



**Universitätsklinikum
Leipzig**

Medizin ist unsere Berufung.



UZSEL – ZENTRUM FÜR
SELTENE ERKRANKUNGEN LEIPZIG

JAHRESBERICHT 2023 DES UNIVERSITÄREN ZENTRUMS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN LEIPZIG (UZSEL)

INHALTSVERZEICHNIS

1	Vorwort	3
2	Kurzporträt des Zentrums und seiner Netzwerkpartner	4
3	Diagnosestellung im UZSEL	10
4	Vernetzung mit anderen Zentren	11
5	Strategische und Operative Ziele des Zentrums	13
6	Qualitätsmanagement und Qualitätssicherung	13
7	Patienten- und Mitarbeiterorientierung	16
8	Kennzahlen	18
9	Forschungstätigkeit	20
10	Weitere besondere Aufgaben	31

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

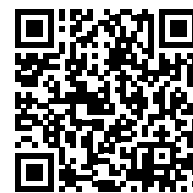
Als seltene Erkrankungen werden in Deutschland wie in Europa Krankheiten bezeichnet, die weniger als 5 Menschen von 10.000 betreffen. Die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen ist auf Grund der Seltenheit, aber der häufig ebenfalls vorhandenen Chronizität der Erkrankungen oft noch problematisch 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.

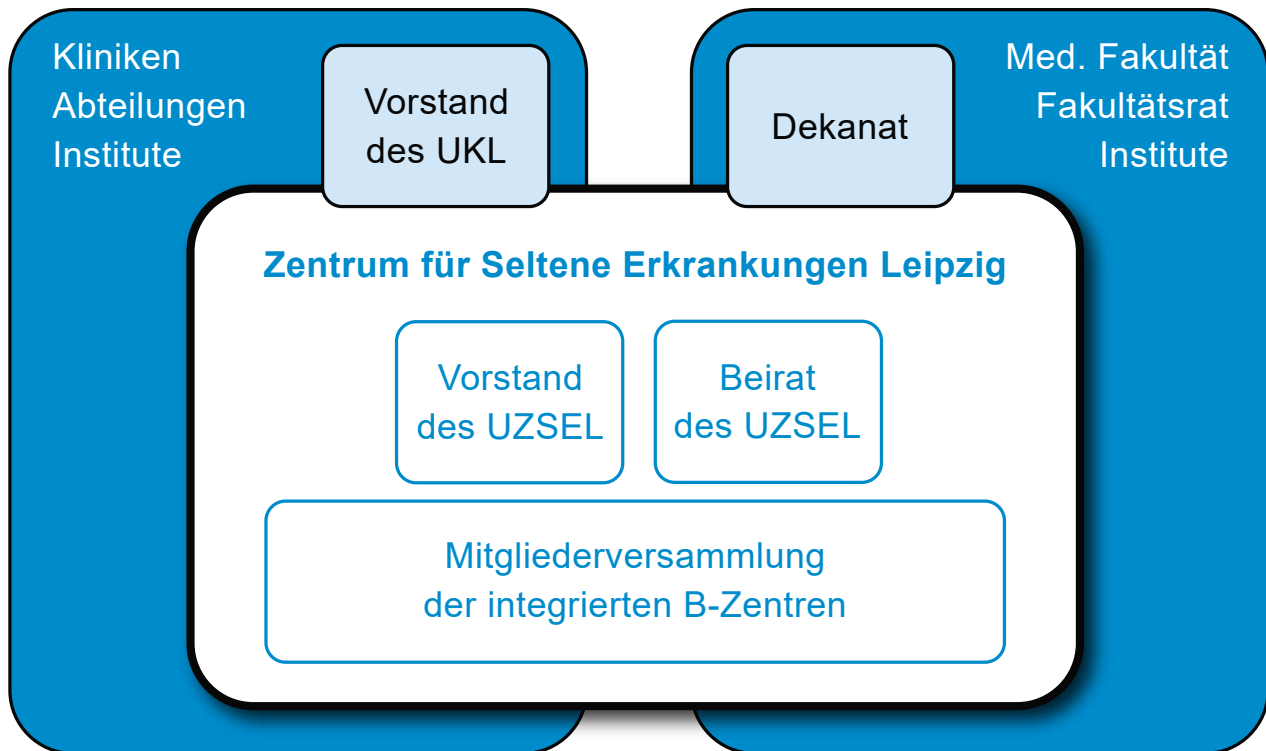
Das UZSEL widmet sich als interdisziplinäres Team der Patientenbetreuung, Diagnostik und Erforschung seltener Erkrankungen.

