



**Universitätsklinikum
Leipzig**

Medizin ist unsere Berufung.



UZSEL – ZENTRUM FÜR
SELTENE ERKRANKUNGEN LEIPZIG

JAHRESBERICHT 2022 DES UNIVERSITÄREN ZENTRUMS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN LEIPZIG (UZSEL)

INHALTSVERZEICHNIS

1	Vorwort	3
2	Kurzporträt des Zentrums und seiner Netzwerkpartner	4
3	Diagnosestellung im USZEL	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	27

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.

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung männlicher und weiblicher Sprachformen verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für beide Geschlechter.

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 Patienten 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.

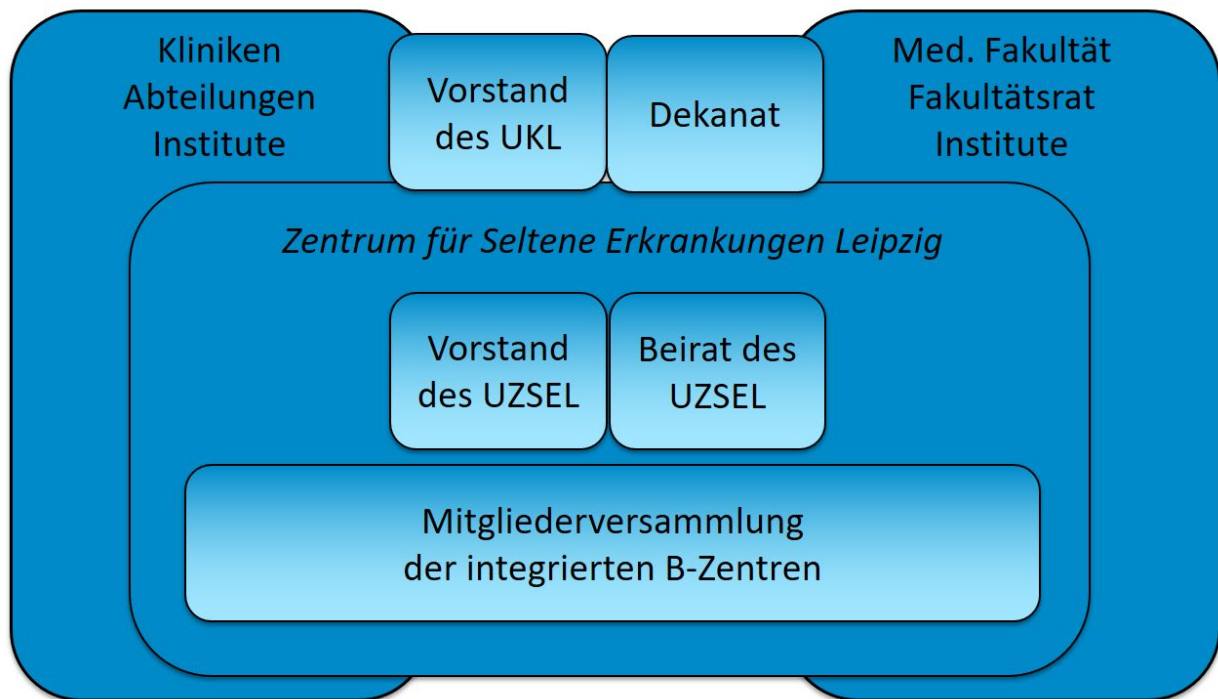
In Deutschland wurden bereits durch die Aktivität der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) und des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) Zentren für seltene Erkrankungen initiiert.

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

Hierbei versteht sich das UZSEL zunächst als Koordinationszentrum, um Patienten und Ärzten die aufwändige und langwierige Suche nach einem geeigneten Betreuungszentrum eines Patienten 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 Patientenregistern und vermitteln den Kontakt zu entsprechenden Selbsthilfegruppen. Damit verfolgt das UZSEL ein individuell an den jeweiligen Patienten angepasstes ganzheitliches Konzept.

