des Angelman-Syndroms, in Vorbereitung	Angelman-Syndrom Zentrum

Publikationen\*\*

Art	Zentrum
Baerwald C, Stemmler E, Gnüchtel S, Jeromin K, Fritz B, Bernateck M, Adolf D, Taylor PC, Baron R. Predictors for severe persisting pain in rheumatoid arthritis are associated with pain origin and appraisal of pain. Ann Rheum Dis. 2024 Sep 30;83(10):1381-1388. doi: 10.1136/ard-2023-225414. PMID: 38816064; PMCID: PMC11503054.	A-Zentrum

Art	Zentrum
Krey I, Lemke JR, Spiczak S. Genetics and genetic diagnosis of focal childhood epilepsy: What? When? Why?? English Version. Clinical Epileptology 2024; 37: 120–125. ISSN 2948-104X	A-Zentrum
Lemke JR, Brandt C, Krawitz P. Michael’s missed genetic diagnosis. Clinical Epileptology 2024; 37: 306-310. ISSN 2948-104X	A-Zentrum Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Lemke JR, Kluger G, Krämer G. Hans Berger and 100 years of the electroencephalogram: Insights into his life and his research on the ‘electrencephalogram’. Clinical Epileptology 2024; 37: 112–119. ISSN 2948-104X	
Cuccurullo C, Cerulli Irelli E, Uggla L, Riva A, D’Amico A, Cabet S, Lesca G, Bilo L, Zara F, Iliescu C, Barca D, Fung F, Helbig K, Ortiz-Gonzalez X, Schelhaas HJ, Willemsen MH, van der Linden I, Canafoglia L, Courage C, Gommarauchi S, Gonzalez-Alegre P, Bardakjian T, Syrbe S, Schuler E, Lemke JR, Vari S, Roende G, Bak M, Huq M, Powis Z, Johannesen KM, Hammer TB, Møller RS, Rabin R, Pappas J, Zupanc ML, Zadeh N, Cohen J, Naidu S, Krey I, Saneto R, Thies J, Licchetta L, Tinuper P, Bisulli F, Minardi R, Bayat A, Villeneuve N, Molinari F, Salimi Dafsari H, Moller B, Le Roux M, Houdayer C, Vecchi M, Mammi I, Fiorini E, Proietti J, Ferri S, Cantalupo G, Battaglia DI, Gambardella ML, Contaldo I, Brogna C, Trivisano M, De Dominicis A, Bova SM, Gardella E, Striano P, Coppola A. Clinical features and genotype-phenotype correlations in epilepsy patients with de novo DYNC1H1 variants. Epilepsia. 2024 Sep;65(9):2728-2750. doi: 10.1111/epi.18054. Epub 2024 Jul 2. PMID: 38953796.	
Kamand M, Taleb R, Wathikthinnakon M, Mohamed FA, Ghazanfari SP, Konstantinov D, Hald JL, Holst B, Brasch-Andersen C, Møller RS, Lemke JR, Krey I, Freude K, Chandrasekaran A. Generation of two patient specific GABRD variants and their isogenic controls for modeling epilepsy. Stem Cell Res. 2024 Apr;76:103372. doi: 10.1016/j.scr.2024.103372. Epub 2024 Mar 2. PMID: 38458029.	

Art	Zentrum
Klötzer C, Schnabel F, Kubasch AS, Jentzsch M, Franke GN, Uhlig J, Faust H, Jauss RT, Oppermann H, Popp D, Metzeler KH, Lemke JR, Vučinić V, Platzbecker U. Thiamine-Responsive Megaloblastic Anemia Syndrome Mimicking Myelodysplastic Neoplasm. <i>Acta Haematol.</i> 2025;148(4):380-385. doi: 10.1159/000542286. Epub 2024 Oct 28. PMID: 39467528; PMCID: PMC12306944.	A-Zentrum Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Mohammadi NA, Ahring PK, Yu Liao VW, Chua HC, Ortiz de la Rosa S, Johannesen KM, Michaeli-Yossef Y, Vincent-Devulder A, Meridda C, Bruel AL, Rossi A, Patel C, Klepper J, Bonanni P, Minghetti S, Trivisano M, Specchio N, Amor D, Auvin S, Baer S, Meyer P, Milh M, Salpietro V, Maroofian R, Lemke JR, Weckhuysen S, Christophersen P, Rubboli G, Chebib M, Jensen AA, Absalom NL, Møller RS. Distinct neurodevelopmental and epileptic phenotypes associated with gain- and loss-of-function GABRB2 variants. <i>EBioMedicine.</i> 2024 Aug;106:105236. doi: 10.1016/j.ebiom.2024.105236. Epub 2024 Jul 11. PMID: 38996765; PMCID: PMC11296288.	
Xu Y, Song R, Perszyk RE, Chen W, Kim S, Park KL, Allen JP, Nocilla KA, Zhang J, XiangWei W, Tankovic A, McDaniels ED, Sheikh R, Mizu RK, Karamchandani MM, Hu C, Kusumoto H, Pecha J, Cappuccio G, Gaitanis J, Sullivan J, Shashi V, Petrovski S, Jauss RT, Lee HK, Bozarth X, Lynch DR, Helbig I, Pierson TM, Boerkoel CF, Myers SJ, Lemke JR, Benke TA, Yuan H, Traynelis SF. De novo GRIN variants in M3 helix associated with neurological disorders control channel gating of NMDA receptor. <i>Cell Mol Life Sci.</i> 2024 Mar 28;81(1):153. doi: 10.1007/s00018-023-05069-z. PMID: 38538865; PMCID: PMC10973091.	
Bachmann T, Faust H, Abou Jamra R, Pott C, Kluge M, Rumpf JJ, Then Bergh F, Beblo S. Adult Neuropsychiatric Manifestation of Hartnup Disease With a Novel SLCA6A19 Variant: A Case Report. <i>Neurol Genet.</i> 2024 Nov 27;10(6):e200195. doi: 10.1212/NXG.0000000000200195. PMID: 39611136; PMCID: PMC11604106.	A-Zentrum Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum  Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen