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. Ilona Krey-Grauert	–	Patientenkontakt und Schnittstelle innerhalb der Patientenversorgung Fallbearbeitung Lehre
Nicht-ärztliche Koordination	Madeleine Posselt	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
Institut für Humangenetik	Prof. Dr. Johannes Lemke
Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechsellzentrum	PD Dr. Skadi Beblo, Prof. Dr. Uta Ceglarek
Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter	Prof. Dr. Anke Tönjes
Zentrum für Seltene neuroimmunologische Erkrankungen	Prof. Dr. Florian Then Bergh
Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen	Prof. Dr. Andreas Merkenschlager, Dr. Janina Gburek-Augustat
Zentrum für Lipodystrophie	PD Dr. Konstanze Miehle
Kompetenzzentrum für Oro- und Kraniofaziale Anomalien (KOALA)	Dr. Dirk Halama, Dr. Annika Schönfeld
Tuberöse Sklerose-Zentrum	Dr. Maria Arélin
Zentrum für Seltene Erkrankungen des Auges	Prof. Focke Ziemssen, Dr. Fadi Nasser
Myelin Zentrum Leipzig und Leukodystrophie	Prof. Dr. Florian Then Bergh, Dr. Wolfgang Köhler
Kinderchirurgisches Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen	Prof. Dr. Martin Lacher, PD Dr. Steffi Mayer
Zentrum für seltene monogenetische Formen der Adipositas und Prader-Willi-Syndrom	Prof. Dr. Roland Pfäffle, Prof. Dr. Antje Körner
Angelman-Syndrom Zentrum	Sozialpädiatrisches Zentrum: Prof. Dr. Andreas Merkenschlager, Dr. Janina Gburek-Augustat Humangenetik: Prof. Dr. Johannes Lemke, Dr. Ilona Krey-Grauert

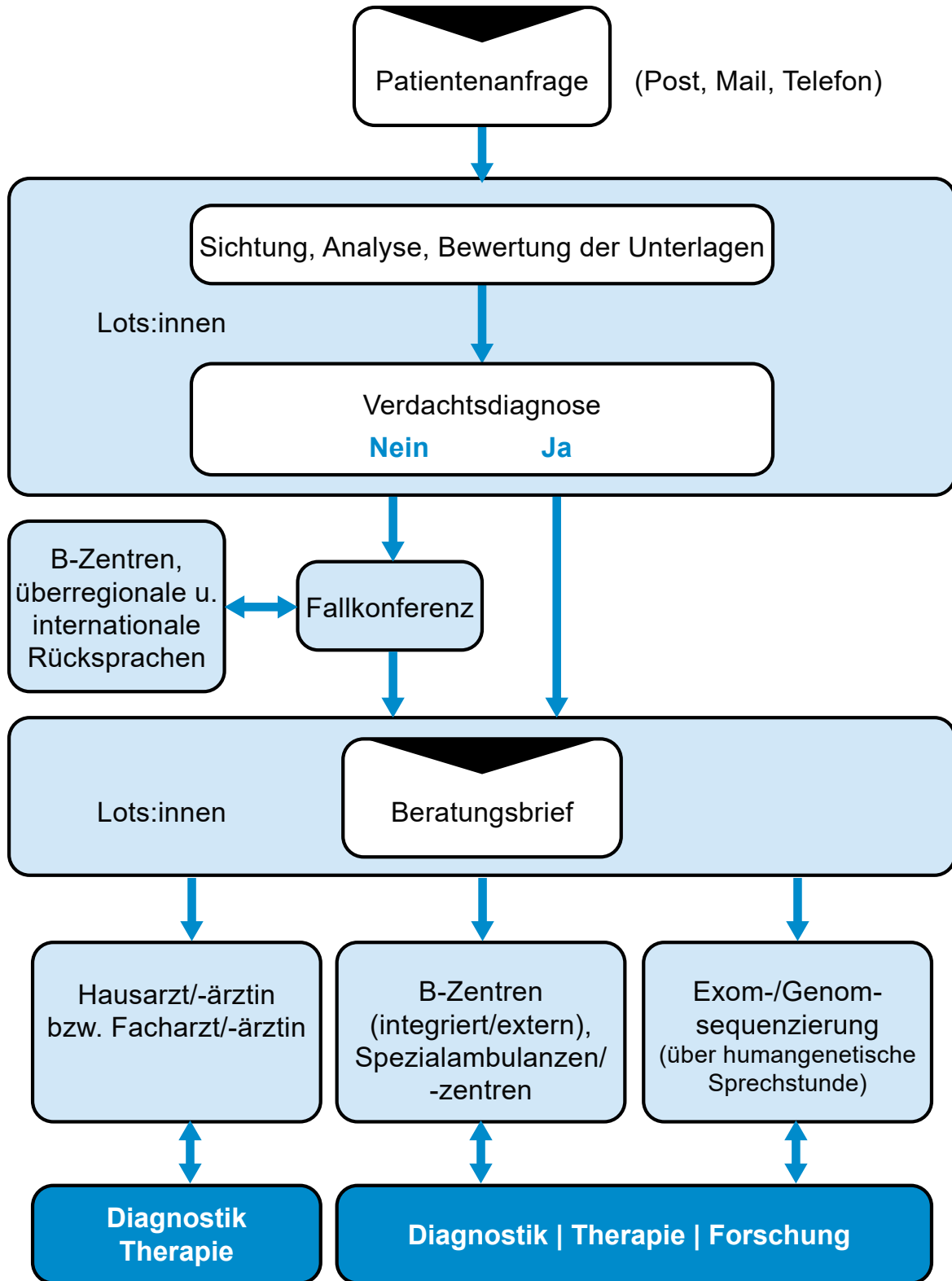
Assoziierte Zentren und Spezialambulanzen		Leitung/Ansprechpartner
Herzzentrum Leipzig	Ambulanz für angeborene Herzfehler	Prof. Dr. Ingo Dähnert
Innere Medizin (UKL)	Ambulanz für Rheumatologie	PD Dr. Matthias Pierer
	Seltene renale Erkrankungen	Prof. Dr. Tom Lindner
	Zentrum für Rheumatologie	Prof. Dr.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