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

ORGANISATIONSTRUKTUR DES ZENTRUMS



Mitglieder des Vorstands des UZSEL sind:

- Prof. Dr. Johannes Lemke (Leitung, Koordinator)
- PD Dr. Skadi Beblo (Lotsenärztin)
- 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. Franziska Rößler	–	Patientenkontakt und Schnittstelle innerhalb der Patientenversorgung Fallbearbeitung Lehre
Nicht-ärztliche Koordination	Christiane Riedel	Sandra Pfennig Felix Fritzo	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		Leitung/Ansprechpartner
Humangenetik Leipzig (UKL)	Seltene Epilepsie Syndrome	Prof. Dr. Johannes Lemke
	Zentrum für Tuberöse Sklerose	Prof. Dr. Johannes Lemke Prof. Dr. Andreas Merkschlager Dr. Petra Baum Dr. Maria Arélin
Innere Medizin (UKL)	Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter	Prof. Dr. Christoph Baerwald
Kinderheilkunde (UKL)	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechszentrum	PD Dr. Skadi Beblo Prof. Dr. Uta Ceglarek
	Zentrum für seltene monogenetische Formen der Adipositas und Prader Willi Syndrom	Prof. Dr. Roland Pfäffle Prof. Dr. Antje Körner
	Kinderchirurgisches Zentrum für seltene viszeralchirurgische und anorektale Fehlbildungen und M. Hirschsprung	Prof. Dr. Martin Lacher
Kinderorthopädie (UKL)	Ambulanz für angeborene skelettale Deformitäten und genetisch bedingte orthopädische Anomalien	Dr. Magdalena Wojan Eckehardt Schumann
Laboratoriumsmedizin (UKL)	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechszentrum	PD Dr. med. Skadi Beblo Prof. Dr. Ute Ceglarek
Mund-Kiefer-Gesichts- chirurgie (UKL)	Kompetenzzentrum für oro- und kraniofaziale Dysmorphien	Prof. Dr. med. Dr. med. dent. Bernd Lethaus Ina Stadthagen

Integrierte B-Zentren		Leitung/Ansprechpartner
Neurologie (UKL)	Zentrum für seltene neuroimmunologische Erkrankungen	Prof. Dr. Florian Then Bergh
	Myelin Zentrum Leipzig und Ambulanz für Leukodystrophie	Dr. Wolfgang Köhler

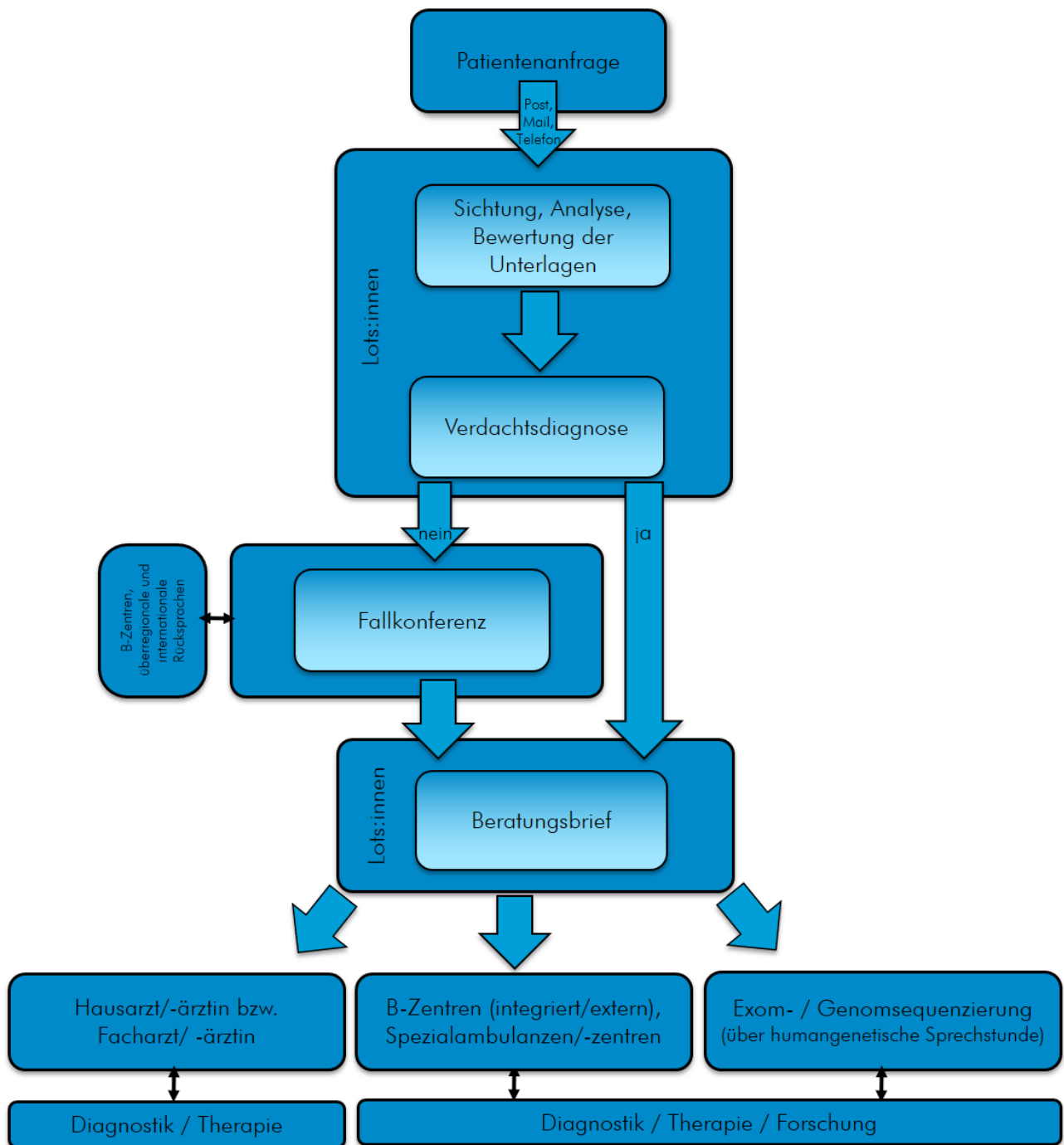
Assoziierte Zentren und Spezialambulanzen		Leitung/Ansprechpartner
Herzzentrum Leipzig	Ambulanz für angeborene Herzfehler	Prof. Dr. Ingo Dähnert
Innere Medizin (UKL)	Ambulanz für Rheumatologie	Prof. Dr. Christoph Baerwald PD Dr. Matthias Pierer
	Seltene renale Erkrankungen	Prof. Dr. Tom Lindner
	Zentrum für Rheumatologie	Dr. Marco Krasselt
Kinderheilkunde (UKL)	Ambulanz für Kinder mit Diabetes und Lipodystrophien	Heike Bartelt Prof. Dr. med Antja Körner
	Ambulanz für Kinder mit Mitochondrialen Erkrankungen	Prof. Dr. Andreas Merken-schlager PD Dr. Skadi Beblo
	Ambulanz für Kinder mit seltenen renalen Erkrankungen	Dr. Katalin Dittrich
	Sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ) am UKL	Prof. Dr. Andreas Merken-schlager Dr. Janina Gburek-Augustat
Kinderorthopädie (UKL)	Ambulanz für angeborene skelettale Deformitäten und genetisch bedingte orthopädische Anomalien	Dr. Magdalena Wojan Eckehardt Schumann

