



JAHRESBERICHT 2025 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	17
8	Kennzahlen	19
9	Forschungstätigkeit	22
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.

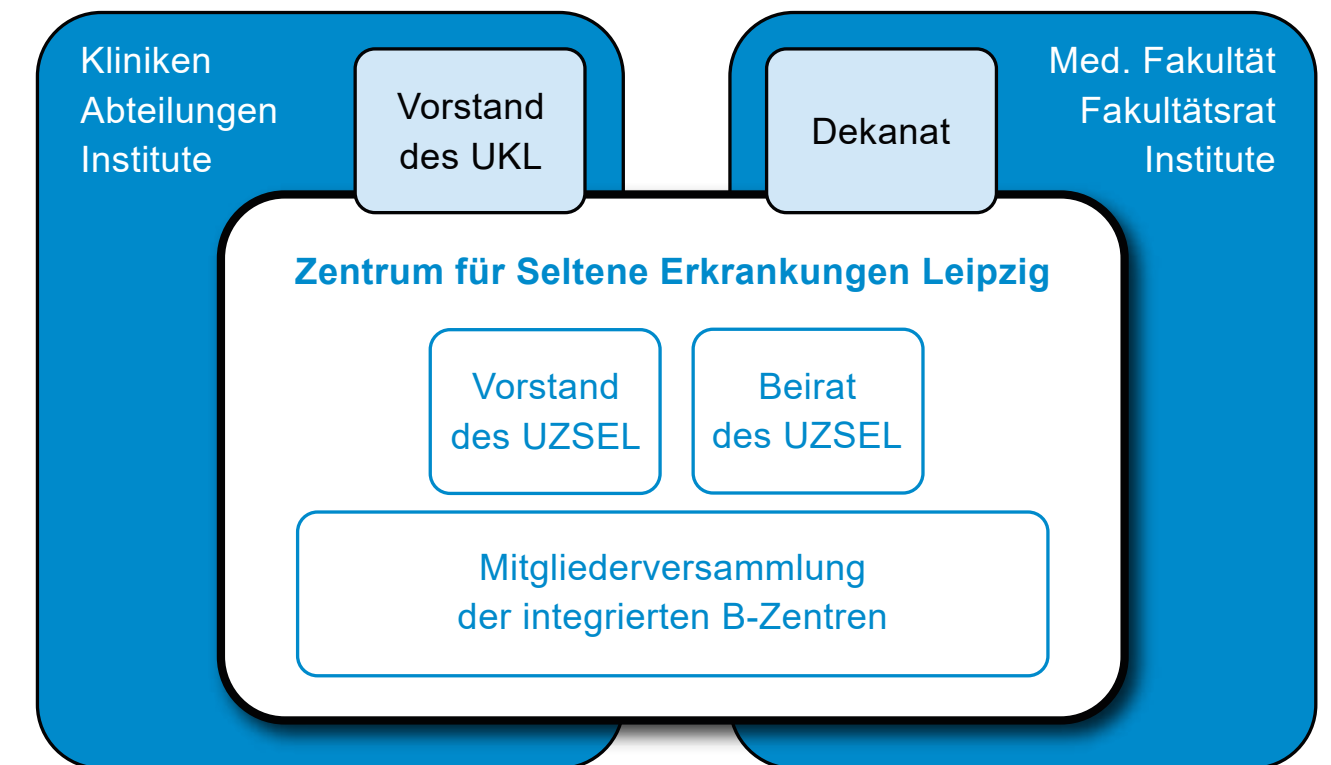
Das UZSEL als NAMSE-zertifiziertes Zentrum für Seltene Erkrankungen widmet sich als interdisziplinäres Team der Patientenbetreuung, Diagnostik und Erforschung seltener Erkrankungen.

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. Christine Viehweger

2.2 FUNKTIONEN UND AUFGABEN IM ZENTRUM**

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

2.3 NETZWERKPARTNER DES ZENTRUMS**

In Leipzig haben sich folgende Klinken 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
Zentrum für genetische Erkrankungen der weißen Substanz (inkl. Leukodystrophien)	Dr. med. Christa-Caroline Bergner
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-Zentrum	Sozialpädiatrisches Zentrum: Prof. Dr. Andreas Merkenschlager, Dr. Janina Gburek-Augustat Humangenetik: Prof. Dr. Johannes Lemke
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

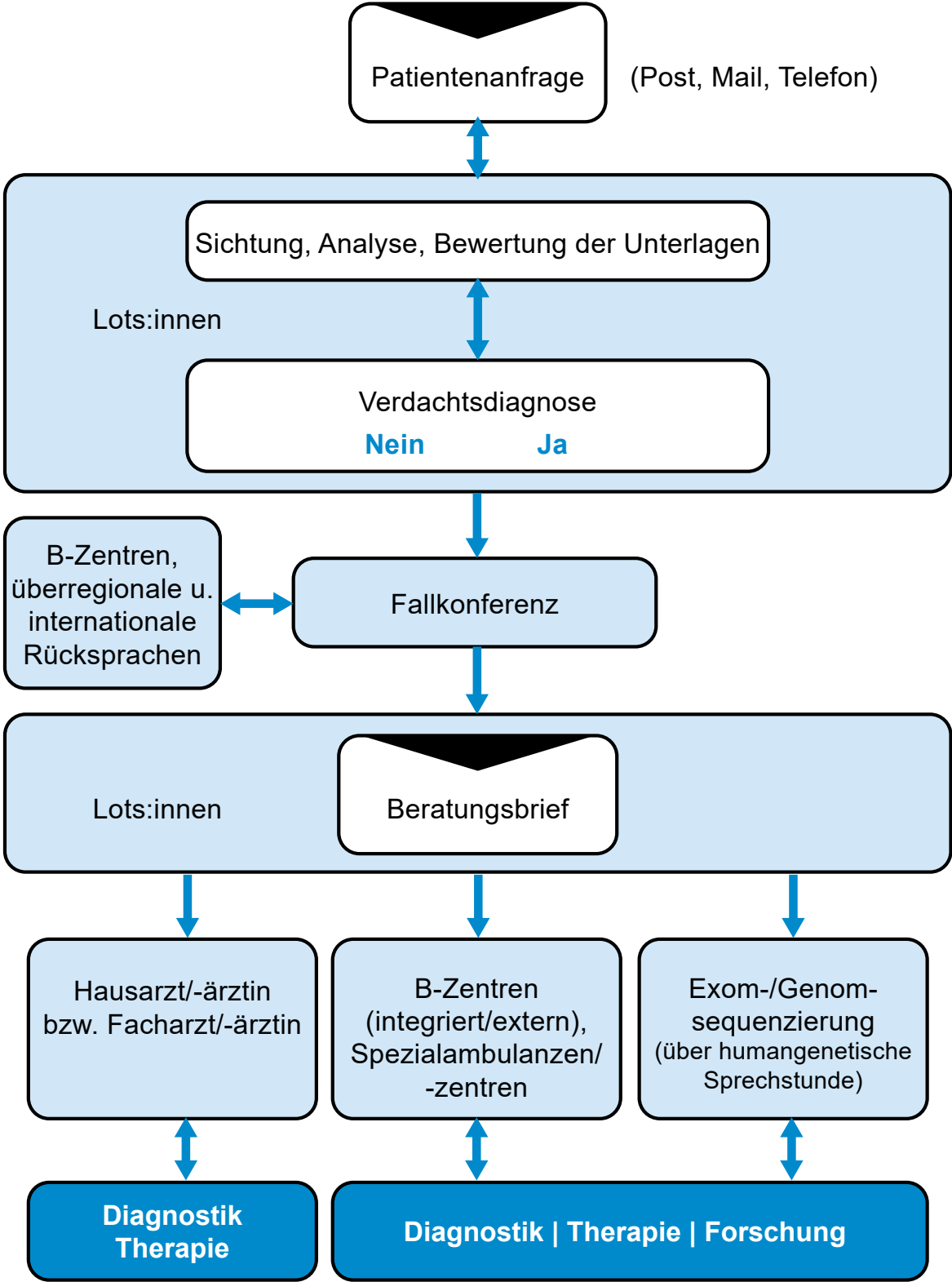
Assoziierte Zentren und Spezialambulanzen		Leitung/Ansprechpartner
Herzzentrum Leipzig	Ambulanz für angeborene Herzfehler	Prof. Dr. Ingo Dähnert
Innere Medizin (UKL)	Ambulanz für Rheumatologie	Prof. Dr. Ulf Wagner, PD Dr. Marco Krasselt
	Seltene und genetische Nierenerkrankungen	Prof. Dr. Tom Lindner
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	Dr. 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. Christa-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
Epilepsiezentrum Rotenburg