Art	Zentrum
Rohde C, Thiele AG, Tomm A, Lier D, Eschrich K, Baerwald C, Beblo S. The Prevention of Maternal Phenylketonuria (PKU) Syndrome: The Development and Evaluation of a Specific Training Program. <i>Nutrients.</i> 2024 Nov 28;16(23):4111. doi: 10.3390/nu16234111. PMID: 39683505; PMCID: PMC11643882.	A-Zentrum Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum
Harings T, Neininger MP, Eisenhofer S, Thiele AG, Kiess W, Bertsche A, Bertsche T, Beblo S. The impact of a child's inborn error of metabolism: the parents' perspectives on restrictions, discrimination, family planning, and emergency management. <i>Orphanet J Rare Dis.</i> 2024 Aug 26;19(1):313. doi: 10.1186/s13023-024-03315-6. PMID: 39187849; PMCID: PMC11348755.	
Tomm A, Thiele AG, Rohde C, Kirmse S, Kiess W, Beblo S. Executive functions & metabolic control in phenylketonuria (PKU) and mild hyperphenylalaninemia (mHPA). <i>Mol Genet Metab.</i> 2024 Sep-Oct;143(1-2):108544. doi: 10.1016/j.ymgme.2024.108544. Epub 2024 Jul 20. PMID: 39059271.	
Manssen L, Krey I, Gburek-Augustat J, von Hagen C, Lemke JR, Merckenschlager A, Weigand H, Makowski C. Precision Medicine in Angelman Syndrome. <i>Neuropediatrics.</i> 2025 Apr;56(2):69-82. doi: 10.1055/a-2399-0191. Epub 2024 Aug 21. PMID: 39168152.	A-Zentrum Angelman-Syndrom Zentrum  Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen

Art	Zentrum
Wojcik MH, Lemire G, Berger E, Zaki MS, Wissmann M, Win W, White SM, Weisburd B, Wieczorek D, Waddell LB, Verboon JM, VanNoy GE, Töpf A, Tan TY, Syrbe S, Strehlow V, Straub V, Stenton SL, Snow H, Singer-Berk M, Silver J, Shril S, Seaby EG, Schneider R, Sankaran VG, Sanchis-Juan A, Russell KA, Reinson K, Ravenscroft G, Radtke M, Popp D, Polster T, Platzer K, Pierce EA, Place EM, Pajusalu S, Pais L, Öunap K, Osei-Owusu I, Opperman H, Okur V, Oja KT, O'Leary M, O'Heir E, Morel CF, Merckenschlager A, Marchant RG, Mangilog BE, Madden JA, MacArthur D, Lovgren A, Lerner-Ellis JP, Lin J, Laing N, Hildebrandt F, Hentschel J, Groopman E, Goodrich J, Gleeson JG, Ghaoui R, Genetti CA, Gburek-Augustat J, Gazda HT, Ganesh VS, Ganapathi M, Gallacher L, Fu JM, Evangelista E, England E, Donkervoort S, DiTroia S, Cooper ST, Chung WK, Christodoulou J, Chao KR, Cato LD, Bujakowska KM, Bryen SJ, Brand H, Bönnemann CG, Beggs AH, Baxter SM, Bartolomaeus T, Agrawal PB, Talkowski M, Austin-Tse C, Abou Jamra R, Rehm HL, O'Donnell-Luria A. Genome Sequencing for Diagnosing Rare Diseases. N Engl J Med. 2024 Jun 6;390(21):1985-1997. doi: 10.1056/NEJMoa2314761. PMID: 38838312; PMCID: PMC11350637.	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen  Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Willim J, Woike D, Greene D, Das S, Pfeifer K, Yuan W, Lindsey A, Itani O, Böhme AL, Tibbe D, Hönck HH, Hassani Nia F; Undiagnosed Diseases Network; Zech M, Brunet T, Faivre L, Sorlin A, Vitobello A, Smol T, Colson C, Baranano K, Schatz K, Bayat A, Schoch K, Spillmann R, Davis EE, Conboy E, Vetrini F, Platzer K, Neuser S, Gburek-Augustat J, Grace AN, Mitchell B, Stegmann A, Sinnema M, Meeks N, Saunders C, Cadieux-Dion M, Hoyer J, Van-Gils J, de Sainte-Agathe JM, Thompson ML, Bebin EM, Weisz-Hubshman M, Tabet AC, Verloes A, Levy J, Latypova X, Harder S, Silverman GA, Pak SC, Schedl T, Freson K, Mumford A, Turro E, Schlein C, Shashi V, Kreienkamp HJ. Variants in LRRC7 lead to intellectual disability, autism, aggression and abnormal eating behaviors. Nat Commun. 2024 Sep 10;15(1):7909. doi: 10.1038/s41467-024-52095-x. PMID: 39256359; PMCID: PMC11387733.	

Art	Zentrum
Brugger M, Lauri A, Zhen Y, Gramegna LL, Zott B, Sekulić N, Fasano G, Kopajtich R, Cordeddu V, Radio FC, Mancini C, Pizzi S, Paradisi G, Zanni G, Vasco G, Carrozzo R, Palombo F, Tonon C, Lodi R, La Morgia C, Arelin M, Blechschmidt C, Finck T, Sørensen V, Kreiser K, Strobl-Wildemann G, Daum H, Michaelson-Cohen R, Ziccardi L, Zampino G, Prokisch H, Abou Jamra R, Fiorini C, Arzberger T, Winkelmann J, Caporali L, Carelli V, Stenmark H, Tartaglia M, Wagner M. Bi-allelic variants in SNF8 cause a disease spectrum ranging from severe developmental and epileptic encephalopathy to syndromic optic atrophy. Am J Hum Genet. 2024 Mar 7;111(3):594-613. doi: 10.1016/j.ajhg.2024.02.005. Epub 2024 Feb 28. PMID: 38423010; PMCID: PMC10940020.	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen  Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Elkhateeb N, Crookes R, Spiller M, Pavinato L, Palermo F, Brusco A, Parker M, Park SM, Mendes AC, Saraiva JM, Hammer TB, Nazaryan-Petersen L, Barakat TS, Wilke M, Bhoj E, Ahrens-Nicklas RC, Li D, Nomakuchi T, Brilstra EH, Hunt D, Johnson D, Mansour S, Oprych K, Mehta SG, Platzer K, Schnabel F, Kiep H, Faust H, Prinzing G, Wiltout K, Radley JA, Serrano Russi AH, Atallah I, Campos-Xavier B, Amor DJ, Morgan AT, Fagerberg C, Andersen UA, Andersen CB, Bijlsma EK, Bird LM, Mullegama SV, Green A, Isidor B, Cogné B, Kenny J, Lynch SA, Quin S, Low K, Herget T, Kortüm F, Levy RJ, Morrison JL, Wheeler PG, Narumanch T, Peron K, Matthews N, Uhlman J, Bell L, Pang L, Scurr I, Belles RS, Salbert BA, Schaefer GB, Green S, Ros A, Rodríguez-Palmero A, Višnjár T, Writzl K, Vasudevan PC, Balasubramanian M. Expanding the phenotype and genotype spectrum of TAOK1 neurodevelopmental disorder and delineating TAOK2 neurodevelopmental disorder. Genet Med. 2025 Mar;27(3):101348. doi: 10.1016/j.gim.2024.101348. Epub 2024 Dec 27. PMID: 39737487.	