Assoziierte Zentren und Spezialambulanzen		Leitung/Ansprechpartner
Neurologie (UKL)	Ambulanz für Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Joseph Claßen
	Ambulanz für kognitive Neurologie, Kognitions- und Neurowissenschaften	Prof. Dr. Matthias Schröter
	Ambulanz für neurodegenerative Erkrankungen	Prof. Dr. Matthias Schröter
	Medizinisches Zentrum für Erwachsene mit Behinderung	Dr. Wolfgang Köhler

Externe B-Zentren / Kooperationspartner		Leitung/Ansprechpartner
Epilepsiezentrum Berlin-Brandenburg	Ambulante und stationäre Betreuung von Patienten mit seltenen Epilepsie-Syndromen	Prof. Dr. Martin Holtkamp
Epilepsiezentrum Bielefeld-Bethel	Ambulante und stationäre Betreuung von Patienten mit seltenen Epilepsie-Syndromen	Prof. Dr. Christian Bien
Epilepsiezentrum Greifswald	Ambulante und stationäre Betreuung von Patienten mit seltenen Epilepsie-Syndromen	PD Dr. Felix von Podewils
Epilepsiezentrum Kehl-Kork	Ambulante und stationäre Betreuung von Patienten mit seltenen Epilepsie-Syndromen	Prof. Dr. Bernhard Steinhoff
Epilepsiezentrum Kleinwachau	Ambulante und stationäre Betreuung von Patienten mit seltenen Epilepsie-Syndromen	Dr. Thomas Mayer
Epilepsiezentrum am SPZ Universität Rostock	Ambulante Betreuung von Patienten mit seltenen Epilepsie-Syndromen	Prof. Dr. Astrid Bertsche bis Q3 2022
Schweizerisches Epilepsiezentrum Zürich	Ambulante und stationäre Betreuung von Patienten mit seltenen Epilepsie-Syndromen	PD Dr. Lukas Imbach

3 DIAGNOSESTELLUNG IM UZSEL

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	Kodierung, NAMSE-Zertifizierung, gemeinsame Datenbank für ungeklärte Fälle, Umgang mit Mehrfachanmeldungen	25.01.2022 16.11.2022
(Fall-) Konferenzen Endokrinologie und Stoffwechsel mit dem MKZSE	Pädiatrische seltene endokrinologische und metabolische Erkrankungen	24.01.2022 07.03.2022 27.06.2022 29.08.2022 10.10.2022 28.11.2022