3 PATIENTENVERSORGUNG

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



4 VERNETZUNG MIT ANDEREN ZENTREN

Strukturierter Austausch mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen**

Aktivität	Thema / Themen	Datum
AG ZSE	Zentrumszuschläge und Zertifizierung, Modellvorhaben Genomsequenzierung, Digi-ZSE, JARDIN, Vereinsgründung, Publikation zur ORPHA-Kodierung	09.05.2025, 17.09.2025, 21.11.2025
(Fall-) Konferenzen Endokrinologie und Stoffwechsel mit dem MKZSE	Pädiatrische seltene endokrinologische und metabolische Erkrankungen	13.01.2025
Vernetzung der ZSEs Leipzig, Cottbus, Dresden, Jena, Magdeburg	Zentrumsvorstellung inkl. Schwerpunkte, Kooperationsvertrag, Zertifizierungsanforderungen zu und Durchführung von Fallkonferenzen, Planung Qualitätszirkel	03.02.2025, 20.10.2025

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
- Deutsches Referenznetzwerk Lipodystrophien und Fettgeweberkrankungen → Zentrum für Lipodystrophie
- Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Augenerkrankungen (DRN-Eye) → Zentrum für Seltene Erkrankungen des Auges

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 Nierenerkrankungen **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 Blutungsstörungen e.V. → Pädiatrische Onkologie, Hämatologie und Hämostaseologie 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
- Consortium investigating frontotemporal lobar degeneration Germany (FTLD Consortium Germany). Own role: Member of board / steering committee, and responsible for multimodal MR imaging, PI center Leipzig - <http://www.ftld.de/>
- The Genetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI), research centres across Europe & Canada with expertise in familial FTD. Own role: Contributing center, PI Leipzig - <http://genfi.org.uk/>
- 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) → 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 2025

1. Das Hauptziel für 2025 stellte die Aufnahme neuer externer B-Zentren und Kooperationspartner dar.
2. Wir haben die Digitalisierung der Patientenakte im LIMS des Instituts für Humangenetik verbessert.
3. Wir haben die enge Zusammenarbeit mit anderen regionalen ZSEs verstetigt.
4. Wir haben eine ZSE-Sprechstunde etabliert.
5. Wir haben Transitionskonzepte erarbeitet.

Operative Ziele 2026

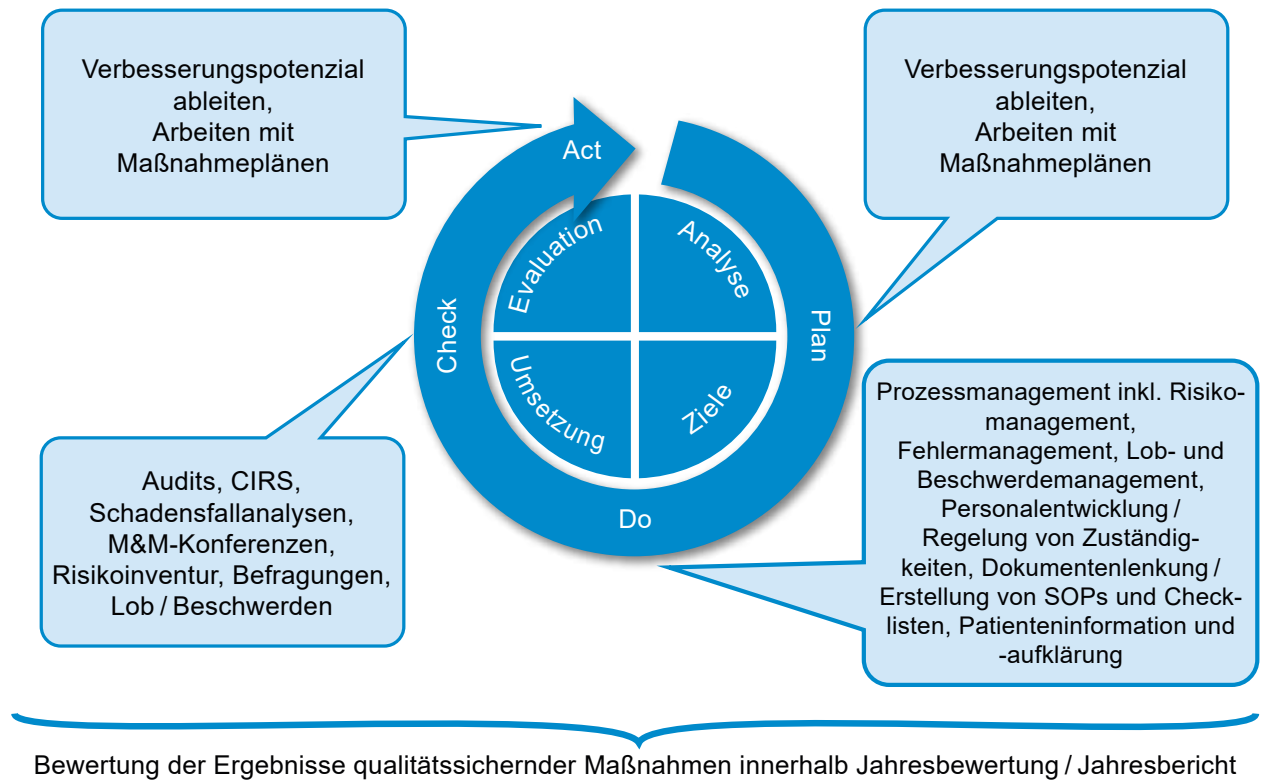
1. Wir streben weiterhin die Aufnahme neuer externer B-Zentren und Kooperationspartner an.
2. Wir möchten interne Weiterbildungsveranstaltungen mit Beteiligung der integrierten B-Zentren organisieren.
3. Wir planen die zusätzliche psychologische und psychosomatische Beurteilung der Patientenakten.
4. Wir wollen Patient:innen mit unklarer Diagnose nachverfolgen. Dies soll mittels Online-Fragebogen (RedCap) realisiert werden.
5. Wir wollen die integrierten B-Zentren mit mehr Informationen auf der UZSEL-Website darstellen.

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.