Art	Zentrum
De Falco A, De Dominicis A, Trivisano M, Specchio N, Digilio MC, Piscopo C, Capra V, Scala M, Iacomino M, Accogli A, Romano F, Salpietro V, Mancardi M, Striano P, Operto FF, Gburek-Augustat J, Perrin L, Capri Y, Lupo V, Elia M, Manti F, Pisani F, Brunetti-Pierri N, Terrone G. Neurological and psychiatric phenotype of a multicenter cohort of patients with SETD5-related neurodevelopmental disorder. Eur J Paediatr Neurol. 2025 Jan;54:8-17. doi: 10.1016/j.ejpn.2024.11.008. Epub 2024 Nov 23. PMID: 39603091.	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen
Krause M, Gräfe D, Metzger R, Griessenauer CJ, Gburek-Augustat J. Evaluation of the ETV success score and its predictive value in pediatric occlusive hydrocephalus: implications for patient counseling. Childs Nerv Syst. 2024 Dec 28;41(1):72. doi: 10.1007/s00381-024-06728-7. PMID: 39731585; PMCID: PMC11681997.	
Krienke M, Kralisch S, Wagner L, Tönjes A, Miehle K. Serum Leucine-Rich Alpha-2 Glycoprotein 1 Levels in Patients with Lipodystrophy Syndromes. Biomolecules. 2024 Nov 19;14(11):1474. doi: 10.3390/biom14111474. PMID: 39595649; PMCID: PMC11592172.	Zentrum für Lipodystrophie
Kühnen P, Argente J, Clément K, Dollfus H, Dubern B, Farooqi S, de Groot C, Grüters A, Holm JC, Hopkins M, Kleinendorst L, Körner A, Meeker D, Rydén M, von Schnurbein J, Tschöp M, Yeo GSH, Zorn S, Wabitsch M. IMPROVE 2022 International Meeting on Pathway-Related Obesity: Vision of Excellence. Clin Obes. 2024 Jun;14(3):e12659. doi: 10.1111/cob.12659. Epub 2024 Apr 11. PMID: 38602039.	Zentrum für seltene monogenetische Formen der Adipositas und Prader-Willi-Syndrom
Zorn, Stefanie; Schirmer, Melanie; von Schnurbein, Julia; Brandt, Stephanie; Göpel, Eric; Stein, Robert; Wiegand, Susanna; Körner, Antje; Kühnen, Peter; Wabitsch, Martin. Adipositas - Ursachen, Folgeerkrankungen, Therapie 2024; 18(02): 71 – 80. DOI: 10.1055/a-2292-1830	

Art	Zentrum
Berger E, Jauss RT, Ranells JD, Zonic E, von Wintzingerode L, Wilson A, Wagner J, Tuttle A, Thomas-Wilson A, Schulte B, Rabin R, Pappas J, Odgis JA, Muthaffar O, Mendez-Fadol A, Lynch M, Levy J, Lehalle D, Lake NJ, Krey I, Kozenko M, Knierim E, Jouret G, Jobanputra V, Isidor B, Hunt D, Hsieh TC, Holtz AM, Haack TB, Gold NB, Dunstheimer D, Donge M, Deb W, De La Rosa Pueriet KA, Danyel M, Christodoulou J, Chopra S, Callewaert B, Busche A, Brick L, Bigay BG, Arlt M, Anikar SS, Almohammal MN, Almanza D, Alhashem A, Bertoli-Avella A, Sticht H, Abou Jamra R. Upregulation versus loss of function of NTRK2 in 44 affected individuals leads to 2 distinct neurodevelopmental disorders. Genet Med. 2025 May;27(5):101326. doi: 10.1016/j.gim.2024.101326. Epub 2024 Nov 12. PMID: 39540377.	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Jauss RT, Popp B, Bachmann J, Abou Jamra R, Platzer K. The MorbidGenes panel: a monthly updated list of diagnostically relevant rare disease genes derived from diverse sources. Hum Genet. 2024 Dec;143(12):1459-1463. doi: 10.1007/s00439-024-02711-z. Epub 2024 Oct 28. PMID: 39465390; PMCID: PMC11576763.	
Strehlow V, Myers KA, Morgan AT, Scheffer IE, Lemke JR. GRIN2A-Related Disorders. 2016 Sep 29 [updated 2024 Jul 4]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. PMID: 27683935.	