Deutsche Referenznetzwerke (DRN)

- Deutsches Referenznetzwerk für seltene kranio- und orofaziale Fehlbildungen und HNO-Erkrankungen (CRANIO-Net) → Kompetenzzentrum für Oro- und Kraniofaziale Anomalien (KO-ALA) des Universitätsklinikums Leipzig
- Deutsches Referenznetzwerk für hereditäre und kongenitale Anomalien (dERNICA Ösophagus-Bauchwand-Net) → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene viszeralchirurgische und anorektale Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- Deutsches Referenznetzwerk für hereditäre und kongenitale Anomalien (dERNICA CDH Darmversagen) → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene viszeralchirurgische und anorektale Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- Deutsches Referenznetzwerk für Intelligenzminderung, Telemedizin, Autismus und kongenitale Anomalien (dITHACA Cohesinopathien) → Institut für Humangenetik am Universitätsklinikum Leipzig
- Deutsches Referenznetzwerk dITHACA – Spleißosomopathien, Ribosomopathien → Institut für Humangenetik am Universitätsklinikum Leipzig

Europäische Referenznetzwerke (ERN)

- ERN für urogenitale Krankheiten eUROGEN → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene viszeralkirurgische und anorektale Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- ERN für hereditäre und kongenitale Anomalien ERNICA → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene viszeralkirurgische und anorektale Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- ERN für Nierenkrankheiten ERKNet → Zentrum für seltene Nierenerkrankungen am Universitätsklinikum Leipzig
- ERN für hämatologische Krankheiten EuroBloodNet → Medizinische Klinik und Poliklinik I – Hämatologie und Zelltherapie, Internistische Onkologie, Hämostaseologie am Universitätsklinikum Leipzig

Weitere Netzwerke und Verbünde

- Deutsche Hämophiliegesellschaft zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e.V. → Pädiatrische Onkologie, Hämatologie und Hämostaseologie am Universitätsklinikum Leipzig sowie Medizinische Klinik und Poliklinik I – Hämatologie und Zelltherapie, Internistische Onkologie, Hämostaseologie am Universitätsklinikum Leipzig
- Gesellschaft für Kinder- und Jugendrheumatologie → Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Leipzig
- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. → Neuromuskuläres Zentrum Leipzig
- MUKO.zert Anerkennung → Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Leipzig
- Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. → Tuberöse Sklerose-Zentrum Leipzig
- Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselerkrankungen (APS) → Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Leipzig
- Deutsche Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin → Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Leipzig
- 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
- Gesellschaft für Humangenetik (GfH) → Institut für Humangenetik
-

5 STRATEGISCHE UND OPERATIVE ZIELE DES ZENTRUMS

Strategie des Zentrums

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

Operative Ziele 2022

Das Hauptziel für 2022 war die NAMSE-Zertifizierung. Dafür wurde bereits ein Organisationshandbuch erstellt, welches die geforderten Prozesse beschreibt und die Unterlagen vorbereitet, das Einreichen der Dokumente jedoch ins Folgejahr verschoben.

Ein weiteres Ziel war die Umsetzung der Selektivverträge zur Besonderen Versorgung nach § 140 SGB V. Dafür wurde der Prozess der Patientenerfassung sowie die Lenkung der Teilnahme- und Einverständniserklärung implementiert.