Externe B-Zentren – Krankheitsgruppe Epilepsie Ambulante und stationäre Betreuung von Patienten mit seltenen Epilepsie-Syndromen	Leitung/Ansprechpartner
Epilepsie-Zentrum Berlin-Brandenburg, Institut für Diagnostik der Epilepsien	Prof. Dr. Martin Holtkamp
Epilepsie-Zentrum Bethel, Universitätsklinikum OWL	Prof. Dr. Christian Bien
Epilepsie-Zentrum der Universitätsmedizin Greifswald	Prof. Dr. Felix von Podewils
Epilepsie-Zentrum Kleinwachau	Dr. Thomas Mayer
Schweizerisches Epilepsie-Zentrum, Klinik Lengg	PD Dr. Lukas Imbach

Kooperationspartner	Leitung/Ansprechpartner
Sozialpädiatrisches Zentrum, Gesundheitsverbund Landkreis Konstanz	Dr. Jens Teichler
Sozialpädiatrisches Zentrum, OGD Ostprignitz-Ruppiner Gesundheitsdienste	Dr. Gunnar Pietzner
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Städtisches Klinikum Dessau	PD Dr. Stefan Fest
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Halle	Prof. Dr. Simone Hettmer
Klinik für Urologie, St. Elisabeth-Krankenhaus Leipzig	PD Dr. Stefan Propping

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	Zentrumszuschläge, ORPHA-Kodierung, Stand Zertifizierungen	28.04.2023
	Stand Undiagnosed Disease Program, Vorstellung Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE), Stand Modellvorhaben Genommedizin	06.11.2023
Interdisziplinäre Fallkonferenz mit endokrinologischem Schwerpunkt mit dem MKSE	Pädiatrische seltene endokrinologische und metabolische Erkrankungen	13.02.2023
		06.03.2023
		17.04.2023
		12.06.2023
		21.08.2023

Deutsche Referenznetzwerke (DRN)

- CRANIO-Net: Deutsches Referenznetzwerk für seltene kranio- und orofaziale Fehlbildungen und HNO-Erkrankungen → Kompetenzzentrum für Oro- und Kraniofaziale Anomalien (KOALA) des Universitätsklinikums Leipzig
- dERNICA: Deutsches Referenznetzwerk für hereditäre und kongenitale Anomalien (Ösophagus-Bauchwand-Net) → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene viszeralchirurgische und anorektale Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- dERNICA: Deutsches Referenznetzwerk für hereditäre und kongenitale Anomalien (CDH Darmversagen) → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene viszeralchirurgische und anorektale Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- dUROGEN: Deutsches Referenznetzwerk für die Behandlung seltener und komplexer urorektales und genitaler Erkrankungen und Fehlbildungen → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene viszeralchirurgische und anorektale Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- dITHACA: Deutsches Referenznetzwerk für Intelligenzminderung, Telemedizin, Autismus und kongenitale Anomalien (Cohesinopathien) → Institut für Humangenetik am Universitätsklinikum Leipzig
- dITHACA: Deutsches Referenznetzwerk – Spleißosomopathien, Ribosomopathien → Institut für Humangenetik am Universitätsklinikum Leipzig
- MetabCARE: Deutsches Referenznetzwerk für angeborene Stoffwechselkrankheiten → Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum am Universitätsklinikum Leipzig

Europäische Referenznetzwerke (ERN)

- ERKNet: ERN für Nierenkrankheiten → Zentrum für seltene Nierenerkrankungen am Universitätsklinikum Leipzig
- EuroBloodNet: ERN für hämatologische Krankheiten → Klinik und Poliklinik für Hämatologie, Zelltherapie, Hämostaseologie und Infektiologie am Universitätsklinikum Leipzig
- eUROGEN: ERN für urogenitale Krankheiten → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene viszeralchirurgische und anorektale Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig
- ERNICA: ERN für hereditäre und kongenitale Anomalien → Kinderchirurgisches Zentrum für seltene viszeralchirurgische und anorektale Fehlbildungen am Universitätsklinikum Leipzig

Weitere Netzwerke und Verbünde

- Deutsche Hämophiliegesellschaft zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e.V. → Pädiatrische Onkologie, Hämatologie und Hämostaseologie am Universitätsklinikum Leipzig sowie Klinik und Poliklinik für Hämatologie, Zelltherapie, Hämostaseologie und Infektiologie am Universitätsklinikum Leipzig
- Gesellschaft für Kinder- und Jugendrheumatologie → Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Leipzig
- MUKO.zert Anerkennung → Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Leipzig
- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. → Neuromuskuläres Zentrum Leipzig
- Deutsche Gesellschaft für Epileptologie (DGfE) → Institut für Humangenetik 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
- 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 2023

Das Hauptziel für 2023 war die NAMSE-Zertifizierung, deren Vor-Ort-Begutachtung im November stattfand. Das Zertifikat wurde im April 2024 ausgestellt.