Art	Zentrum
Canafoglia L, Canavati C, Castellotti B, Cavalleri GL, Cerrato F, Chassoux F, Cherian C, Cherny SS, Cheung CL, Chou IJ, Chung SK, Churchhouse C, Ciullo V, Clark PO, Cole AJ, Cosico M, Cossette P, Cotsapas C, Cusick C, Daly MJ, Davis LK, Jonghe P, Delanty N, Dennig D, Depondt C, Derambure P, Devinsky O, Di Vito L, Dickerson F, Dlugos DJ, Doccini V, Doherty CP, El-Naggar H, Ellis CA, Epstein L, Evans M, Faucon A, Feng YA, Ferguson L, Ferraro TN, Da Silva IF, Ferri L, Feucht M, Fields MC, Fitzgerald M, Fonferko-Shadrach B, Fortunato F, Franceschetti S, French JA, Freri E, Fu JM, Gabriel S, Gagliardi M, Gambardella A, Gauthier L, Giangregorio T, Gili T, Glauser TA, Goldberg E, Goldman A, Goldstein DB, Granata T, Grant R, Greenberg DA, Guerrini R, Gundogdu-Eken A, Gupta N, Haas K, Hakonarson H, Haryanyan G, Häusler M, Hegde M, Heinzen EL, Helbig I, Hengsbach C, Heyne H, Hirose S, Hirsch E, Ho CJ, Hoeper O, Howrigan DP, Hucks D, Hung PC, Iacomino M, Inoue Y, Inuzuka LM, Ishii A, Jehi L, Johnson MR, Johnstone M, Kälviäinen R, Kanaan M, Kara B, Kariuki SM, Kegele J, Kesim Y, Khoueiry-Zgheib N, Khoury J, King C, Klein KM, Kluger G, Knake S, Kok F, Korczyn AD, Korinthenberg R, Koupparis A, Kousiappa I, Krause R, Krenn M, Krestel H, Krey I, Kunz WS, Kurlemann G, Kuzniecky RI, Kwan P, La Vega-Talbott M, Labate A, Lacey A, Lal D, Laššuthová P, Lauxmann S, Lawthom C, Leech SL, Lehesjoki AE, Lemke JR, Lerche H, Lesca G, Leu C, Lewin N, Lewis-Smith D, Li GH, Liao C, Licchetta L, Lin CH, Lin KL, Linnankivi T, Lo W, Lowenstein DH, Lowther C, Lubbers L, Lui CHT, Macedo-Souza LI, Madeleyn R, Madia F, Magri S, Maillard L, Marcuse L, Marques P, Marson AG, Matthews AG, May P, Mayer T, McArdle W, McCarroll SM, McGoldrick P, McGraw CM, McIntosh A, McQuillan A, Meador KJ, Mei D, Michel V, Millichap JJ, Minardi R, Montomoli M, Mostacci B, Muccioli L, Muhle H, Müller-Schlüter K, Najm IM, Nasreddine W, Neaves S, Neubauer BA, Newton CRJC, Noebels JL, Northstone K, Novod S, O'Brien TJ, Owusu-Agyei S, Özkara Ç, Palotie A, Papacostas SS, Parrini E, Pato C, Pato M, Pendziwiat M, Pennell PB, Petrovski S, Pickrell	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen

WO, Pinsky R, Pinto D, Pippucci T, Piras F, Piras F, Poduri A, Pondrelli F, Posthuma D, Powell RHW, Privitera M, Rademacher A, Ragona F, Ramirez-Hamouz B, Rau S, Raynes HR, Rees MI, Regan BM, Reif A, Reinthaler E, Rheims S, Ring SM, Riva A, Rojas E, Rosenow F, Ryvlin P, Saarela A, Sadleir LG, Salman B, Salmon A, Salpietro V, Sammarra I, Scala M, Schachter S, Schaller A, Schankin CJ, Scheffer IE, Schneider N, Schubert-Bast S, Schulze-Bonhage A, Scudieri P, Sedláčková L, Shain C, Sham PC, Shiedley BR, Siena SA, Sills GJ, Sisodiya SM, Smoller JW, Solomonson M, Spalletta G, Sparks KR, Sperling MR, Stamberger H, Steinhoff BJ, Stephani U, Štěrbová K, Stewart WC, Stipa C, Striano P, Strzelczyk A, Surges R, Suzuki T, Talarico M, Talkowski ME, Taneja RS, Tanteles GA, Timonen O, Timpson NJ, Tinuper P, Todaro M, Topaloglu P, Tsai MH, Tumiene B, Turkdogan D, Uğur-Işeri S, Utkus A, Vaidiswaran P, Valton L, van Baalen A, Vari MS, Vetro A, Vlčková M, von Brauchitsch S, von Spiczak S, Wagner RG, Watts N, Weber YG, Weckhuysen S, Widdess-Walsh P, Wiebe S, Wolf SM, Wolff M, Wolking S, Wong I, von Wrede R, Wu D, Yamakawa K, Yapıcı Z, Yis U, Yolken R, Yücesan E, Zagaglia S, Zahnert F, Zara F, Zimprich F, Zizovic M, Zsurka G, Neale BM, Berkovic SF. Exome sequencing of 20,979 individuals with epilepsy reveals shared and distinct ultra-rare genetic risk across disorder subtypes. medRxiv [Preprint]. 2024 Sep 20:2023.02.22.23286310. doi: 10.1101/2023.02.22.23286310. Update in: Nat Neurosci. 2024 Oct;27(10):1864-1879. doi: 10.1038/s41593-024-01747-8. PMID: 36865150; PMCID: PMC9980234.