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 bzw. den integrierten B-Zentren 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
- Erstellung/ regelmäßige Aktualisierung von SOPs
- Erstellung einer Jahresbewertung

Die folgende Übersicht soll einen Überblick über die QM-Aktivitäten im Jahr 2025 geben:

Aktivität	Thema / Themen	Datum
Qualitätszirkel	UZSEL: Mitgliederversammlung / Vorstandstreffen	10.11.2025
Arbeitstreffen ZSE (A-Zentrum)	Fallzahlen, Zertifizierungsprozess	1x wöchentlich
Fallkonferenzen	UZSEL - Interdisziplinär (UKL-intern) - MV GenomSeq Institut für Humangenetik Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugend- medizin	regelmäßig 1x wöchentlich 1x wöchentlich 3x wöchentlich
M&M-Konferenz	Integrierte B-Zentren	bedarfsorientiert

Aktivität	Thema / Themen	Datum
Erstellung / Aktualisierung von SOPs	SD_Handbuch des UZSEL	03/2025
	SD_Zusammenarbeit im UZSEL	09/2025
	F_Anmeldebogen UZSEL_Patient	01/2025, 06/2025
	F_Anmeldebogen UZSEL_Arzt	06/2025
	F_Fragebogen Modellvorhaben	06/2025
	SD_Fallführung genomDE Modellvorhaben gemäß Vertrag	06/2025
	AA_Exom- und Genomauswertung und – Befundung	02/2025, 04/2025, 08/2025
	SOP Transfer und Transition bei angeborenen Stoffwechselerkrankungen	03/2025
	Angelman-Diagnostik-Checkliste für die klinische Betreuung	2025
	SOP für Muskeldystrophie Duchenne	2025
	SOP für Pädiatrischen Schlaganfall	2025
	SOP zur Diagnostik und Therapie von organischen Azidurien	2025

7 PATIENTEN- UND MITARBEITERORIENTIERUNG

Patient:innen**

Wir arbeiten als Partner mit der Selbsthilfekontakt- und Informationsstelle (SKIS) 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
Radiointerview MDR Sachsen	Seltene Erkrankungen - Vernetzung, Forschung und Versorgung	25.02.2025
Informationsveranstaltung zum Tag der Seltene Erkrankungen	Vortragsreihe von Leitung und Selbsthilfe sowie die B-Zentren mit Schwerpunkt Gen-therapie	27.02.2025
Ausstellung zum Tag der Seltene Erkrankungen	Die Kunstaktion »Selten allein«	28.02.2025
17. Fortbildungsveranstaltung zum Neugeborenenenscreening	Ergebnisse des Neugeborenenenscreenings 2024, die geänderte Screeningrichtlinie, die überarbeitete SK2-Richtlinie zum NGS	19.03.2025
Lipodystrophie Patiententag	in Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Seltene Endokrine Erkrankungen (ZSEE), Universitätsklinikum Ulm; Themen: Lipodystro- phie, Möglichkeiten (und Grenzen) kosmetischer Chirurgie, psychologische Aspekte, Ernährung, Kosmetik (Schminken)	05.04.2025
Thementag „Schwangerschaft und PKU“	Vortrag & Diskussion mit Stoffwechsel- experten und Gynäkologin, Workshop zur Ernährung, Erfahrungsaustausch mit erfah- renen Müttern mit PKU, Show cooking & Rezeptaustausch eiweißarmer Leckereien	08.11.2025
Genetik-Adventskalender – Das ABC der Genetik	Grundlagenthemen der Genetik: von A wie Allel bis Z wie Z-DNA	12/2025
Lipodystrophie Stammtisch	Kennenlernen und Austauschen unter den Betroffenen, regelmäßige Teilnahme von Expert:innen zu einem bestimmten Thema	jeden ersten Dienstag im Monat

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, Digi-ZSE, JARDIN, Vereinsgründung, Publikation zur ORPHA-Kodierung	09.05.2025, 17.09.2025, 21.11.2025
ZSE-Lotsenschulung	Weiterbildung der ärztlichen Lots:innen	23.01.2025, 26.09.2025
Vorträge / Kongresse / Konferenzen / Kurse	ESHG GfH GfAS 39th E.S.PKU 5. Ostdeutscher Epilepsietag Netzwerktreffen Epilepsie Deutsche Mukoviszidose Tagung Alzheimer's Association International Conference (AAIC) Neuroscience Next 3. NPC-Forum zum Thema Diagnostik und Therapie 2. Jahrestagung der DGPAED	22.-27.05.2025 02.-04.04.2025 06.-07.03.2025 25.-28.09.2025 27.09.2025 26.09.2026 27.-29.11.2025 27.02.2025 14.-15.02.2025 13.-15.11.2025
Journal Club	Humangenetik	wöchentlich

Veranstaltungstitel	Inhalt / Erläuterungen	Datum
Kolloquien	Kolloquium Humangenetik Kolloquium des Instituts für Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie und Molekulare Diagnostik Klinisch-Neurowissenschaftliches Kolloquium	regelmäßig
Neuropädiatrischer Qualitätszirkel		2x/Jahr
Vorträge	Herzzentrum Leipzig: Vorstellung der Arbeit des UZSEL und Fallvorstellung Universitätsklinikum Halle: Vorhersage von Demenz mit Bildgebung & AI: Bereit für die Translation in die klinische Routine? Innovation und Evidenz: eUROGEN-Guidelines und moderne Techniken in der Kolorektalen Chirurgie	16.01.2025 01.07.2025 02.09.2025

8 KENNZAHLEN

Stand 01.09.2026 für das Jahr 2025

Kennzahlen A-Zentrum	Anzahl
Anfragen/Fälle	168
Abschließend bearbeitete Fälle	88 (11 Kinder, 77 Erwachsene)
Davon kein Befundeingang >6 Monate	47
In Bearbeitung	33
Interdisziplinäre Fallkonferenzen	86
Empfehlung UKL + extern	50
Weiterbehandlung in externer Sprechstunde empfohlen	69
Weiterbehandlung am UKL empfohlen (integriertes B-Zentrum oder Spezialambulanz)	67
Empfehlung nach Fachdisziplin (Auswahl)	Innere Medizin 37 Rheumatologie: 11 Neurologie: 26 Humangenetik: 28 Pädiatrie: 11 Psychosomatik / Psychiatrie: 20

Weitere Kennzahlen

(UKL, integrierte und externe B-Zentren)	Anzahl
Stationäre Patient:innen mit seltener Erkrankung	3838
Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen (Exom- und Genomsequenzierung)**	Diagnostik: 28 % (712/2530 Familien) Forschung: 16 % (68/426 Familien)
Fallkonferenzen mit den integrierten B-Zentren und Spezialambulanzen des UKL	81
Fallkonferenzen für Patient:innen von Arztpraxen (z. T. telemedizinisch erbracht)	19

(UKL, integrierte und externe B-Zentren)	Anzahl
Fallkonferenzen für Patient:innen anderer Krankenhäuser (z. T. telemedizinisch erbracht) • UZSEL • Zentrum für seltene und frühe Formen von Demenzen und neurodegenerativen Erkrankungen	75 20
Fallkonferenzen für stationäre Patient:innen anderer Krankenhäuser und spezialisierter Reha-Einrichtungen (z. T. telemedizinisch erbracht) ** • UZSEL: Beratungen externer Institutionen (z. B. B-Zentren, Kooperationspartner) • INNSA-Netzwerk der Neurologie (Beratungen und Fallkonferenzen) • Neuropädiatrische Beratung Herzzentrum/ Neuropädiatrische Beratung Herzzentrum nach EEG • DACH-Fallkonferenz des Deutschen Referenznetzwerkes (DRN) Lipodystrophie • Zentrum für seltene und frühe Formen von Demenzen und neurodegenerativen Erkrankungen	7 191 12 3 20
Einschluss von Patient:innen über die Selektivverträge zur Besonderen Versorgung nach § 140 SGB V	Exomdiagnostik: 26 Beratungen nach Fallkonferenz: 9
Einschluss von Patient:innen über das Modellvorhaben Genomsequenzierung Bereich Seltene Erkrankungen	Genomdiagnostik: 216, davon 165 Kinder Beratungen nach Fallkonferenz: 5

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	
Aktualisierte Handlungsempfehlung nach der Leitlinie „Diagnose der Mukoviszidose“	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-Zentrum
Konsensus Pädiatrische cholestatische Lebererkrankungen. Voraussetzungen für ein erfolgreiche Transition Betroffener in die Erwachsenenmedizin	UKL, Hepatologie

Publikationen**

Art	Zentrum
Baerwald C, Nitschmann S. Therapie des Fibromyalgiesyndroms mit digital geführter Verhaltenstherapie [Treatment of fibromyalgia syndrome with digital cognitive behavioral therapy]. Inn Med (Heidelb). 2025 Jan;66(1):132-134. German. doi: 10.1007/s00108-024-01820-1. Epub 2024 Dec 6. PMID: 39643765.	A-Zentrum