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

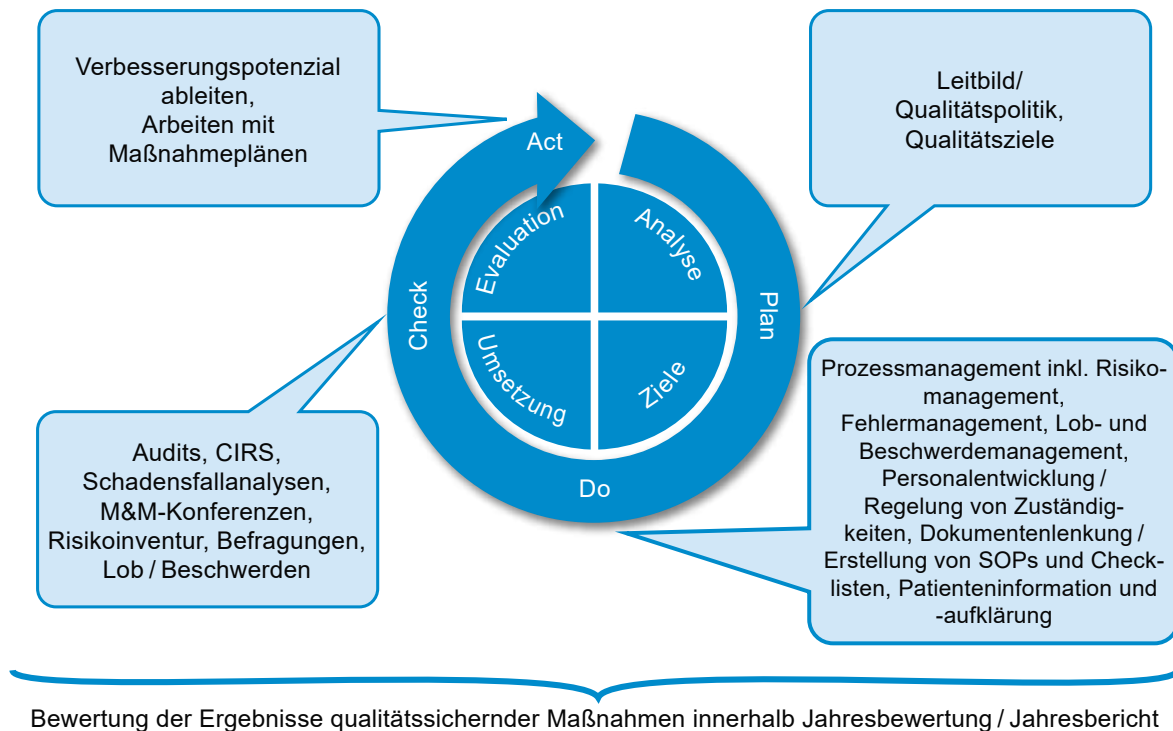
Weiterhin war der Beitritt zum Modellvorhaben Genomsequenzierung nach § 64e SGB V geplant, was sich durch den Beschluss der Genomdatenverordnung (GenDV) jedoch verzögerte.

Operative Ziele 2024

1. Das Hauptziel für 2024 stellt der Beitritt zum Modellvorhaben Genomsequenzierung dar mit der Schaffung der organisatorischen Strukturen.
2. Dazu soll eine Erweiterung der Mitarbeiter am Zentrum erfolgen.
3. Auch für 2024 ist die Nutzung der Selektivverträge ein Hauptziel. Dafür werden die organisatorischen Prozesse (Patientenverwaltung, Website-Darstellung) weiter optimiert.
4. Wir wollen Patienten mit unklarer Diagnose nachverfolgen. Dies soll mittels Online-Fragebogen (RedCap) realisiert werden.
5. Wir planen den Einbezug von Patientenorganisationen und der Selbsthilfe zu verbessern, indem diese auf den Webseiten des A-Zentrums sowie der integrierten B-Zentren sichtbar werden. Dazu zählt auch die Nennung von Selbsthilfegruppen in Abschlussberichten und dass wir in diesen hinter den Fachbegriffen auch die deutschen Begriffe schreiben.
6. Als letztes Ziel haben wir uns eine Standardisierung des Jahresberichts vorgenommen.

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 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 und Instrumente des Qualitätsmanagements sind innerhalb des Zentrums etabliert:

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

Die folgende Übersicht soll einen Überblick über die QM-Aktivitäten im Jahr 2023 geben:

Aktivität	Thema / Themen	Datum
Qualitätszirkel	Mitgliederversammlung Vorstandstreffen	12.09.2023 07. 11.2023
Arbeitstreffen ZSE (A-Zentrum)	Fallzahlen, Zertifizierungsprozess	zweiwöchentlich
Fallkonferenzen	UZSEL - Interdisziplinär (UKL-intern) - Interdisziplinär (Mitgestaltung über AG ZSE) - Integrierte B-Zentren	<ul style="list-style-type: none"> • regelmäßig • regelmäßig • regelmäßig mind. 1x wöchentlich
M&M-Konferenz	Integrierte B-Zentren	bedarfsorientiert
Erstellung / Aktualisierung von SOPs/ Dokumenten	AA_Patientenaufnahme UZSEL SD_Handbuch des UZSEL SD_Zusammenarbeit im UZSEL F_Anmeldebogen UZSEL_Arzt F_Anmeldebogen UZSEL_Patient F_Erfassungsbogen UZSEL F_Erfassungsbogen_kurz UZSEL F_Interdisziplinäre Fallkonferenz UZSEL F_Jahresbewertung UZSEL SOP Fastentest AA_Twist_NGS	01/2023 11/2023 08/2023 07/2023 07/2023 09/2023 09/2023 09/2023 10/2023 10/2023 11/2023
AG ZSE	Zentrumszuschläge, ORPHA-Kodierung, Stand Zertifizierungen Stand Undiagnosed Disease Program, Vorstellung Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE), Stand Modellvorhaben Genommedizin	28.04.2023 06.11.2024

7 PATIENTEN- UND MITARBEITERORIENTIERUNG

Patienten**

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 2023 geben:

Veranstaltungstitel	Inhalt / Erläuterungen	Datum
Informationsveranstaltung zum Tag der Seltenen Erkrankungen	Vortragsreihe von Leitung, B-Zentren und Selbsthilfe sowie Podiumsdiskussion zum Thema Moderne humangenetische Diagnostik: Möglichkeiten und Grenzen	28.02.2023
15. Fortbildungsveranstaltung zum Neugeborenencreening	Neugeborenencreening im ständigen Wandel, Neugeborenen-SCID-Screening, Erfolge und Herausforderungen des CF-Screenings in Sachsen	15.03.2023

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 Deutschland (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 Patienten 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 Mitarbeitern des Zentrums im Jahr 2023 geben:

Veranstaltungstitel	Inhalt / Erläuterungen	Datum
AG ZSE	Zentrumszuschläge, ORPHA-Kodierung, Stand Zertifizierungen	28.04.2023
	Stand Undiagnosed Disease Program, Vorstellung Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE), Stand Modellvorhaben Genommedizin	06.11.2023
ZSE-Lotsenschulung	Weiterbildung der ärztlichen Lots:innen	27.01.2023
		24.03.2023
		26.05.2023
		24.11.2023
Kongresse / Konferenzen / Kurse	ESHG/GfH	01.–04.06.2023
	APS Jahrestagung	07.–10.03.2023
	Nationale Konferenz zu Seltene Erkrankungen	25.09.2023
	European Metabolic Group Meeting	2023
	3. Ostdeutscher Epilepsietag	09.09.2023
	Netzwerktreffen Epilepsie	08.09.2023
Journal Club	Humangenetik	wöchentlich
Kolloquien	Kolloquium Humangenetik	
	Kolloquium des Instituts für Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie und Molekulare Diagnostik	
	Klinisch-Neurowissenschaftliches Kolloquium	
Fortbildung der jungen Stoffwechselmedizin (APS-JSM)	Modellerkrankung PKU: Vom Neugeborenen screening zur nächsten Generation	23.–25.06.2023

8 KENNZAHLEN

Stand 31.08.2024 für das Jahr 2023, für die Vorjahre gilt das Datum des jeweiligen Jahresberichtes

Kennzahlen A-Zentrum	2023
Anfragen / Fälle	120 (Erwachsene 105, Kinder 15)
Abschließend bearbeitete Fälle	94
davon kein Befundeingang >6 Monate	26
in Bearbeitung	0
Interdisziplinäre Fallkonferenzen	85
Empfehlung UKL + extern	32
Weiterbehandlung in externer Sprechstunde empfohlen	69
Weiterbehandlung am UKL empfohlen (B-Zentrum oder Spezialambulanz)	55
UKL-Fälle teilen sich auf in	Innere: 18 Rheuma: 15 Neuro: 31 HUG: 16 Päd: 15 Psychosomatik/ Psychiatrie: 20 Sonstige: 13

Weitere Kennzahlen

Weitere Kennzahlen (UKL, integrierte und externe B-Zentren)	Anzahl
Stationäre Patienten mit Seltener Erkrankung	6797
Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen (Exom- und Genomsequenzierung) **	Diagnostik: 29 % (620/2163 Familien) Forschung: 14 % (40/282 Familien)
Interdisziplinäre Fallkonferenzen (bundesweit über AG-ZSE, Mitgestaltung) **	10
Fallkonferenzen für stationäre Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser **	
INNSA-Netzwerk der Neurologie	94
Neuropädiatrische Beratung Herzzentrum	1x/Monat
Neuropädiatrische Beratung Herzzentrum nach EEG	1
Kinderschutz-Ambulanz	66
Pädiatrische Stoffwechselmedizin	29
Einschluss von Patienten über die Selektivverträge zur Besonderen Versorgung nach § 140 SGB V	Exomdiagnostik: 458 Beratungen nach Fallkonferenz: 79 (

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 Stoffwechszentrum
Genetische Diagnostik der Epilepsien: Empfehlung der Kommission Epilepsie und Genetik der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie (DGfE)	Institut für Humangenetik
S3-Leitlinie CFTR-Modulatortherapie bei Mukoviszidose	Institut für Humangenetik
S1-Leitlinie Molekulargenetische Diagnostik mit Hochdurchsatz-Verfahren der Keimbahn, beispielsweise mit Next-Generation Sequencing	Institut für Humangenetik
S3-Leitlinie Therapie der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten	Kompetenzzentrum für Oro- und Kraniofaziale Anomalien (KOALA)
Europäische Leitlinie für anorektale Malformationen	Kinderchirurgisches Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen
Algorithmus zur Therapie von Lipodystrophie-Syndromen	Zentrum für Lipodystrophie