Art	Zentrum
Lesmann H, Hustinx A, Moosa S, Klinkhammer H, Marchi E, Caro P, Abdelrazek IM, Pantel JT, Hagen MT, Thong MK, Mazlan RAB, Tae SK, Kamphans T, Meiswinkel W, Li JM, Javanmardi B, Knaus A, Uwineza A, Knopp C, Tkemaladze T, Elbracht M, Mattern L, Jamra RA, Velmans C, Strehlow V, Jacob M, Peron A, Dias C, Nunes BC, Vilella T, Pinheiro IF, Kim CA, Melaragno MI, Weiland H, Kaptain S, Chwiałkowska K, Kwasniewski M, Saad R, Wiethoff S, Goel H, Tang C, Hau A, Barakat TS, Panek P, Nabil A, Suh J, Braun F, Gomy I, Averdunk L, Ekure E, Bergant G, Peterlin B, Graziano C, Gaboon N, Fiesco-Roa M, Spinelli AM, Wilpert NM, Phowthongkum P, Güzel N, Haack TB, Bitar R, Tzschach A, Rodriguez-Palmero A, Brunet T, Rudnik-Schöneborn S, Contreras-Capetillo SN, Oberlack A, Samango-Sprouse C, Sadeghin T, Olaya M, Platzer K, Borovikov A, Schnabel F, Heuft L, Herrmann V, Oegema R, Elkhateeb N, Kumar S, Komlosi K, Mohamed K, Kalantari S, Sirchia F, Martinez-Monseny AF, Höller M, Toutouna L, Mohamed A, Lasz-Aranzasti A, Sayer JA, Ehmke N, Danyel M, Sczakiel H, Schwartzmann S, Boschann F, Zhao M, Adam R, Einicke L, Horn D, Chew KS, Kam CC, Karakoyun M, Pode-Shakked B, Eliyahu A, Rock R, Carrion T, Chorin O, Zarate YA, Conti MM, Karakaya M, Tung ML, Chandra B, Bouman A, Lumaka A, Wasif N, Shinawi M, Blackburn PR, Wang T, Niehues T, Schmidt A, Roth RR, Wieczorek D, Hu P, Waikel RL, Ledgister Hanchard SE, Elmakkawy G, Safwat S, Ebstein F, Krüger E, Küry S, Bézieau S, Arlt A, Olinger E, Marbach F, Li D, Dupuis L, Mendoza-Londono R, Houge SD, Weis D, Chung BH, Mak CCY, Kayserili H, Elcioglu N, Aykut A, Şimşek-Kiper PÖ, Bögershausen N, Wollnik B, Bentzen HB, Kurth I, Netzer C, Jezela-Stanek A, Devriendt K, Gripp KW, Mücke M, Verloes A, Schaaf CP, Nellåker C, Solomon BD, Nöthen MM, Abdalla E, Lyon GJ, Krawitz PM, Hsieh TC. GestaltMatcher Database - A global reference for facial phenotypic variability in rare human diseases. medRxiv [Preprint]. 2024 Oct 8:2023.06.06.23290887. doi: 10.1101/2023.06.06.23290887. PMID: 37503210; PMCID: PMC10371103.	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen

Studien\*\*

Art	Erkrankung	Zentrum
Etablierung des Recall-Systems des A-Zentrums und retrospektive Datenauswertung	Ungeklärte Diagnosen	UZSEL
Angelman-Syndrom-Online-Register (Registerstudie) + AMG-Studie zu GTX102 (Ultragenyx)	Angelman-Syndrom	Angelman-Syndrom Zentrum
GRI Register (Registerstudie) + Klinische Phase 1-Studie zu RAD-GRIN-101 (Radiprodil, GRIN Therapeutics)	GRI-bezogene Erkrankungen	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen
Klinische Phase 1 zu GTX-101 (ASO-Therapie, Ultragenyx)	Angelman-Syndrom	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen
PROTECT-Studie	Tuberöse Sklerose	
Reanimationstudie (Pro-CHD-Studie)	Z. n. Reanimation verschiedener Ursachen	
Spina-Bifida-Natural-History-Studie	Spina Bifida	
Balkenagenesie-Natural-History-Studie	Isolierte Balkenagenesie	
FASD-Natural-History	Fetales-Alkohol-Spektrum-Erkrankung	
HerediCaRe (Registerstudie)	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde
Gorlin-Goltz-Syndrom (Registerstudie)	Gorlin-Goltz-Syndrom	
KaRhab (Registerstudie)	Kardiale Rhabdomyome	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Niedriggradige Mosaik in verschiedenen Geweben der Eltern bei seltenen Erkrankungen durch de novo-Varianten	Neu entstandene genetische Veränderungen	