Art	Zentrum
Ademuwagun IA, Adam Y, Rotimi SO, Syrbe S, Radtke M, Hentschel J, Lemke JR, Adebisi E. Exome sequencing in Nigerian children with early-onset epilepsy syndromes. Epilepsia Open. 2025 Feb;10(1):222-232. doi: 10.1002/epi4.13106. Epub 2024 Nov 21. PMID: 39570184; PMCID: PMC11803284.	A-Zentrum Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Jauss RT, Lemke JR, Strehlow V. Assessment of 1863 GRIN2A Variants Contradicts a Role in Tumorigenesis. Int J Mol Sci. 2025 Jun 10;26(12):5558. doi: 10.3390/ijms26125558. PMID: 40565021; PMCID: PMC12192978.	
Klötzer C, Schnabel F, Kubasch AS, Jentzsch M, Franke GN, Uhlig J, Faust H, Jauss RT, Oppermann H, Popp D, Metzeler KH, Lemke JR, Vucinic V, Platzbecker U. Thiamine-Responsive Megaloblastic Anemia Syndrome Mimicking Myelodysplastic Neoplasm. Acta Haematol. 2025;148(4):380-385. doi: 10.1159/000542286. Epub 2024 Oct 28. PMID: 39467528; PMCID: PMC12306944.	
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. EBioMedicine. 2024 Aug;106:105236. doi: 10.1016/j.ebiom.2024.105236. Epub 2024 Jul 11. PMID: 38996765; PMCID: PMC11296288.	
Rohrlach AB, Rivollat M, de-Miguel-Ibáñez P, Nordfors U, Liira AM, Teixeira JC, Roca-Rada X, Armendáriz-Martija J, Boyadzhiev K, Boyadzhiev Y, Llamas B, Tiliakou A, Mötsch A, Tuke J, Prevedorou EA, Polychronakou-Sgouritsa N, Buikstra J, Onkamo P, Stockhammer PW, Heyne HO, Lemke JR, Risch R, Schiffels S, Krause J, Haak W, Prüfer K. Cases of trisomy 21 and trisomy 18 among historic and prehistoric individuals discovered from ancient DNA. Nat Commun. 2024 Feb 20;15(1):1294. doi: 10.1038/s41467-024-45438-1. PMID: 38378781; PMCID: PMC10879165.	

Art	Zentrum
Tomm A, Thiele AG, Rohde C, Schlögl H, Kiess W, Beblo S. Executive Functions and Long-Term Metabolic Control in Adults with Phenylketonuria (PKU). <i>Metabolites</i> . 2025 Mar 12;15(3):197. doi: 10.3390/metabo15030197. PMID: 40137161; PMCID: PMC11943845.	A-Zentrum Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum
Harings T, Bertsche T, Thiele AG, Kiess W, Bertsche A, Beblo S, Neiningen MP. Perspectives of pediatric patients with inborn errors of metabolism on long-term treatment and metabolic emergency management. <i>Orphanet J Rare Dis</i> . 2025 Oct 6;20(1):502. doi: 10.1186/s13023-025-04046-y. PMID: 41053858; PMCID: PMC12498459.	
Schumann A, Garbade SF, Beblo S, Gautschi M, Haas D, Hochuli M, Hoffmann G, May P, Merkel M, Scholl-Bürgi S, Thimm E, Weinhold N, Williams M, Wortmann S, Grünert SC. Kidney involvement in glycogen storage disease type I: Current knowledge and key challenges. <i>Mol Genet Metab</i> . 2025 Mar;144(3):109054. doi: 10.1016/j.ymgme.2025.109054. Epub 2025 Feb 11. PMID: 39954548.	
van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Beblo S, Blau N, Bosch AM, Burlina A, Campistol J, Coskun T, Feillet F, Gizewska M, Huijbregts SC, Leuzzi V, Maillot F, Muntau AC, Rocha JC, Romani C, Trefz F, van Spronsen FJ. European guidelines on diagnosis and treatment of phenylketonuria: First revision. <i>Mol Genet Metab</i> . 2025 Jun;145(2):109125. doi: 10.1016/j.ymgme.2025.109125. Epub 2025 Apr 30. PMID: 40378670.	

Art	Zentrum
Asadollahi R, Ahmad A, Boonsawat P, Shahanoor Hinzen J, Lohse M, Bouazza-Arostegui B, Sun S, Utesch T, Sommer JD, Ilic D, Padmanarayana M, Fischermanns K, Ranjan M, Boll M, Ka C, Piton A, Mattioli F, Isidor B, Öunap K, Reinson K, Wojcik MH, Marshall CR, Mercimek-Andrews S, Matsumoto N, Miyake N, Stephan BO, Honjo RS, Bertola DR, Kim CA, Yusupov R, Mefford HC, Christodoulou J, Lee J, Heath O, Brown NJ, Baker N, Stark Z, Delatycki M, Lake NJ, Zeidler S, Zuurbier L, Maas SM, de Kruiff CC, Rajabi F, Rodan LH, Coury SA, Platzer K, Oppermann H, Abou Jamra R, Beblo S, Maxton C, Śmigiel R, Underhill H, Dubbs H, Rosen A, Helbig KL, Helbig I, Ruggiero SM, Fitzgerald MP, Kraemer D, Prada CE, Tenney J, Jayakar P, Redon S, Lefranc J, Uguen K, Race S, Efthymiou S, Maroofian R, Houlden H, Coppens S, Deconinck N, Ashokkumar B, Varalakshmi P, Gowda K VR, Eghbal F, Ghayoor Karimiani E, Heidari M, Neidhardt J, Owczarek-Lipska M, Korenke GC, Bamshad MJ, Campeau PM, Lehman A, Hendon LG, Wentzensen IM, Monaghan KG, Chen Y, Szuto A, Cohn RD, Au PYB, Hübner C, Boschann F, Manickam K, Koboldt DC, Rad A, Oprea G, Bachman KK, Seeley AH, Agolini E, Terracciano A, Carmelo P, Bupp C, Grysko B, Rein-Rothschild A, Ben Zeev B, Margolin A, Morrison J, Dagli A, Stoleran E, Louie RJ, Washington C, Stevens SJC, Heijligers M, Alkuraya FS, Lisfeld J, Neu A, Paoli Monteiro F, Santos Pessoa AL, Camelo-Filho AE, Kok F, Koeberl D, Riley K, Burglen L, Doummar D, Héron B, Mignot C, Keren B, Charles P, Nava C, Bernhard FP, Kühn AA, Thoms S, Morrie RD, Mekhoubad S, Green EM, Barmada SJ, Gitler AD, Jahn O, Rhee JS, Rosenmund C, Mitkovski M, Sticht H, Sun H, Le Gac G, Taschenberger H, Brose N, Dittman JS, Rauch A, Lipstein N. Pathogenic UNC13A variants cause a neurodevelopmental syndrome by impairing synaptic function. <i>Nat Genet</i> . 2025 Nov;57(11):2691-2704. doi: 10.1038/s41588-025-02361-5. Epub 2025 Oct 22. PMID: 41125872; PMCID: PMC12597829.	A-Zentrum Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum

Art	Zentrum
Manssen L, Krey I, Gburek-Augustat J, von Hagen C, Lemke JR, Merkenschlager A, Weigand H, Makowski C. Precision Medicine in Angelman Syndrome. Neuropediatrics. 2025 Apr;56(2):69-82. doi: 10.1055/a-2399-0191. Epub 2024 Aug 21. PMID: 39168152.	A-Zentrum Angelman-Zentrum Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Rohde C, Hofman DL, Klawon I, Rutsch F, Rodenburg I, van Spronsen F, Thiele AG, Woestenenk W, Beblo S. Risk of inadequate protein and micronutrient intakes in patients with PKU with an increased phe-tolerance: Impact of a micronutrient-dense protein substitute. Mol Genet Metab Rep. 2025 Oct 4;45:101264. doi: 10.1016/j.ymgmr.2025.101264. PMID: 41113666; PMCID: PMC12528915.	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum
Rahimi MJ, Urban N, Wegler M, Sticht H, Schaefer M, Popp B, Gaunitz F, Morleo M, Nigro V, Maitz S, Mancini GMS, Ruivenkamp C, Suk EK, Bartolomaeus T, Merkenschlager A, Koboldt D, Bartholomew D, Stegmann APA, Sinnema M, Duynisveld I, Salvarinova R, Race S, de Vries BBA, Trimouille A, Naudion S, Marom D, Hamiel U, Henig N, Demurger F, Rahner N, Bartels E, Hamm JA, Putnam AM, Person R, Jamra RA, Oppermann H. De novo variants in ATP2B1 lead to neurodevelopmental delay. Am J Hum Genet. 2025 Dec 4;112(12):3046-3047. doi: 10.1016/j.ajhg.2025.10.017. Epub 2025 Nov 11. Erratum for: Am J Hum Genet. 2022 May 5;109(5):944-952. doi: 10.1016/j.ajhg.2022.03.009. PMID: 41223852; PMCID: PMC12808981.	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Nestler U, Gräfe D, Strehlow V, Jauss RT, Merkenschlager A, Schönfeld A, Wilhelmy F. A Newborn with Cleft Palate Associated with PTEN Hamartoma Tumor Syndrome. Clin Pract. 2025 Jan 20;15(1):22. doi: 10.3390/clinpract15010022. PMID: 39851805; PMCID: PMC11764304.	

Art	Zentrum
Gburek-Augustat J, Robin-Tobias J, Meuret S, Gräfe D (2025) Teaching Neuroimaging: The Radiological Findings Point to the Genetic Cause in Two Brothers with Sensorineural Hearing Loss. JSM Clin Med Imaging Cases Rev 5(1): 1015.	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen
Herrmann VM, Arelin M, Bergner CG, Herrmann J, Janz P, Kiep H, Mueller A, Syrbe S, Wagner R, Wannenmacher B, Wolf N, Weidenbach M, Strehlow V. KaRhab: an international online registry for cardiac rhabdomyomas. Orphanet J Rare Dis. 2025 Jan 30;20(1):44. doi: 10.1186/s13023-024-03470-w. PMID: 39885579; PMCID: PMC11780848.	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, Višnjar 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
van Oirsouw ASE, Nedbalova P, Hancarova M, Prchal J, Prchalova D, Vlckova M, Bendova S, Monaghan KG, Dyer LM, Chen Y, Carere DA, Te Bogt EAM, Fisher H, Scheuerle AE, Riley S, Jain M, Mu W, Bodurtha JN, van Eerde AM, Stokman MF, Longo N, Balasubramanian M, Spiller M, Costain G, von der Lippe C, Tveten K, Jortveit M, Holla ØL, Isidor B, Cogné B, Glinton KE, Vuocolo B, Sierra RA, Angle B, Bontempo K, Koop K, Rabin R, Pappas J, Staffenberg DA, Joset P, Miny P, Filges I, Alali A, Vitalone K, Rosenfeld JA, Bi W, Bradbrook S, Perrier R, Ramanathan S, Gold JA, Palomares Bralo M, Ángeles Gómez-Cano M, Olney AH, Nielsen S, Ziegler A, Bonneau D, Prouteau C, Bruel AL, Caille-Benigni C, Lambert L, Yu AC, Robin NH, Goodloe D, Fischer J, Porrmann J, Hennig YD, Abou Jamra R, Herman I, Johnson IR, Hérissant L, Jouret G, van Gassen KLI, van Binsbergen E, van der Zwaag B, Kamermans A, Oegema R, Sedlacek Z, Fenckova M, van Jaarsveld RH. Pathogenic XPO1 variants cause a dominant neurodevelopmental disorder. Genet Med. 2025 Nov;27(11):101555. doi: 10.1016/j.gim.2025.101555. Epub 2025 Aug 13. PMID: 40819229.	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Ibold C, Lia M, Stepan H, Faber R, Riße S, Merckenschlager A, Schrey-Petersen S. Management of Prenatally Diagnosed Malformations of the Central Nervous System: Factors Influencing Decision-making and the Time of Termination of Pregnancy. Geburtshilfe Frauenheilkd. 2025 Sep 2;85(11):1203-1214. doi: 10.1055/a-2641-7664. PMID: 41210606; PMCID: PMC12591831.	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen
Taenzler D, Hause F, Merckenschlager A, Sinz A. Treatment Efficacy of Theophylline in ADCY5-Related Dyskinesia: A Retrospective Case Series Study. Mov Disord. 2025 Jun;40(6):1143-1147. doi: 10.1002/mds.30170. Epub 2025 Mar 13. PMID: 40079709; PMCID: PMC12160982.	
Arélin M, Hornemann F, Merckenschlager A, Biemann R, Ceglarek U, Klinkhammer J, Baber R, Kiess W, Kratzsch J, Vogel M. Pediatric reference values of VEGF-D derived from a German population-based cohort of healthy children. Clin Chim Acta. 2025 Apr 15;571:120241. doi: 10.1016/j.cca.2025.120241. Epub 2025 Mar 9. PMID: 40068770.	

Art	Zentrum
Driedger JH, Schröter J; PROTECT-Study Group; Syrbe S, Saffari A. Long-term neuropsychologic outcome of pre-emptive mTOR inhibitor treatment in children with tuberous sclerosis complex (TSC) under 4 months of age (PROTECT), a two-arm, randomized, observer-blind, controlled phase IIb national multicentre clinical trial: study protocol. Orphanet J Rare Dis. 2025 Jan 6;20(1):2. doi: 10.1186/s13023-024-03495-1. PMID: 39762914; PMCID: PMC11702139.	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen
Krause M, Gburek-Augustat J, Gräfe D, Metzger R, Ginzel M, Griessenauer CJ, Grassner L, Weghuber D, Gradl J, Auer D, Schally T, Rund S, Kals C, Folie C, Bayer E, Gimona M, Rohde E. First-In-Human Application of Human Umbilical Cord-Derived Extracellular Vesicles in Tethered Spinal Cord Release Surgery. J Extracell Vesicles. 2025 Jun;14(6):e70104. doi: 10.1002/jev2.70104. PMID: 40536443.	
Krause M, Leibnitz F, Knüpfer MM, Merckenschlager A, Griessenauer CJ, Gburek-Augustat J. The potential impact of intraoperative neurophysiological monitoring on neurological function outcomes after postnatal spina bifida repair. Childs Nerv Syst. 2025 Feb 24;41(1):119. doi: 10.1007/s00381-025-06778-5. PMID: 39992435.	
Beghini M, Metz M, Baumgartner C, Wolf P, Bastian M, Hackl M, Baumgartner-Parzer S, Marculescu R, Krebs M, Harreiter J, Brandt S, Miehle K, Ceccarini G, Magno S, Pelosini C, Tran C, Gambineri A, Cecchetti C, Gard LI, Risti R, Löökene A, Krššák M, Pfleger L, Trauner M, Kautzky-Willer A, Stumvoll M, Wabitsch M, Santini F, Turan I, Akinci B, Frommlet F, Stangl H, Fürnsinn C, Scherer T. Leptin acutely increases hepatic triglyceride secretion in patients with lipodystrophy. Metabolism. 2025 Aug;169:156261. doi: 10.1016/j.metabol.2025.156261. Epub 2025 Apr 7. PMID: 40204211.	Zentrum für Lipodystrophie
Wagner L, Estrada-Kunz J, Roth L, Weiner J, Kralisch S, Hoffmann A, Stumvoll M, Fasshauer M, Ebert T, Krause K, Miehle K, Tönjes A. The Impact of Neuregulin 4 on Metabolic Dysregulation in Lipodystrophy. Endocrinology. 2025 Jul 8;166(9):bqaf112. doi: 10.1210/endocr/bqaf112. Erratum in: Endocrinology. 2025 Nov 6;166(12):bqaf159. doi: 10.1210/endocr/bqaf159. PMID: 40580113; PMCID: PMC12236340.	

