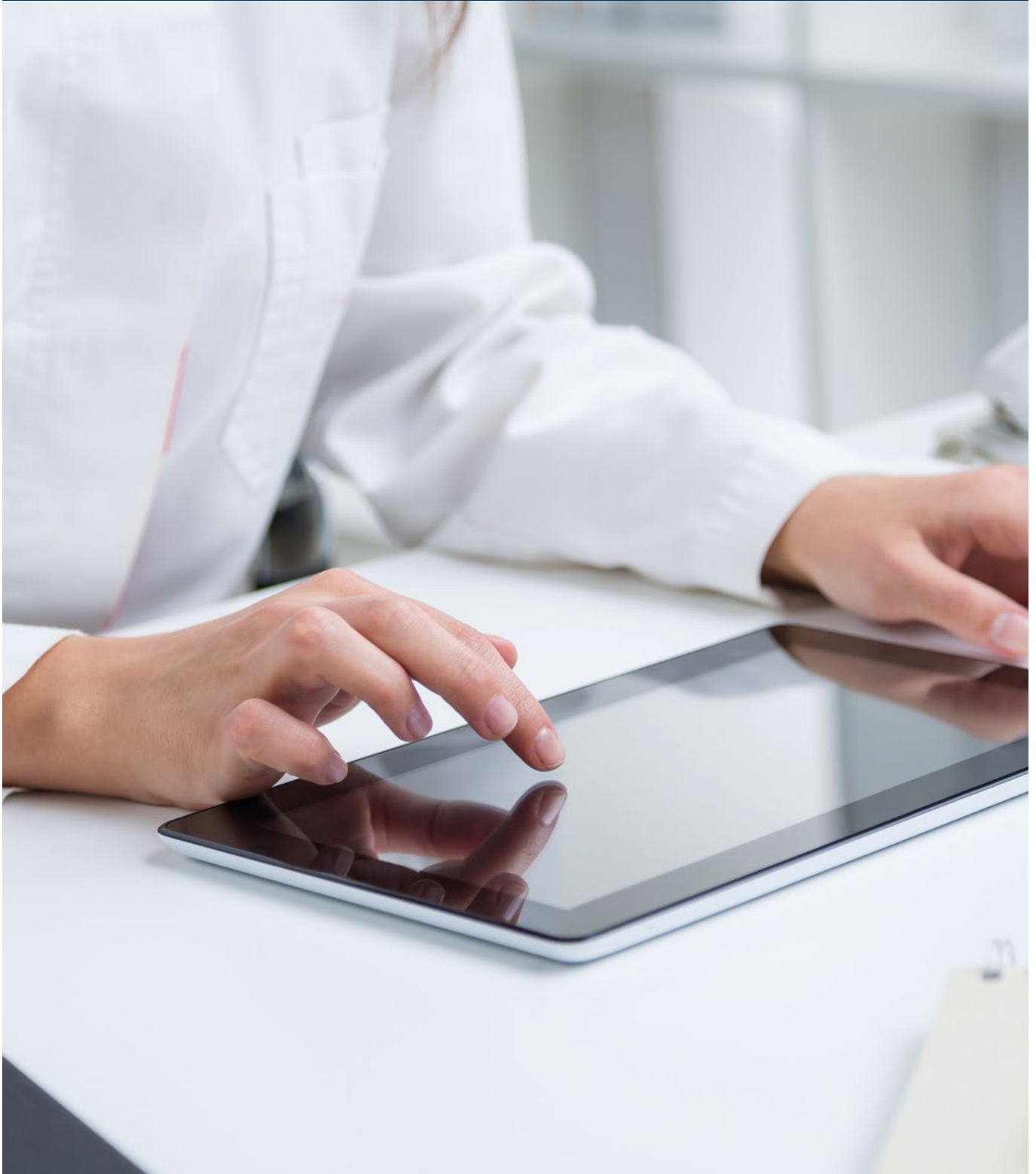


# Ergebnis- und Tätigkeitsbericht 2021

Zentrum für seltene Erkrankungen, Campus Kiel



# Ergebnis- und Tätigkeitsbericht 2021

Zentrum für seltene Erkrankungen, Campus Kiel

## Inhalt

Kontakt.....	3
Einleitung.....	4
1. Zentrumsentwicklung.....	4
2. Struktur.....	4
3. Internetpräsenz.....	6
4. Koordinierende Aufgaben (A-Zentrum).....	6
5. Interdisziplinäre Fallkonferenzen.....	6
6. Fallzahlen.....	6
7. B-Zentren ZSE Kiel.....	7
8. Fachabteilung für Kinder- und Jugendmedizin.....	8
9. Humangentische Expertise.....	8
9.1. Exomdiagnostik im Rahmen der Selektivverträge.....	8
10. Forschungstätigkeit, Register und Vernetzung.....	8
10.1. Nationale und internationale Register.....	9
10.2. Publikationen und Leitlinien.....	9
10.3. Beteiligung an Klinischen Studien - Auswahl.....	11
11. Qualitätsverbessernde Maßnahmen.....	11
12. Qualitätsziele für 2022.....	11

# Ergebnis- und Tätigkeitsbericht 2021

Zentrum für seltene Erkrankungen, Campus Kiel

## Kontakt

### Anschrift

Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE)

Arnold-Heller-Straße 3

24105 Kiel

✉ [zse@uksh.de](mailto:zse@uksh.de)

[www.uksh.de/zse-luebeck](http://www.uksh.de/zse-luebeck)

### Leitung

Prof. Dr. Malte Spielmann

✉ [malte.spielmann@uksh.de](mailto:malte.spielmann@uksh.de)

### Zuständig für den Tätigkeitsbericht

Gesundheitsmanagement Sektion Zentrum

für Seltene Erkrankungen des UKSH

### Alisa Jemelka

☎ 0451 500-43486