Art	Erkrankung	Zentrum
CFTR-Projekte	Cystische Fibrose	Institut für Human-genetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Elderly DEE	Entwicklungs- und Epilepsie-Enzephalopathie	
TSC Studie	Tuberöse Sklerose	Tuberöse Sklerose-Zentrum
GUIDE-PKU	PKU	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum
iNTD Registry	Neurotransmitterstörungen	
Psychische Gesundheit bei PKU	PKU	
Exekutive Funktionen bei PKU	PKU	
Prävention des maternalen PKU-Syndroms	PKU	
HrQoL bei MCAD-Patienten und deren Familien	MCAD	
GMP-Studie	PKU	Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter
Projekt zur maternalen PKU	PKU	
Gesundheitskompetenz in Familien mit Lippen-Kiefer-Gaumenspaltpatienten	LKG-Spalte	Kompetenzzentrum für Oro- und Kraniofaziale Anomalien
Digitale Unterstützung der Kraniosynostose-Therapie und -Nachsorge – Erforschung und klinische Erprobung eines Kopfscanners zur strahlungs- und sedierungsfreien Aufnahme der Kopfform von Säuglingen und Kleinkindern	Kraniosynostose	
Der Einfluss des Lippenspalatverschlusses auf die Säugling-Eltern-Bindung während der perioperativen Phase	LKG-Spalte	

Art	Erkrankung	Zentrum
Evaluation der Lebensqualität bei Patienten mit lagerungsbedingten Plagio- / Brachycephalus und die familiäre Belastung während der Helm-Therapie anhand des PedsQL- und Familienbelastungsfragebogen	HrQoL bei Plagio / Brachycephalus	Kompetenzzentrum für Oro- und Kraniofaziale Anomalien
Befragung von medizinischem Fachpersonal und Eltern über ihren Kenntnisstand zur Prävention und Therapie von lagerungsbedingten Schädeldeformitäten	Schädeldeformitäten	
Auswertung der Patientenfälle mit Schädeldeformitäten zur Aufarbeitung der bisherigen und zukünftiger Behandlungsverläufe - Evaluation der Lebensqualität der Patienten mit Schädeldeformitäten, die Säugling-Eltern-Bindung und die familiäre Belastung aufgrund des Krankheitsbildes	HrQoL bei Schädeldeformitäten	
Entwicklung eines Leitfadens zur noninvasiven, MR-gestützten Diagnostik bei klinischem Verdacht auf submuköse Gaumenspalten	Gaumenspalten	Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am UKL
Randomisierte, multizentrische, offene, kontrollierte Studie zur Bestimmung des Zeitraums zwischen Dünndarm-Enterostoma-Rückverlagerung bis zum vollständigen enteralen Kostaufbau (MUC-FIRE)	Enterostoma-Rückverlagerung	
Auswirkung der Stuhlumfüllung auf das Darmgewebe und deren Entzündungsprozesse (MUC-FIRE Substudie)		
Moderne Stressintervention in der Kinderchirurgie		

Art	Erkrankung	Zentrum
Anwendung alternativer medizinischer Verfahren bei der kindlichen Obstipation		Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am UKL
Stellenwert der alternativen Medizin in der Behandlung des kindlichen Einnässens		
Operatives Management von Mega-Ovarialzysten		
20 Jahre SILS-Technik in der Kinderchirurgie – Erfahrungen der IPEG, EUPSA und ESPES Mitglieder		
Perfusionsmessung mittels Hyperspectral Imaging (HSI) bei kinderchirurgischen Krankheitsbildern		
IQVIA-Amryt-AEGR-734-400 (MEASuRE)	Lipodystrophie	Zentrum für Lipodystrophie
Adipokindysregulation, Mikrobiomuntersuchungen und kardiovaskuläres Risiko bei Lipodystrophie im Krankheitsverlauf	Lipodystrophie	
GENERATE-Boost	Autoimmunenzephalitis	Zentrum für Seltene Neuroimmunologische Erkrankungen
BEL	Myasthenia gravis	
NIMBLE	Myasthenia gravis	
Nipocalimab	Myasthenia gravis	
Psychotherapiestudie bei der Amyotrophen Lateralsklerose	ALS	Neurologie, Abteilung für Bewegungsstörungen
Studie zur subcutanen Applikation von Immunglobulinen bei CIDP	Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyradikuloneuropathie	
ALD-Fam: Kommunikation und Abklärung von Diagnosen in Familien mit X-ALD	X-chromosomaler Adrenoleukodystrophie	
ALD-QoL: Lebensqualität von Frauen mit X-ALD	X-chromosomaler Adrenoleukodystrophie	Myelin Zentrum Leipzig und Leukodystrophie