Art	Zentrum
Ceccarini G, Vazier C, Akinci B, Belalem I, Broekema M, Csajbok E, Rosaria D'Apice M, Gambineri A, Heldt K, Heni M, Kleinendorst L, Krause K, Lattanzi G, Miehle K, Palladino L, Prodam F, Santini F, Santos Silva E, Savage DB, Sbraccia P, Scherer T, Sorkina E, Štol I, Vantyghem MC, Vigouroux C, Vorona E, Araújo-Vilar D, Wabitsch M, Nagel G, von Schnurbein J; ECLip Registry Consortium. Epidemiological and clinical data from the European Lipodystrophy Registry. Eur J Endocrinol. 2025 Oct 30;193(5):685-703. doi: 10.1093/ejendo/lvaf214. PMID: 41152002.	Zentrum für Lipodystrophie
Krienke M, Schmidt HHJ, Buettner J, Tan S, Schumann I, Miehle K. Coincidence of Autoimmune Diabetes Mellitus and Familial Partial Lipodystrophy. JCEM Case Rep. 2025 Nov 10;3(12):lvaf265. doi: 10.1210/jcemcr/lvaf265. PMID: 41221014; PMCID: PMC12598280.	Zentrum für Lipodystrophie, Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Ahting S, Henn C, Vom Hove M, Strehlow V, Duffek P, Behrendt S, Drukewitz S, Berger J, Graeber SY, Hentschel J. Identification and Characterization of a Rare Exon 22 Duplication in CFTR in Two Families. Int J Mol Sci. 2025 May 8;26(10):4487. doi: 10.3390/ijms26104487. PMID: 40429633; PMCID: PMC12110946.	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Ahting S, Popp D, Oppermann H, Strehlow V, Fasshauer M, Popp B, Karnstedt M, Schumann I. Incorporating Nanopore Sequencing Into a Diverse Diagnostic Toolkit for Incontinentia Pigmenti. Hum Mutat. 2025 Jan 30;2025:6657400. doi: 10.1155/humu/6657400. PMID: 40677924; PMCID: PMC12267976.	
Ahting S, Vogel M, Wollschläger B, Henn C, Ludwig C, Issa U, Strehlow AL, Vom Hove M, Hentschel J, Prenzel F. Discontinuation of supportive therapies in people with cystic fibrosis treated with elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor - A patient-reported outcomes' study. Respir Med. 2025 Nov-Dec;249:108464. doi: 10.1016/j.rmed.2025.108464. Epub 2025 Oct 29. PMID: 41167496.	

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 Pouveriet 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
Bresack B, Kohl LR, Afenjar A, Audic F, Burglen L, Charles P, Dundar NO, van de Kamp J, Machol K, Magoulas P, Goze-Martineau O, Motazacker M, Philippi H, Reyes A, Tutakhel OAZ, Bertoli-Avella A, Sticht H, Abou Jamra R, Oppermann H. Genetic variants in ESRRG are associated with a dominant non-progressive congenital movement disorder with ataxia. Am J Hum Genet. 2025 Dec 4;112(12):2961-2972. doi: 10.1016/j.ajhg.2025.10.015. Epub 2025 Nov 19. PMID: 41265451; PMCID: PMC12808976.	
Karnstedt M, Ahting S, Behrendt S, Hove MV, Hentschel J. Case Report: Pitfalls in CF screening - targeted variant analysis can cause misleading results and therapy recommendations. Front Genet. 2025 Dec 1;16:1693573. doi: 10.3389/fgene.2025.1693573. PMID: 41399729; PMCID: PMC12702500.	
Künzel R, Faust H, Bundalian L, Blüher M, Jasaszili M, Kirstein A, Kobelt A, Körner A, Popp D, Wenzel E, Jamra RA, Lemke JR, Schöneberg T, Stein R, Garten A, Le Duc D. Detecting monogenic obesity: a systematic exome-wide workup of over 500 individuals. Int J Obes (Lond). 2025 Jul;49(7):1400-1411. doi: 10.1038/s41366-025-01819-0. Epub 2025 Jun 16. PMID: 40523925; PMCID: PMC12283394.	

Art	Zentrum
Lesmann H, Hustinx A, Moosa S, Klinkhammer H, Marchi E, Caro P, Abdelrazek IM, Pantel JT, Hagen MT, Thong MK, Binti Mazlan RA, 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, Šimšek-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. Res Sq [Preprint]. 2024 Jun 10;rs.3.rs-4438861. doi: 10.21203/rs.3.rs-4438861/v1. PMID: 38903062; PMCID: PMC11188141.	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen

Art	Zentrum
Körner MB, Velluva A, Bundalian L, Krohn K, Schön K, Schumann I, Kromp J, Thum AS, Garten A, Hentschel J, Abou Jamra R, Mrestani A, Scholz N, Langenhan T, Le Duc D. Drosophila WDFY3/Bchs overexpression impairs neural function. J Neurogenet. 2025 Mar;39(1):23-38. doi: 10.1080/01677063.2025.2465536. Epub 2025 Feb 25. PMID: 40000652.	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
Schumann I, Abou Jamra R, Jauss RT, Karnstedt M, Specht U, Zacher P, Woermann F, Yaron Y, Popp B. Overview and expansion of CEP85L-associated lissencephaly. Eur J Med Genet. 2025 Oct;77:105042. doi: 10.1016/j.ejmg.2025.105042. Epub 2025 Aug 22. PMID: 40850669.	
Strehlow V, Myers KA, Morgan AT, Scheffer IE, Lemke JR. GRIN2A-Related Disorders. 2016 Sep 29 [updated 2024 Jul 4]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2026. PMID: 27683935.	
Ulugut H, Younes K, Montembeault M, Bertoux M, Irish M, Kumfor F, Fumagalli GG, Samanci B, Illán-Gala I, Thompson JC, Santillo AF, Englund E, Landqvist Waldö M, Riedl L, Van den Stock J, Vandenbulcke M, Vandenberghe R, Laforce R Jr, Ducharme S, Pressman PS, Caramelli P, de Souza LC, Takada LT, Gurvit H, Diehl-Schmid J, Galimberti D, Pasquier F, Weintraub S, Miller BL, Sturm VE, Whitwell JL, Boeve B, Rohrer JD, Piguet O, Gorno-Tempini ML, Josephs KA, Snowden J, Rowe JB, Warren JD, Rankin KP, Pijnenburg YAL; International rtvFTD working group. Clinical recognition of frontotemporal dementia with right temporal predominance: a consensus statement from the International Working Group. Commun Med (Lond). 2025 Dec 12;5(1):523. doi: 10.1038/s43856-025-01252-4. PMID: 41387629; PMCID: PMC12700944.	Zentrum für seltene und frühe Formen von Demenzen und neurodegenerativen Erkrankungen
Weih F, Rullmann M, Henssen D, Meyer PM, Jochimsen T, Schildan A, Rumpf JJ, Brendel M, Schroeter ML, Classen J, Barthel H, Sabri O, Tiepolt S. Hybrid Tau-PET/MRI study: Quantitative susceptibility mapping in progressive supranuclear palsy and its correlation with Tau-PET. Eur J Nucl Med Mol Imaging. 2026 Feb;53(3):2099-2109. doi: 10.1007/s00259-025-07600-9. Epub 2025 Nov 1. PMID: 41174096; PMCID: PMC12860804.	