Operative Ziele 2023

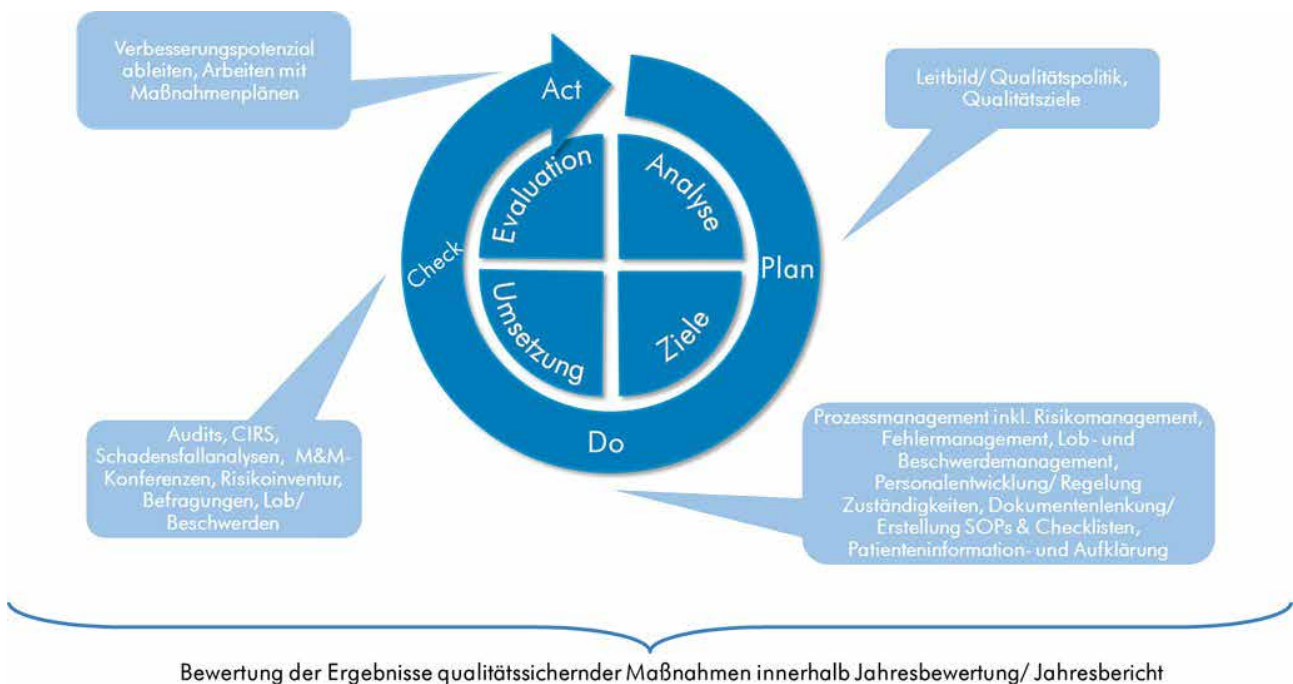
Für 2023 ist nun die NAMSE-Zertifizierung erneut das Hauptziel mit der geplanten Vor-Ort-Begutachtung in Q4.

Auch für 2023 ist die Nutzung der Selektivverträge ein Hauptziel. Dafür werden die organisatorischen Prozesse (Patientenverwaltung, Website-Darstellung) weiter optimiert.

Das dritte Ziel stellt der Beitritt zum Modellvorhaben Genomsequenzierung nach § 64e SGB V dar, welches ab 01.01.2024 starten soll. Die Voraussetzungen sind erfüllt, insbesondere dass das Institut für Humangenetik nach DIN EN ISO 15189 und für die Exomdiagnostik akkreditiert ist.

6 QUALITÄTSMANAGEMENT UND QUALITÄTSSICHERUNG

Mit dem Ziel der Sicherstellung einer höchstmöglichen Qualität der Patientenversorgung, sind am Universitätsklinikum Leipzig (UKL) verschiedene Methoden und Instrumente eines Qualitätsmanagementsystems etabliert. Die Anwendung des sog. 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 & 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 4)
- 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 2022 geben:

Aktivität	Thema / Themen	Datum
Qualitätszirkel	UZSEL: Mitgliederversammlung / Vorstandstreffen	16.06.2022
Arbeitstreffen ZSE (A-Zentrum)	Fallzahlen, Zertifizierungsprozess	1x wöchentlich
Fallkonferenzen	UZSEL - Interdisziplinär (UKL-intern) - Interdisziplinär (Mitgestaltung über AG ZSE) Institut für Humangenetik Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugend- medizin	• regelmäßig • regelmäßig 1x wöchentlich 3x wöchentlich
M&M-Konferenz	Integrierte B-Zentren	bedarfsorientiert
Erstellung / Aktualisierung von SOPs	AA_Anmeldung UZSEL SD_Handbuch des UZSEL F_Anmeldebogen UZSEL_Arzt F_Anmeldebogen UZSEL_Patient	02/2022 03/2022 11/2022 11/2022
AG ZSE	Kodierung, NAMSE-Zertifizierung, gemeinsame Datenbank für ungeklärte Fälle, Umgang mit Mehrfachanmeldungen	25.01.2022 16.11.2022

7 PATIENTEN- UND MITARBEITERORIENTIERUNG

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 Patienten und Interessierte im Jahr 2022 geben:

Veranstaltungstitel	Inhalt / Erläuterungen	Datum
Informationsveranstaltung zum Tag der Seltenen Erkrankungen	Vortragsreihe von Leitung, B-Zentren, Podiumsdiskussion zum Thema Impfung gegen SARSCoV2 bei seltenen Erkrankungen	28.02.2022
14. Fortbildungsveranstaltung zum Neugeborenen-screening	Jahresbericht des Screeningzentrums, Fortbildungsvorträge zum Neugeborenen-screening	16.03.2022
Seltene Erkrankungen: Online-Vortrag und Austausch	Gemeinsame Veranstaltung der Stadt Leipzig sowie des UZSEL und dem Netzwerk Selbsthilfe für Menschen mit seltenen Erkrankungen Leipzig und Mitteldeutschland (NESSEL)	10.10.2022

Personal

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 Patienten mit seltenen Erkrankungen und dient der Förderung des interdisziplinären und differentialdiagnostischen Denkens.