✉ [alisa.jemelka@uksh.de](mailto:alisa.jemelka@uksh.de)

# Ergebnis- und Tätigkeitsbericht 2021

Zentrum für seltene Erkrankungen, Campus Kiel



## Einleitung

Das ZSE Kiel wurde 2021 als Pendant zum ZSE Lübeck gegründet. Beide Zentren sind in die übergeordnete Sektion Zentrum für Seltene Erkrankungen – ins sogenannte übergeordnete Koordinationszentrum – eingegliedert. Das ZSE Kiel stellt ein Referenzzentrum für Patienten mit seltenen oder bislang unerkannten Diagnosen dar. In enger Zusammenarbeit mit den integrierten B-Zentren fördert und koordiniert es die klinische Forschung, sowie Grundlagenforschung im Bereich seltener Erkrankungen.

**Der Begriff Referenzzentrum wird im Folgenden synonym mit dem Begriff A-Zentrum verwendet.**

**Der Begriff Fachzentrum wird im Folgenden synonym mit dem Begriff B-Zentrum verwendet.**

**Der vorliegende Kurzbericht umfasst die Tätigkeiten der Sektion und des Zentrums im Jahr 2021.**

## 1. Zentrumsentwicklung

Durch die enge Verzahnung des campusübergreifenden Instituts der Humangenetik mit dem ZSE Lübeck ist das Pendant 2021 in Kiel entstanden. Somit wird die Erfahrung aus Lübeck zum Aufbau eines entsprechenden Zentrums in Kiel angewendet. Die humangenetische Expertise des ZSE Kiel in Zusammenarbeit mit der übergeordneten Sektion Zentrum für Seltene Erkrankungen am UKSH ermöglichte die Initiierung des Selektivvertrags „Besondere Versorgung nach § 140a SGB V“ mit der AOK und vdek (detailliert im Kapitel 3).