Publikationen**

Art	Zentrum
<p>Epilepsies of presumed genetic etiology show enrichment of rare variants that occur in the general population.</p> <p>Bundalian L, Su YY, Chen S, Velluva A, Kirstein AS, Garten A, Biskup S, Battke F, Lal D, Heyne HO, Platzer K, Lin CC, Lemke JR, Le Duc D</p> <p>Am J Hum Genet 2023; 110(7): 1110-1122. PMID: 37369202</p>	A-Zentrum
<p>Heterozygous and homozygous variants in STX1A cause a neurodevelopmental disorder with or without epilepsy.</p> <p>Luppe J, Sticht H, Lecoquierre F, Goldenberg A, Gorman KM, Molloy B, Agolini E, Novelli A, Briuglia S, Kuismin O, Marcelis C, Vitobello A, Denommé-Pichon AS, Julia S, Lemke JR, Abou Jamra R, Platzer K</p> <p>Eur J Hum Genet 2023; 31(3): 345-352. PMID: 36564538</p>	A-Zentrum
<p>The constitutional gain-of-function variant p.Glu1099Lys in NSD2 is associated with a novel syndrome.</p> <p>Popp B, Brugger M, Poschmann S, Bartolomaeus T, Radtke M, Hentschel J, Di Donato N, Rump A, Gburek-Augustat J, Graf E, Wagner M, Sorge I, Lemke JR, Meitinger T, Abou Jamra R, Strehlow V, Brunet T</p> <p>Clin Genet 2023; 103(2): 226-230. PMID: 36189577</p>	A-Zentrum
<p>Conserved patterns across ion channels correlate with variant pathogenicity and clinical phenotypes.</p> <p>Brünger T, Pérez-Palma E, Montanucci L, Nothnagel M, Møller RS, Schorge S, Zuberi S, Symonds J, Lemke JR, Brunklaus A, Traynelis SF, May P, Lal D</p> <p>Brain 2023; 146(3): 923-934. PMID: 36036558</p>	A-Zentrum
<p>Loss of Grin2a causes a transient delay in the electrophysiological maturation of hippocampal parvalbumin interneurons.</p> <p>Camp CR, Vlachos A, Klöckner C, Krey I, Banke TG, Shariatzadeh N, Ruggiero SM, Galer P, Park KL, Caccavano A, Kimmel S, Yuan X, Yuan H, Helbig I, Benke TA, Lemke JR, Pelkey KA, McBain CJ, Traynelis SF</p> <p>Commun Biol 2023; 6(1): 952. PMID: 37723282</p>	A-Zentrum

Art	Zentrum
<p>KCNT2-Related Disorders: Phenotypes, Functional, and Pharmacological Properties.</p> <p>Cioclu MC, Mosca I, Ambrosino P, Puzo D, Bayat A, Wortmann SB, Koch J, Strehlow V, Shirai K, Matsumoto N, Sanders SJ, Michaud V, Legendre M, Riva A, Striano P, Muhle H, Pendziwiat M, Lesca G, Mangano GD, Nardello R, Lemke JR, Møller RS, Soldovieri MV, Rubboli G, Tagliatela M</p> <p>Ann Neurol 2023; 94(2): 332-349. PMID: 37062836</p>	A-Zentrum
<p>Deep histopathology genotype-phenotype analysis of focal cortical dysplasia type II differentiates between the GATOR1-altered autophagocytic subtype IIa and MTOR-altered migration deficient subtype IIb.</p> <p>Honke J, Hoffmann L, Coras R, Kobow K, Leu C, Pieper T, Hartlieb T, Bien CG, Woermann F, Cloppenborg T, Kalbhenn T, Gaballa A, Hamer H, Brandner S, Rössler K, Dörfler A, Rampp S, Lemke JR, Baldassari S, Baulac S, Lal D, Nürnberg P, Blümcke I</p> <p>Acta Neuropathol Commun 2023; 11(1): 179. PMID: 37946310</p>	A-Zentrum
<p>Widespread genomic influences on phenotype in Dravet syndrome, a monogenic condition.</p> <p>Martins Custodio H, Clayton LM, Bellampalli R, Pagni S, Silvennoinen K, Caswell R, Brunklau A, Guerrini R, Koeleman BPC, Lemke JR, Møller RS, Scheffer IE, Weckhuysen S, Zara F, Zuberi S, Kuchenbaecker K, Balestrini S, Mills JD, Sisodiya SM</p> <p>Brain 2023; 146(9): 3885-3897. PMID: 37006128</p>	A-Zentrum
<p>Classification of missense variants in the N-methyl-d-aspartate receptor GRIN gene family as gain- or loss-of-function.</p> <p>Myers SJ, Yuan H, Perszyk RE, Zhang J, Kim S, Nocilla KA, Allen JP, Bain JM, Lemke JR, Lal D, Benke TA, Traynelis SF</p> <p>Hum Mol Genet 2023; 32(19): 2857-2871. PMID: 37369021</p>	A-Zentrum
<p>Differenzierte Herangehensweise und Testung seltener genetischer Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter.</p> <p>Nadine Bachmann, Bernd Auber, Anibh Das, Felix Distelmaier, Heinz Gabriel, Nastassja Himmelreich, Johannes Lemke, Carsten Bergmann</p> <p>Monatsschrift Kinderheilkunde 2023; 2023: 1-7. ISSN 1433-0474</p>	A-Zentrum