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 Deutschland (Lotsentreffen, fachspezifische Weiterbildungen).

Die folgende Übersicht soll einen Überblick über intern durchgeführte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen, sowie extern besuchte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen von Mitarbeitern des Zentrums im Jahr 2022 geben:

Veranstaltungstitel	Inhalt / Erläuterungen	Datum
AG ZSE	Kodierung, NAMSE-Zertifizierung, gemeinsame Datenbank für ungeklärte Fälle, Umgang mit Mehrfachanmeldungen	25.01.2022 16.11.2022
ZSE-Lotsenschulung		25.03.2022 20.05.2022 08.07.2022 29.09.2022 25.11.2022
Kongresse	ESHG GfH APS Jahrestagung SSIEM Jahrestagung	11.-14.06.2022 16.-18.03.2022 19.-22.10.2022 29.08-02.09.2022
Journal Club	Humangenetik	wöchentlich
Kurse	Diätetisch-medizinisches Stoffwechselsymposium European Metabolic Group Meeting	02.-03.06.2022 19.-21.05.2022
Kolloquien	Kolloquium des Instituts für Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie und Molekulare Diagnostik Klinisch-Neurowissenschaftliches Kolloquium	

8 KENNZAHLEN

Stand 31.08.2023 für das Jahr 2022, für die Vorjahre gilt das Datum des jeweiligen Jahresberichtes

	2022	2021	2020
Anfragen / Fälle	196	116	130
Abschließend bearbeitete Fälle	139	111	104
Anforderung Anmeldung / Befunde	0	23	21
davon kein Befundeingang >6 Monate	57	14	10
in Bearbeitung	0	5	26
Interdisziplinäre Fallkonferenz	75	47	50
Empfehlung UKL + extern	36	14	19
Weiterbehandlung in externer Sprechstunde empfohlen	77	44	51
Weiterbehandlung am UKL empfohlen (B-Zentrum oder Spezialambulanz)	91	59	69
Weiterbehandlung UKL erfolgt	2022/2023: 39*	2021/2022: 29*	2020: 31
UKL-Fälle teilen sich auf in	Innere: 23 Rheuma: 15 Neuro: 31 HUG: 46 Päd: 14 Psy: 16 Sonstige: 17	Innere: 28 Rheuma: 8 Neuro: 19 HUG: 25 Päd: 21 Psy: 7 Sonstige: 32	Innere: 24 Rheuma: 14 Neuro: 15 HUG: 20 Päd: 10 – Sonstige: 18
Neu gestellte Diagnosen	11*	14*	–
Diagnose war vorab bekannt	10*	13*	–

*Steigende Zahl zu erwarten, da bei einigen Patienten Datenbearbeitung erst vor Kurzem, damit weitere Maßnahmen möglicherweise noch nicht eingeleitet

Weitere Kennzahlen

Art	Anzahl
Stationäre Patienten mit Seltener Erkrankung	13.929
Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen (Whole Exome Sequencing)	Diagnostik: 33 % (614/1870 Familien) Forschung: 16 % (62/383 Familien)
Interdisziplinäre Fallkonferenzen (UKL intern)	75
Interdisziplinäre Fallkonferenzen (bundesweit über AG-ZSE, Mitgestaltung)	10
Fallkonferenzen für stationäre Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser	
INNSA-Netzwerk der Neurologie	151
Neuropädiatrische Beratung Herzzentrum	8
Neuropädiatrische Beratung Herzzentrum nach EEG	16
Pädiatrische ITS	8
Pädiatrische Stoffwechselmedizin	10
Einschluss von Patienten über die Selektivverträge zur Besonderen Versorgung nach § 140 SGB V	Exomdiagnostik: 191 Beratungen nach Fallkonferenz: 32 (Q3+Q4)

9 FORSCHUNGSTÄTIGKEIT

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

Leitlinien / Konsensuspapiere

Art	Erkrankung	Name
Europäische Leitlinie für Diagnostik und Therapie der Phenylketonurie (European PKU guideline)	PKU	PD. Dr. Beblo
Nationale Leitlinie (AWMF)	Fieberkrämpfe im Kindesalter	Prof. Dr. Lemke