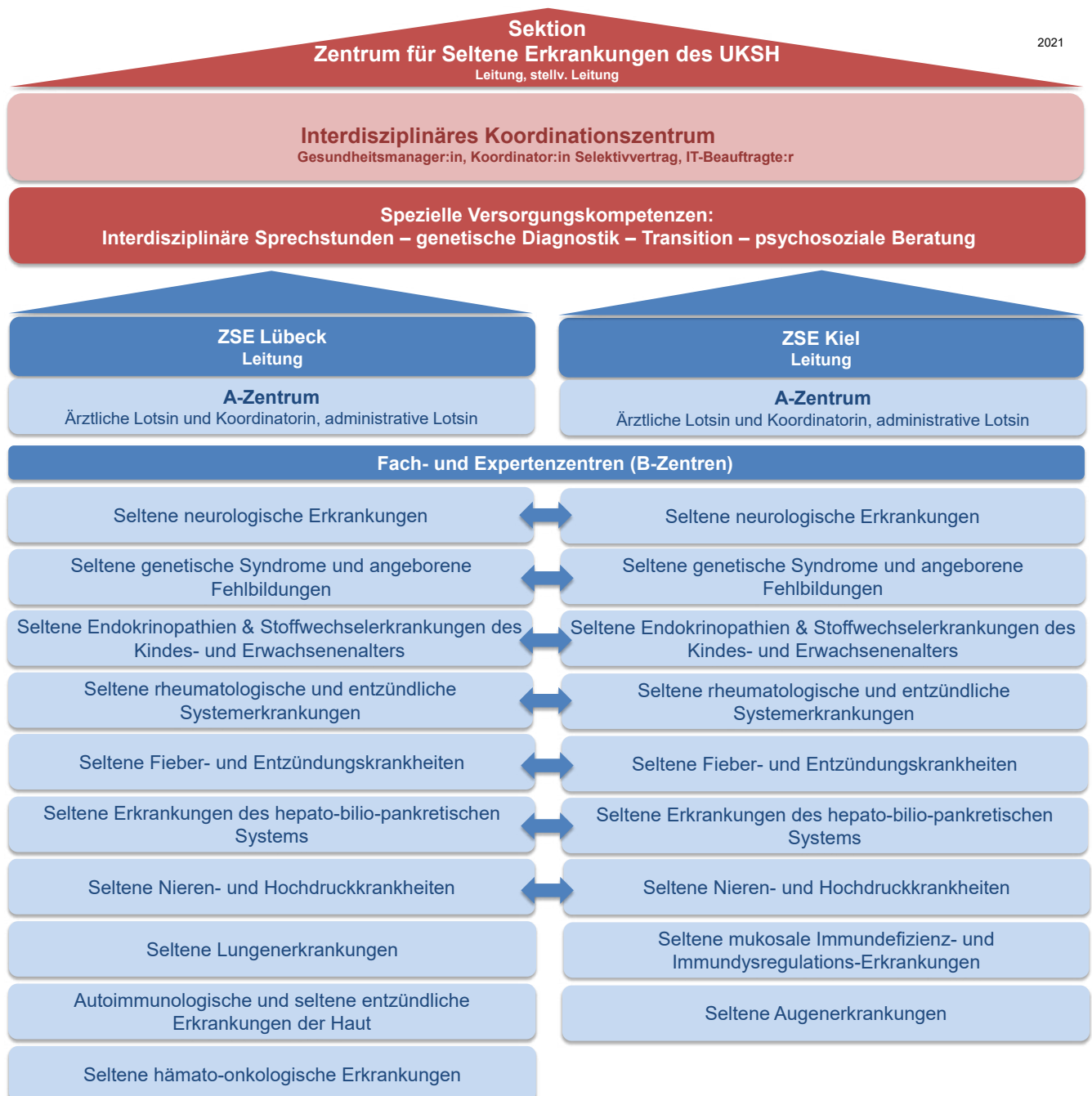
## 2. Struktur

Das ZSE Kiel besteht aus einem Zusammenschluss aus neun Fach- und Expertenzentren (B-Zentren) mit mehreren Teilnehmern (Kliniken/Instituten) und dem übergeordneten A-Zentrum. Damit entspricht der Aufbau des Zentrums den NAMSE Kriterien. Sieben B-Zentren sind eng mit den B-Zentren des ZSE Lübeck verzahnt, bilden jedoch jeweils eine selbständige Einheit.