Art	Zentrum
<p>Biallelic variants in the calpain regulatory subunit CAPNS1 cause pulmonary arterial hypertension.</p> <p>Postma AV, Rapp CK, Knoflach K, Volk AE, Lemke JR, Ackermann M, Regamey N, Latzin P, Celant L, Jansen SMA, Bogaard HJ, Ilgun A, Alders M, van Spaendonck-Zwarts KY, Jonigk D, Klein C, Gräf S, Kubisch C, Houweling AC, Griese M</p> <p>Genet Med Open 2023; 1(1): 100811. PMID: 38230350</p>	A-Zentrum
<p>SLC6A1 variant pathogenicity, molecular function and phenotype: a genetic and clinical analysis.</p> <p>Stefanski A, Pérez-Palma E, Brünger T, Montanucci L, Gati C, Klöckner C, Johannesen KM, Goodspeed K, Macnee M, Deng AT, Aledo-Serrano Á, Borovikov A, Kava M, Bouman AM, Hajianpour MJ, Pal DK, Engelen M, Hagebeuk EEO, Shinawi M, Heidlebaugh AR, Oetjens K, Hoffman TL, Striano P, Freed AS, Futtrup L, Balslev T, Abulí A, Danvoye L, Lederer D, Balci T, Nouri MN, Butler E, Drewes S, van Engelen K, Howell KB, Khoury J, May P, Trinidad M, Froelich S, Lemke JR, Tiller J, Freed AN, Kang JQ, Wuster A, Møll</p> <p>Brain 2023; 146(12): 5198-5208. PMID: 37647852</p>	A-Zentrum
<p>Clinical and functional consequences of GRIA variants in patients with neurological diseases.</p> <p>XiangWei W, Perszyk RE, Liu N, Xu Y, Bhattacharya S, Shaulsky GH, Smith-Hicks C, Fatemi A, Fry AE, Chandler K, Wang T, Vogt J, Cohen JS, Paciorkowski AR, Poduri A, Zhang Y, Wang S, Wang Y, Zhai Q, Fang F, Leng J, Garber K, Myers SJ, Jauss RT, Park KL, Benke TA, Lemke JR, Yuan H, Jiang Y, Traynelis SF</p> <p>Cell Mol Life Sci 2023; 80(11): 345. PMID: 37921875</p>	A-Zentrum
<p>Dietary and metabolic effects on the oral status of patients with phenylketonuria: a nation-based cross-sectional study.</p> <p>Bingöl AC, Bingöl M, Pandis N, Stolz S, Beblo S, Jost-Brinkmann PG, Mönch E, Bartzela T.</p> <p>Clin Oral Investig. 2023 May;27(5):1981-1991. PMID: 36805804</p>	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum

Art	Zentrum
<p>Isovaleric aciduria identified by newborn screening: Strategies to predict disease severity and stratify treatment.</p> <p>Mütze U, Henze L, Schröter J, Gleich F, Lindner M, Grünert SC, Spiekerkoetter U, Santer R, Thimm E, Ensenauer R, Weigel J, Beblo S, Arélin M, Hennermann JB, Marquardt I, Freisinger P, Krämer J, Dieckmann A, Weinhold N, Schiergens KA, Maier EM, Hoffmann GF, Garbade SF, Kölker S.</p> <p>J Inherit Metab Dis. 2023 Nov;46(6):1063-1077. PMID: 37429829</p>	<p>Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselforschungszentrum</p>
<p>Recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: Third revision.</p> <p>Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, Ballhausen D, Baumgartner MR, Beblo S, Burgard P, Chapman KA, Dobbelaere D, Heringer-Seifert J, Fleissner S, Grohmann-Held K, Hahn G, Harting I, Hoffmann GF, Jochum F, Karall D, Konstantopoulous V, Krawinkel MB, Lindner M, Märtner EMC, Nuoffer JM, Okun JG, Plecko B, Posset R, Sahm K, Scholl-Bürgi S, Thimm E, Walter M, Williams M, Vom Dahl S, Ziaqaki A, Zschocke J, Kölker S.</p> <p>J Inherit Metab Dis. 2023 May;46(3):482-519. PMID: 36221165</p>	<p>Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselforschungszentrum</p>
<p>Parents' Perceptions Regarding Their Children's Medications and Expert-Assessed Drug-Related Problems in Pediatric Patients with Inborn Errors of Metabolism.</p> <p>Harings T, Neininger MP, Eisenhofer S, Thiele AG, Kiess W, Bertsche A, Beblo S, Bertsche T.</p> <p>Children (Basel). 2023 Nov 29;10(12):1873. PMID: 38136075</p>	<p>Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselforschungszentrum</p>
<p>Evaluating the efficacy of single-shot versus prolonged antibiotic prophylaxis in alveolar cleft osteoplasty - A retrospective cohort study.</p> <p>Fenske F, Stoltze A, Neuhaus M, Zimmerer R, Häfner J, Kloss-Brandstätter A, Lethaus B, Sander AK.</p> <p>J Craniomaxillofac Surg. 2023 Oct;51(10):644-648. PMID: 37813773</p>	<p>KOALA</p>
<p>Metreleptin Robustly Increases Resting-state Brain Connectivity in Treatment-naïve Female Patients With Lipodystrophy.</p> <p>Schlögl H, Villringer A, Miehle K, Fasshauer M, Stumvoll M, Mueller K.J.</p> <p>Endocr Soc. 2023 Jun 6;7(8):bvad072. PMID: 37404242</p>	<p>Zentrum für Lipodystrophie am UKL</p>