Art	Erkrankung	Zentrum
ALSP-Transkript: Hochauflösende Charakterisierung zellulärer Veränderungen in der ALSP	Adult beginnende Leukodystrophie mit axonalen Spheroiden und pigmentierten Gliazellen	Myelin Zentrum Leipzig und Leukodystrophie
RM-493-035 (RHYTHM Pharmaceuticals)	Monogene Adipositas (POMC, PCSK1, LEPR, NCOA1, SH2B1-deficiency)	Zentrum für seltene monogenetische Formen der Adipositas und Prader-Willi-Syndrom
Severe forms of obesity (Beobachtungsstudie)	Monogene Adipositas	
INDICATOR-Studie (Beobachtungsstudie)	Monogene Adipositas	

Register\*\*

Art	Erkrankung	Zentrum
Patientenregister des UZSEL	Seltene Erkrankungen	A-Zentrum
Angelman-Syndrom-Online-Register (ASOR)	Angelman-Syndrom	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen Angelman-Syndrom Zentrum Leipzig
GRI Register	GRI-bezogene Erkrankungen	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Gorlin-Goltz-Register	Gorlin-Goltz-Syndrom	
KaRhab	Kardiale Rhabdomyome	
Elderly DEE	Entwicklungs- und Epilepsie-Enzephalopathie	
HerediCaRe	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde

Art	Erkrankung	Zentrum
iNTD	Neurotransmitterstörungen	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum
TSC-Register	Tuberöse Sklerose	Tuberöse Sklerose-Zentrum
Screeningreport der Deutschen Gesellschaft für das Neugeborenen-screening	alle im Neugeborenen-screening erfassten Erkrankungen	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum, Institut für Laboratoriumsmedizin
CrescNet	z. B. PKU	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum, Institut für Laboratoriumsmedizin, Zentrum für seltene monogenetische Formen der Adipositas und Prader-Willi-Syndrom
E-IMD	Isovalerianazidämie (IVA)	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum, Institut für Laboratoriumsmedizin
APV-Register	Kinder- und Jugendliche mit Adipositas	Zentrum für seltene monogenetische Formen der Adipositas und Prader-Willi-Syndrom
PWS Registry	Prader-Willi-Syndrom	
Datenbankanalyse der chirurgischen Versorgung	seltene Erkrankungen	Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am UKL
CURE-Net	uro-rektale Erkrankungen	
GREAT-Studie	Ösophagusatresie	
Cure-NET		Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am UKL
ELip-Register	Lipodystrophie	Zentrum für Lipodystrophie
ARCA-Register	Autosomal-rezessive und früh beginnende Ataxien	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen Leipzig
NETRE	Epilepsie	
SMArtCARE	Spinale Muskelatrophie	
Risdiplam Nachbeobachtungsstudie nach Markzulassung	Spinale Muskelatrophie	
Aufbau Friedreich-Ataxie-Register	Friedreich-Ataxie	

Art	Erkrankung	Zentrum
Aufbau des vorhandenen Angelman-Registers für zusätzliche ärztliche Visiten	Angelman-Syndrom	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen Leipzig
NEMOS-Net	Neuromyelitis optica	Zentrum für Seltene Neuroimmunologische Erkrankungen
GENERATE-Register	autoimmune Enzephalitis	
Klinisches Netzwerk Neuroborreliose	Neuroborreliose	

10 WEITERE BESONDERE AUFGABEN

Im Bericht sind Besondere Aufgaben gemäß § 2 Zentrums-Regelungen bereits gekennzeichnet mit \*\*.

Transitionskonzept

Spezifische und an Bedarf und Bedürfnisse der Patient:innen angepasste Transitionskonzepte sind in den B-Zentren etabliert.

Bereitstellung einer webbasierten, öffentlich einsehbaren Informationsplattform

- Homepage des UZSEL: ➔ <https://www.uniklinikum-leipzig.de/einrichtungen/uzsel>
- GRIN Genes and Neurodevelopmental Disorders: ➔ <http://grin-portal.broadinstitute.org>
- SE-Atlas: ➔ <https://www.se-atlas.de/>

## IMPRESSUM

Herausgeber:  
Universitäres Zentrum  
für Seltene Erkrankungen (UZSEL)  
Philipp-Rosenthal-Str. 55  
04103 Leipzig

Freigeber:  
Zentrumsleitung

Freigabe am:  
29. September 2025

Gestaltung:  
Bergstädter Premium Print  
Niederlassung Leipzig



**Universitätsklinikum  
Leipzig**

[www.uniklinikum-leipzig.de](http://www.uniklinikum-leipzig.de)