# Ergebnis- und Tätigkeitsbericht 2021

Zentrum für seltene Erkrankungen, Campus Kiel

Die Struktur der ganzen Sektion ist in einem Organigramm veranschaulicht



# Ergebnis- und Tätigkeitsbericht 2021

Zentrum für seltene Erkrankungen, Campus Kiel

## 3. Internetpräsenz

Die Homepage befindet sich zurzeit im Umbau im Rahmen der Aktualisierung der gesamten UKSH Internetpräsenz. Das A-Zentrum des ZSE Kiel nimmt an den Maßnahmen der Kartierung der Versorgungslandschaft ([www.se-atlas.de/](http://www.se-atlas.de/)) teil und ist dort mit seinem A- und seinen B-Zentren gelistet.

## 4. Koordinierende Aufgaben (A-Zentrum)

Das krankheitsübergreifende A-Zentrum überdacht neun integrierte Fachzentren (B-Zentren) und übernimmt koordinierende Aufgaben für diese. Die Aufgaben eines Referenzzentrums werden angleichend an die Arbeit des A-Zentrum Lübeck aufgebaut und etabliert.

Ärztliche Koordinatorin des Zentrums ist Frau PD Dr. Almuth Caliebe. Die Leitung hat Prof. Dr. Malte Spielmann inne.

Das A-Zentrum dient als krankheitsübergreifendes Referenzzentrum. Es soll eine Kontakt-/Anlaufstelle für Patienten und Zuweiser zur Verfügung stellen. Folgende Versorgungsangebote zu Patientenfragen und Pfaden befinden sich im Aufbau:

- Entgegennahme von Patientenfragen mit seltenen Erkrankungen
- Entgegennahme von Zuweiseranfragen zu Patienten mit seltenen Erkrankungen
- Entgegennahme von Patientenfragen mit unklaren Erkrankungen
- Entgegennahme von Zuweiseranfragen zu Patienten mit unklaren Erkrankungen
- Aufarbeitung von Patientenunterlagen und Erstellen von Anamnesen und einer Patienten-Krankheitsgeschichte zur Vorstellung in Fallkonferenzen des übergeordneten A-Zentrums
- Bewertung von Krankheitsfällen in Bezug auf das Vorliegen einer seltenen Erkrankung
- Erstellen einer zusammenfassenden Beurteilung des Patientenfalles und Übermittlung an den Patienten/Zuweiser
- Vermittlung von Patienten-Anfragen an spezialisierte Fachzentren (B-Zentren)
- Informationen über Patientenvereinigung, Selbsthilfegruppen

## 5. Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Das übergeordnete A-Zentrum Kiel nimmt wöchentlich an interdisziplinären Fallkonferenzen teil, die von ZSE Lübeck organisiert werden. Es findet außerdem eine monatliche Konferenz mit der Beteiligung der Humangenetiker und der Neuroradiologen statt.

Das ZSE Kiel bietet außerdem Ärztinnen und Ärzten anderer Kliniken die Möglichkeit an, stationäre und ambulante Patientenfälle in den interdisziplinären Fallkonferenzen des ZSE Kiel und des ZSE Lübeck vorzustellen. Im Rahmen der Fallkonferenz wird eine Empfehlung für die weiteren Schritte ausgesprochen, ggfs. ist hiernach auch eine Vorstellung der Patienten in Spezialsprechstunden, sowohl auf A- als auch auf B-Zentrums-Ebene möglich.

## 6. Fallzahlen

Am Standort des ZSE Kiel wurden 2021 weit über 3.000 Fälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt. Die Kodierung erfolgte mittels ICD 10-GM.