Art	Zentrum
<p>Reward Processing During Monetary Incentive Delay Task After Leptin Substitution in Lipodystrophy-an fMRI Case Series.</p> <p>Schlögl H, Janssen L, Fasshauer M, Miehle K, Villringer A, Stumvoll M, Mueller K.J.</p> <p>Endocr Soc. 2023 Apr 20;7(6):bvad052. PMID: 37180211</p>	<p>Zentrum für Lipodystrophie am UKL</p>
<p>Proceedings of the annual meeting of the European Consortium of Lipodystrophies (ECLip).</p> <p>Mosbah H, Akinci B, Araújo-Vilar D, Carrion Tudela J, Ceccarini G, Collas P, Farooqi IS, Fernández-Pombo A, Jéru I, Karpe F, Krause K, Maffei M, Miehle K, Oral E, Perez de Tudela N, Prieur X, Rochford J, Sanders R, Santini F, Savage DB, von Schnurbein J, Semple R, Stears A, Sorkina E, Vantyghem MC, Vazier C, Vidal-Puig A, Vigouroux C, Wabitsch M.</p> <p>Cambridge, UK, 7-8 April 2022. Ann Endocrinol (Paris). 2022 Dec;83(6):461-468. PMID: 36206842</p>	<p>Zentrum für Lipodystrophie am UKL</p>
<p>Leptin treatment has vasculo-protective effects in lipodystrophic mice.</p> <p>Stürzebecher PE, Kralisch S, Schubert MR, Filipova V, Hoffmann A, Oliveira F, Sheikh BN, Blüher M, Kogel A, Scholz M, Kokot KE, Erbe S, Kneuer JM, Ebert T, Fasshauer M, Miehle K, Laufs U, Tönjes A, Boeckel JN.</p> <p>Proc Natl Acad Sci U S A. 2022 Oct 4;119(40):e2110374119. PMID: 36161905</p>	<p>Zentrum für Lipodystrophie am UKL</p>
<p>Suggestive Evidence for an Antidepressant Effect of Metreleptin Treatment in Patients with Lipodystrophy.</p> <p>Vieira DB, Antel J, Peters T, Miehle K, Stumvoll M, Hebebrand J, Schlögl H.</p> <p>Obes Facts. 2022;15(5):685-693. PMID: 36037795</p>	<p>Zentrum für Lipodystrophie am UKL</p>
<p>Leptin Improves Parameters of Brown Adipose Tissue Thermogenesis in Lipodystrophic Mice.</p> <p>Hoffmann A, Ebert T, Hankir MK, Flehmig G, Klötting N, Jessnitzer B, Lössner U, Stumvoll M, Blüher M, Fasshauer M, Tönjes A, Miehle K, Kralisch S.</p> <p>Nutrients. 2021 Jul 22;13(8):2499. PMID: 34444659</p>	<p>Zentrum für Lipodystrophie am UKL</p>
<p>Increased Growth Differentiation Factor 15 in Patients with Hypoleptinemia-Associated Lipodystrophy.</p> <p>Kralisch S, Hoffmann A, Estrada-Kunz J, Stumvoll M, Fasshauer M, Tönjes A, Miehle K.</p> <p>Int J Mol Sci. 2020 Sep 29;21(19):7214. PMID: 33003626</p>	<p>Zentrum für Lipodystrophie am UKL</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)	Kardiale Rhabdomyome	
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	
GUIDE-PKU	PKU	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechszentrum
iNTD	Neurotransmitterstörungen	

Art	Erkrankung	Institution
Psychische Gesundheit bei PKU	PKU	UZSEL, Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechszentrum
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 Kraniofasziale 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 Lippenspaltverschluss auf die Säugling-Eltern-Bindung während der perioperativen Phase	LKG-Spalte	
Evaluation der Lebensqualität bei Patienten mit lagerungsbedingten Plagio- / Brachycephalus und die familiäre Belastung während der Helm-Therapie anhand des PedsQL- und Familienbelastungsfragebogen	HrQoL bei Plagio- / Brachycephalus	
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	Tuberöse Sklerose Zentrum
Screeningreport der Deutschen Gesellschaft für das Neugeborenen-screening	alle im Neugeborenen-screening erfassten Erkrankungen	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum, Institut für Laboratoriumsmedizin
CrescNet	z. B. PKU	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum, Institut für Laboratoriumsmedizin, Zentrum für seltene monogenetische Formen der Adipositas und Prader-Willi-Syndrom
E-IMD	Isovalerianazidämie (IVA)	Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum, Institut für Laboratoriumsmedizin
APV-Register	Kinder- und Jugendliche mit Adipositas	Zentrum für seltene monogenetische Formen der Adipositas und Prader-Willi-Syndrom
PWS-Register	Prader-Willi-Syndrom	
Cure-NET	kongenitale urorektale Fehlbildungen	Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen am UKL
ARM-NET	anorektale Fehlbildungen	
ECLip-Register	Lipodystrophie	Zentrum für Lipodystrophie
ARCA-Register	Autosomal-rezessive und früh beginnende Ataxien	Sozialpädiatrisches Zentrum für seltene neuropädiatrische Erkrankungen Leipzig
NETRE	Epilepsie	
SMART-Care	Spinale Muskelatrophie	
NEMOS-Register	Neuromyelitis optica	
GENERATE-Register	autoimmune Enzephalitis	
Klinisches Netzwerk Neuroborreliose	Neuroborreliose	Zentrum für Seltene Neuroimmunologische Erkrankungen

10 WEITERE BESONDERE AUFGABEN

Im Bericht sind Besondere Aufgaben gemäß § 2 Zentrum-Regelung bereits gekennzeichnet mit **.

Zentrumsspezifische telemedizinische Leistungen für andere Krankenhäuser oder spezialisierte Reha-Einrichtungen

Es erfolgten beratende 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 Leipzig (UZSEL)
Philipp-Rosenthal-Str. 55
04103 Leipzig

Freigeber:
Zentrumsleitung

Freigabe am:
13. Januar 2025

Gestaltung:
Grafik- und Druckdienstleistungen
Bereich 2 - Service und Zentrale Dienste
Universitätsklinikum Leipzig