Publikationen A-Zentrum

Art	Erkrankung
<p>Exome first approach to reduce diagnostic costs and time - retrospective analysis of 111 individuals with rare neurodevelopmental disorders.</p> <p>Klau J, Abou Jamra R, Radtke M, Oppermann H, Lemke JR, Beblo S, Popp B.</p> <p>Eur J Hum Genet. 2022 Jan;30(1):117-125. doi: 10.1038/s41431-021-00981-z. Epub 2021 Oct 25. PMID: 34690354</p>	Entwicklungsverzögerung
<p>The Angelman Syndrome Online Registry - A multilingual approach to support global research.</p> <p>Krey I, Heine C, Frömming M, Herrmann J, Møller RS, Weckhuysen S, Courage C, Beblo S, Syrbe S, Lemke JR.</p> <p>Eur J Med Genet. 2021 Dec;64(12):104349. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104349. Epub 2021 Oct 4. PMID: 34619369</p>	Angelman-Syndrom

Art	Erkrankung
<p>KCND2 variants associated with global developmental delay differentially impair Kv4.2 channel gating.</p> <p>Zhang Y, Tachtsidis G, Schob C, Koko M, Hedrich UBS, Lerche H, Lemke JR, van Haeringen A, Ruivenkamp C, Prescott T, Tveten K, Gerstner T, Pruniski B, DiTroia S, VanNoy GE, Rehm HL, McLaughlin H, Bolz HJ, Zechner U, Bryant E, McDonough T, Kindler S, Bähring R.</p> <p>Hum Mol Genet. 2021 Nov 16;30(23):2300-2314. doi: 10.1093/hmg/ddab192. PMID: 34245260</p>	<p>Entwicklungsverzögerung und Epilepsie</p>
<p>The genetic landscape of intellectual disability and epilepsy in adults and the elderly: a systematic genetic work-up of 150 individuals.</p> <p>Zacher P, Mayer T, Brandhoff F, Bartolomaeus T, Le Duc D, Finzel M, Heinze A, Horn S, Klöckner C, Körber G, Hentschel J, Kalita M, Krey I, Nastainczyk-Wulf M, Platzer K, Rebstock J, Popp B, Stiller M, Teichmann AC, Jamra RA, Lemke JR.</p> <p>Genet Med. 2021 Apr 28. doi: 10.1038/s41436-021-01153-6. Online ahead of print. PMID: 33911214</p>	<p>Entwicklungsverzögerung und Epilepsie</p>
<p>Refining Genotypes and Phenotypes in KCNA2-Related Neurological Disorders.</p> <p>Döring JH, Schröter J, Jüngling J, Biskup S, Klotz KA, Bast T, Dietel T, Korenke GC, Christoph S, Brennenstuhl H, Rubboli G, Møller RS, Lesca G, Chaix Y, Kölker S, Hoffmann GF, Lemke JR, Syrbe S.</p> <p>Int J Mol Sci. 2021 Mar 10;22(6):2824. doi: 10.3390/ijms22062824. PMID: 33802230</p>	<p>Entwicklungsverzögerung und Epilepsie</p>
<p>[Cutaneous polyposis in a female patient with an APC variant without adenomatous polyposis of the colon].</p> <p>Köhler MJ, Lemke JR.</p> <p>Hautarzt. 2021 Feb 18. doi: 10.1007/s00105-021-04769-6. Online ahead of print. PMID: 33604700</p>	<p>Seltene Hauterkrankungen</p>

Studien

Art	Erkrankung	Institution
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 Leipzig
GRI Register (Registerstudie) + AMG-Studie zu RAD-GRIN-101 (Radiprodil, GRIN Therapeutics)	GRI-bezogene Erkrankungen	Institut für Humangenetik, Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen Leipzig
HerediCaRe (Registerstudie)	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs	Institut für Humangenetik, Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde
Gorlin-Goltz-Syndrom (Registerstudie)	Gorlin-Goltz-Syndrom	Institut für Humangenetik
KaRhab (Registerstudie)		
Genetische Keimbahndiagnostik nach Stammzelltransplantation	Knochenmarks- oder Stammzellübertragung infolge z. B. von Tumor- oder Stoffwechselerkrankungen	
CFTR-Sequenzierungsprojekt	Cystische Fibrose	
Epilepsie und geistige Entwicklungsstörung		
Elderly DEE	neurologischen Entwicklungsstörungen mit Epilepsie	
TSC Studie		Tuberöse Sklerose-Zentrum
GUIDE-PKU		Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum
iNTD		