Art	Zentrum
Schroeter ML, Žuvela M, Szabo L. Criminal minds in dementia: A systematic review and quantitative meta-analysis. Transl Psychiatry. 2025 Aug 28;15(1):324. doi: 10.1038/s41398-025-03523-z. PMID: 40877225; PMCID: PMC12394586.	Zentrum für seltene und frühe Formen von Demenzen und neurodegenerativen Erkrankungen
de Bruin H, Groot C, Barthel H, Bischof GN, Blazhenets G, Boellaard R, Boon BDC, Brendel M, Cash DM, Coath W, Day GS, Dickerson BC, Doering E, Drzezga A, van Dyck CH, van Eimeren T, van der Flier WM, Fredericks CA, Fryer TD, van de Giessen E, Gordon BA, Graff-Radford J, Grinberg LT, Hansson O, Hobbs DA, Hoenig MC, Höglinger G, Irwin DJ, Jones PS, Josephs KA, Katsumi Y, La Joie R, Lee EB, Levin J, Malpetti M, McGinnis SM, Mecca AP, Mohanty R, Nasrallah IM, O'Brien JT, O'Dell RS, Palleis C, Perneczky R, Phillips JS, Putcha D, Rabinovici GD, Rahmouni N, Rosa-Neto P, Rowe JB, Rullmann M, Sabri O, Saur D, Schildan A, Schott JM, Schroeter ML, Seeley WW, Servaes S, Sintini I, Smith R, Spina S, Stevenson J, Stomrud E, Strandberg O, Theriault J, Tideman P, Touroutoglou A, Trainer AE, Visser D, Wekselman F, Weston PSJ, Whitwell JL, Wolk DA, Yong K, Pijnenburg YAL, Franzmeier N, Ossenkoppele R. Connectivity as a universal predictor of tau progression in atypical Alzheimer's disease. Brain. 2025 Nov 4;148(11):3893-3912. doi: 10.1093/brain/awaf279. PMID: 40810361; PMCID: PMC12588720.	
Mueller K, Scherf N, Grimmer T, Diehl-Schmid J, Danek A, Levin J, Wiltfang J, Anderl-Straub S, Otto M, Schroeter ML; FTLD Consortium Germany. Criminal Behavior in Frontotemporal Dementia: A Multimodal MRI Study. Hum Brain Mapp. 2025 Aug 1;46(11):e70308. doi: 10.1002/hbm.70308. PMID: 40785170; PMCID: PMC12336290.	
Guarnier G, Reinelt J, Molloy EN, Mihai PG, Einaliyan P, Valk S, Modestino A, Ugolini M, Mueller K, Wu Q, Babayan A, Castellaro M, Villringer A, Scherf N, Thierbach K, Schroeter ML. Cascaded Multimodal Deep Learning in the Differential Diagnosis, Progression Prediction, and Staging of Alzheimer's and Frontotemporal Dementia. medRxiv [Preprint]. 2025 Jul 21:2024.09.23.24314186. doi: 10.1101/2024.09.23.24314186. PMID: 40778154; PMCID: PMC12330412.	

Art	Zentrum
Mukwikwi ER, Jones SL, Manera AL, Salpeter R, Fumagalli GG, Eratne D, Kang MJY, Bertoux M, Didic M, Katisko K, Solje E, Santillo AF, Laforce RJ, Schroeter ML, Van den Stock J, Vandenbulcke M, Morin A, de Boer S, Pijnenburg Y, Ducharme S; Neuropsychiatric International Consortium for Frontotemporal Dementia. Prevalence and Features of Misdiagnosis of Primary Psychiatric Disorders Among bvFTD Patients. J Neuropsychiatry Clin Neurosci. 2025 Fall;37(4):364-370. doi: 10.1176/appi.neuropsych.20240238. Epub 2025 Apr 28. PMID: 40289591	Zentrum für seltene und frühe Formen von Demenzen und neurodegenerativen Erkrankungen
Wu Q, Kiakou D, Mueller K, Köhler W, Schroeter ML. Boosting diagnosis of frontotemporal lobar degeneration with AI-driven neuroimaging - A systematic review and meta-analysis. Neuroimage Clin. 2025;45:103757. doi: 10.1016/j.nicl.2025.103757. Epub 2025 Feb 17. PMID: 39983552; PMCID: PMC11889731.	
Rullmann M, Henssen D, Melasch JT, Scherlach C, Saur D, Schroeter ML, Tiepolt S, Koglin N, Stephens AW, Hesse S, Strauss M, Brendel M, Mishchenko O, Schildan A, Classen J, Hoffmann KT, Sabri O, Barthel H; German Imaging Initiative for Tauopathies (GII4T). Multi-parametric [18F]PI-2620 tau PET/MRI for the phenotyping of different Alzheimer's disease variants. Eur J Nucl Med Mol Imaging. 2025 Jun;52(7):2279-2289. doi: 10.1007/s00259-025-07135-z. Epub 2025 Feb 12. PMID: 39937274; PMCID: PMC12119744.	
Mravinacová S, Bergström S, Olofsson J, de San José NG, Anderl-Straub S, Diehl-Schmid J, Fassbender K, Fliessbach K, Jahn H, Kornhuber J, Landwehrmeyer GB, Lauer M, Levin J, Ludolph AC, Prudlo J, Schneider A, Schroeter ML, Wiltfang J, Steinacker P; FTLD Consortium; Otto M, Nilsson P, Månberg A. Addressing inter individual variability in CSF levels of brain derived proteins across neurodegenerative diseases. Sci Rep. 2025 Jan 3;15(1):668. doi: 10.1038/s41598-024-83281-y. PMID: 39753643; PMCID: PMC11698900.	
M. L. Schroeter, S. Köhler, M. Kaus, J. Heeren, M. Plass, A. Villringer, F. Jessen: Demenz-Erkrankungen - Neue Perspektiven in der Versorgung. [Dementia diseases - new perspectives in care.] Deutsches Ärzteblatt 121, 24(2024): A1560-A1562.	

Art	Zentrum
Aubert O, Irvine WFE, Aminoff D, de Blaauw I, Cascio S, Cretolle C, Iacobelli BD, Mantzios K, Midrio P, Miserez M, Sarnacki S, Schmiedeke E, Schwarzer N, Sloots C, Stenström P, Lacher M, Gosemann JH. ERN eUROGEN Guidelines on the Management of Anorectal Malformations Part I: Diagnostics. Eur J Pediatr Surg. 2025 Apr;35(2):104-111. doi: 10.1055/s-0044-1791250. Epub 2024 Oct 11. PMID: 39393414.	Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen
Aubert O, Irvine WFE, Aminoff D, de Blaauw I, Cascio S, Cretolle C, Iacobelli BD, Mantzios K, Midrio P, Miserez M, Sarnacki S, Schmiedeke E, Schwarzer N, Sloots C, Stenström P, Lacher M, Gosemann JH. European Reference Network eUROGEN Guidelines on the Management of Anorectal Malformations, Part II: Treatment. Eur J Pediatr Surg. 2025 Apr;35(2):112-119. doi: 10.1055/s-0044-1791257. Epub 2024 Sep 19. PMID: 39299249.	
Aubert O, Irvine WFE, Aminoff D, de Blaauw I, Cascio S, Cretolle C, Iacobelli BD, Lacher M, Mantzios K, Miserez M, Sarnacki S, Schmiedeke E, Schwarzer N, Sloots C, Stenström P, Midrio P, Gosemann JH. ERN eUROGEN Guidelines on the Management of Anorectal Malformations Part III: Lifelong Follow-up and Transition of Care. Eur J Pediatr Surg. 2025 Apr;35(2):120-127. doi: 10.1055/s-0044-1791249. Epub 2024 Sep 19. PMID: 39299248.	
Aubert O, Irvine W, Aminoff D, de Blaauw I, Cascio S, Cretolle C, Iacobelli BD, Lacher M, Mantzios K, Midrio P, Miserez M, Sarnacki S, Schmiedeke E, Sloots C, Stenström P, Schwarzer N, Gosemann JH. ERN eUROGEN Guidelines on the Management of Anorectal Malformations, Part IV: Organization of Care and Communication between Providers. Eur J Pediatr Surg. 2025 Apr;35(2):128-134. doi: 10.1055/s-0044-1791248. Epub 2024 Oct 11. PMID: 39393413.	
Mehdorn M, Rhode P, Gosemann JH, Grunwald K, Meyer HJ, Lacher M, Stelzner S. Colorectal cancer at the anastomotic site following childhood surgery for hirschsprung disease: a rare case report. World J Surg Oncol. 2025 Mar 28;23(1):105. doi: 10.1186/s12957-025-03754-w. PMID: 40155928; PMCID: PMC11951576.	