Art	Erkrankung	Institution
Psychische Gesundheit bei PKU	PKU	UZSEL, Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum
Exekutive Funktionen bei PKU	PKU	
Prävention des maternalen PKU-Syndroms	PKU	
HrQoL bei MCAD-Patienten und deren Familien	MCAD	
Projekt zur maternalen PKU	PKU	Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter am UKL
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 Lippenspalt-verschluss auf die Säugling-Eltern-Bindung während der perioperativen Phase	LKG	
Evaluation der Lebensqualität bei Patienten mit lagerungsbedingten Plagio- / Brachycephalus und die familiäre Belastung während der Helm-Therapie anhand des PedsQL- und Familienbelastungs-fragebogen	HrQoL bei Plagio- / Brachycephalus	
Befragung von medizinischem Fachpersonal und Eltern über ihren Kenntnisstand zur Prävention und Therapie von lagerungsbedingten Schädeldeformitäten	Schädeldeformitäten	

Art	Erkrankung	Institution
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	Kompetenzzentrum für Oro- und Kraniofasziale Anomalien
Randomisierte, multizentrische, offene, kontrollierte Studie zur Bestimmung des Zeitraums zwischen Dünndarm-Enterostoma-Rückverlagerung bis zum vollständigen enteralen Kostaufbau (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		
Stellenwert der alternativen Medizin bei Kindern mit Ösophagusatresie		
Stellenwert der alternativen Medizin bei kindlichen Regulationsstörungen		
Operatives Management von Mega-Ovarialzysten		
20 Jahre SILS-Technik in der Kinderchirurgie – Erfahrungen der IPEG, EUPSA und ESPES Mitglieder		

Art	Erkrankung	Institution
Perfusionsmessung mittels Hyperspectral Imaging (HSI) bei kinderchirurgischen Krankheitsbildern		Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am UKL
GREAT-Studie	Ösophagusatresie	
Datenbankanalyse der chirurgischen Versorgung von seltenen Erkrankungen in Sachsen und Niedersachsen anhand von GKV-Routinedaten	verschiedene Themen der kinderchirurgischen Versorgung	
IQVIA-Amryt-AEGR-734-400 (MEASuRE)		Zentrum für Lipodystrophie
Adipokindysregulation, Mikrobiomuntersuchungen und kardiovaskuläres Risiko bei Lipodystrophie im Krankheitsverlauf	Lipodystrophie	
Neuromyelitis optica	Neuromyelitis optica	Zentrum für Seltene Neuroimmunologische Erkrankungen
Autoimmunenzephalitis	Autoimmunenzephalitis	
Myasthenia gravis	Myasthenia gravis	

Register

Art	Erkrankung	Name
Patientenregister des UZSEL	Seltene Erkrankungen	UZSEL
Angelman-Syndrom-Online-Register	Angelman-Syndrom	Institut für Humangenetik, Angelman-Syndrom Zentrum Leipzig
GRI Register	GRI-bezogene Erkrankungen	Institut für Humangenetik
Gorlin-Goltz-Register	Gorlin-Goltz-Syndrom	Institut für Humangenetik
KaRhab		
HerediCaRe	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs	Institut für Humangenetik, Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde

Art	Erkrankung	Name
iNTD	Neurotransmitterstörungen	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum
TSC-Register		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	IVA	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum, Institut für Laboratoriumsmedizin
XLM-Register		Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter
APV-Register	Kinder- und Jugendliche mit Adipositas	Zentrum für seltene monogenetische Formen der Adipositas und Prader-Willi-Syndrom
PWS-Register	Prader-Willi-Syndrom	
Cure-NET		Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am UKL
ARM-NET		
ECLip-Register		Zentrum für Lipodystrophie
ARCA-Register		Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen Leipzig
NETRE		
SMART-Care	Spinale Muskelatrophie	
NEMOS-Register		
GENERATE-Register		
Klinisches Netzwerk Neuroborreliose	Neuroborreliose	Zentrum für Seltene Neuroimmunologische Erkrankungen

10 WEITERE BESONDERE AUFGABEN

Zentrumsspezifische telemedizinische Leistungen für andere Krankenhäuser oder spezialisierte Reha-Einrichtungen

Es erfolgten konsiliarische telemedizinische Leistung für das Herzzentrum Leipzig, das Städtische Krankenhaus St. Georg, die Kinderklinik Borna, das Schweizerische Epilepsiezentrum Zürich, sowie verschiedene stationäre und ambulante Einrichtungen der Region Leipzig.

Transitionskonzept

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

Bereitstellung einer webbasierten, öffentlich einsehbaren Informationsplattform

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

IMPRESSUM

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

Freigeber:
Zentrumsleitung

Freigabe am:
14. November 2023

Gestaltung:
MERKUR Druck- und Kopierzentrum
GmbH & Co. KG, Leipzig