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-Zentrum
Efficacy and Safety Study of GTX-102 in Pediatric Subjects With Angelman Syndrome NCT06617429, Klinische Phase III seit 05/2025	Angelman-Syndrom	Angelman-Zentrum
GRI Register (Registerstudie) + Klinische Phase 1-Studie zu RAD-GRIN-101 (Radiprodil, GRIN Therapeutics)	GRIN-assoziierte Entwicklungsstörungen	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen
PROTECT-Studie	Tuberöse Sklerose	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen
Reanimationstudie (Pro-CHD-Studie)	Z.n. Reanimation verschiedener Ursachen	
Internationale Kooperation zum Erkrankungsbild der Sialidose Typ1	Sialidose Typ1	
Internationale Kooperation zum Erkrankungsbild der CDK8-assoziierten Erkrankungen	CDK8-assoziierte Entwicklungsstörung	
Spina-Bifida-Natural-History-Studie	Spina Bifida	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde
HerediCaRe (Registerstudie)	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs	

Art	Erkrankung	Zentrum
Gorlin-Goltz-Syndrom (Registerstudie)	Gorlin-Goltz-Syndrom	Institut für Human-genetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen
KaRhab (Registerstudie)	Kardiale Rhabdomyome	
Niedriggradige Mosaik in verschiedenen Geweben der Eltern bei seltenen Erkrankungen durch de novo-Varianten	Neu entstandene genetische Veränderungen	
CFTR-Projekte	Cystische Fibrose	
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	
OPAL - Multizentrische Beobachtungsstudie zur Bewertung der realen Ergebnisse von Palynziq® (Pegvaliase) bei Patienten mit Phenylketonurie in Deutschland	PKU	Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter
Nicht interventionelle Studie für Patienten mit angeborenem oder erworbenem Hypoparathyreoidismus	Hypoparathyreoidismus	
Nicht interventionelle Studie für Patienten mit Hypophosphatämie (XLH)	XLH	
Entwicklung eines Leitfadens zur noninvasiven, MR-gestützten Diagnostik bei klinischem Verdacht auf submuköse Gaumenspalten	Gaumenspalten	Kompetenzzentrum für Oro- und Kraniofaziale Anomalien

Art	Erkrankung	Zentrum
Randomisierte, multizentrische, offene, kontrollierte Studie zur Bestimmung des Zeitraums zwischen Dünndarm-Enterostoma-Rückverlagerung bis zum vollständigen enteralen Kostenaufbau (MUC-FIRE)	Enterostoma-Rückverlagerung	Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am UKL
Auswirkung der Stuhlumfüllung auf das Darmgewebe und deren Entzündungsprozesse (MUC-FIRE Substudie)		
Moderne Stressintervention in der Kinderchirurgie		
Anwendung alternativer medizinischer Verfahren bei der kindlichen Obstipation		
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
NIMBLE	Myasthenia gravis	
Nipocalimab	Myasthenia gravis	

Art	Erkrankung	Zentrum
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	Myelin Zentrum Leipzig und Leukodystrophie
ALD-QoL: Lebensqualität von Frauen mit X-ALD	X-chromosomaler Adrenoleukodystrophie	
ALSP-Transkript: Hochauflösende Charakterisierung zellulärer Veränderungen in der ALSP	Adult beginnende Leukodystrophie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierten Gliazellen	
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	
Consortium investigating frontotemporal lobar degeneration Germany (FTLD Consortium Germany). Own role: Member of board / steering committee, and responsible for multimodal MR imaging, PI center Leipzig - http://www.ftld.de/	frontotemporal lobar degeneration	Zentrum für seltene und frühe Formen von Demenzen und neurodegenerativen Erkrankungen
The Genetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI), research centres across Europe & Canada with expertise in familial FTD. Own role: Contributing center, PI Leipzig - http://genfi.org.uk/	genetic frontotemporal dementia	

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	Institut für Humangenetik, Zentrum für die Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde
HerediCaRe	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs	
iNTD	Neurotransmitterstörungen	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum
TSC-Register	Tuberöse Sklerose	Tuberöse Sklerose-Zentrum
Screeningreport der Deutschen Gesellschaft für das Neugeborenen-screening erfassten Erkrankungen	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

Art	Erkrankung	Zentrum
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	
ECLip-Register	Lipodystrophie	Zentrum für Lipodystrophie
SMArtCARE	Spinale Muskelatrophie	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen Leipzig
Risdiplam Nachbeobachtungsstudie nach Markzulassung	Spinale Muskelatrophie	
Aufbau Friedreich-Ataxie-Register	Friedreich-Ataxie	
Aufbau des vorhandenen Angelman-Registers für zusätzliche ärztliche Visiten	Angelman-Syndrom	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen Leipzig
Leipziger Leukodystrophieregister	Leukodystrophie	Zentrum für genetische Erkrankungen der weißen Substanz (inkl. Leukodystrophien)
NEMOS-Net	Neuromyelitis optica	Zentrum für Seltene Neuroimmunologische Erkrankungen
GENERATE-Register	autoimmune Enzephalitis	
Klinisches Netzwerk Neuroborreliose	Neuroborreliose	
Consortium investigating frontotemporal lobar degeneration Germany (FTLD Consortium Germany). Own role: Member of board / steering committee, and responsible for multimodal MR imaging, PI center Leipzig - http://www.ftld.de/	Frontotemporale lobäre Degeneration (FTLD)	Zentrum für seltene und frühe Formen von Demenzen und neurodegenerativen Erkrankungen

Art	Erkrankung	Zentrum
The Genetic Frontotemporal dementia Initiative (GENFI), research centres across Europe & Canada with expertise in familial FTD. Own role: Contributing center, PI Leipzig - http://genfi.org.uk/	Genetisch-bedingte frontotemporale Demenz	Zentrum für seltene und frühe Formen von Demenzen und neurodegenerativen Erkrankungen
FTD Prevention Initiative (FPI) – A global community in the fight against genetic FTD. Own role: Contributing center, PI - https://thefpi.org/	Genetisch-bedingte frontotemporale Demenz	

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.

- SOP Transfer und Transition bei angeborenen Stoffwechselerkrankungen
- SOP Geschlechtsinkongruenz bei Kindern und Jugendlichen
- SOP Transfer und Transition bei seltenen Erkrankungen, die im SPZ bis zum vollendeten 18. Lebensjahr betreut werden, inklusive Patienten mit TSC und Angelman-Syndrom
- SOP Transition im Bereich Hämostaseologie
- SOP Transition im Bereich Selbständige Abteilung für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie

Bereitstellung einer webbasierten, öffentlich einsehbaren Informationsplattform

- Homepage des UZSEL: ➔ <https://www.uniklinikum-leipzig.de/einrichtungen/uzsel>
- SE-Atlas: ➔ <https://www.se-atlas.de/>
- Orphanet: ➔ <https://www.orpha.net/de/institutions/institution/422666?name=UZSEL>

IMPRESSUM

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

Freigeber:
Zentrumsleitung

Freigabe am:
01. Oktober 2026

Gestaltung:
Bergstädter Premium Print
Niederlassung Leipzig



**Universitätsklinikum
Leipzig**

www.uniklinikum-leipzig.de