# Ergebnis- und Tätigkeitsbericht 2021

Zentrum für seltene Erkrankungen, Campus Kiel

## 7. B-Zentren ZSE Kiel

Nachfolgend sind die B-Zentren mit Ihren Leitern und Stellvertretern aufgeführt:

Fachzentrum (Typ B Zentrum)	Sprecher Kiel
B-Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen SP: Bewegungsstörungen, Epilepsien des Kindesalters, Neuropsychiatrie, seltene neuroimmunolog. Erkrankungen	Prof. Dr. Daniela Berg Prof. Dr. Gregor Kuhlenbäumer
B-Zentrum für seltene genetische Syndrome und angeborene Fehlbildungen [Institut für Humangenetik]	Prof. Dr. Malte Spielmann
B-Zentrum für seltene Endokrinopathien des Kindes- und Erwachsenenalters und Stoffwechselerkrankungen	Prof. Dr. Paul Martin Holterhus (Päd) Prof. Dr. Matthias Laudes (Erw)
B-Zentrum f. seltene rheumatologische und entzündliche Systemerkrankungen	Prof. Dr. Bimba Hoyer PD Dr. Philipp von Bismarck
B-Zentrum für seltene Fieber- und Entzündungskrankheiten	Prof. Dr. Bimba Hoyer PD Dr. Philipp von Bismarck
B-Zentrum für seltene Erkrankungen des hepato-biliopankreatischen Systems	Dr. Rainer Günther
Zentrum für seltene Nieren- und Hochdruckerkrankungen	Prof. Dr. Ulrich Kunzendorf Dr. Kevin Schulte
B-Zentrum für seltene Augenerkrankungen SP: Netzhauterkrankungen	Prof. Dr. Johann Baptist Roeder PD Dr. Naoyuki Tanimoto, PhD
B-Zentrum für seltene mukosale Immundefizienz- und Immundysregulations-Erkrankungen	Prof. Dr. Stefan Schreiber PD. Dr. Rainald Zeuner

Die B-Zentren halten ein für die jeweilige seltene Erkrankung erforderliches Team gemäß Leitlinien oder Konsensuspapieren, soweit vorhanden, vor. Die jeweiligen Leiter/Sprecher sind mindestens 20 Wochenstunden für das jeweilige Zentrum verfügbar. Die Fachzentren verfügen über eine Anlaufstelle zur Organisation des Erstkontaktes mit geregelten festen Sprechzeiten unter Nennung konkreter Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartner.

Die Fachzentren erheben für verschiedene krankheits/- oder krankheitsgruppenspezifische Registern Daten unter geltenden datenschutzrechtlichen Vorgaben. Die Daten werden direkt an ein anerkanntes nationales oder internationales krankheits-/krankheitsgruppenspezifisches Register gemeldet, soweit ein solches Register vorhanden ist. Die Fachzentren wirken an klinischen Studien (mit Studienprotokollen) zur entsprechenden Krankheit oder Krankheitsgruppe mit.

# Ergebnis- und Tätigkeitsbericht 2021

Zentrum für seltene Erkrankungen, Campus Kiel

## 8. Fachabteilung für Kinder- und Jugendmedizin

Das UKSH erfüllt die Anforderungen für das Vorhandensein einer Fachabteilung für Kinder- und Jugendmedizin. Die Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des UKSH ist eine Klinik der Maximalversorgung. Das B-Zentrum für seltene Endokrinopathien des Kindes- und Erwachsenenalters ist campusübergreifend über die Sektion der pädiatrischen Endokrinologie in der Kinderklinik angesiedelt.

## 9. Humangenetische Expertise

Das Team für humangenetische Expertise ist werktäglich (Montag – Freitag) verfügbar. Das Institut für Humangenetik ist am UKSH mit seinen zwei Standorten campusübergreifend etabliert. An beiden Standorten ist ein Team verfügbar. Mindestens ein Mitarbeiter der Humangenetik nimmt an den wöchentlichen interdisziplinären Fallkonferenzen sowie an interdisziplinären Sprechstunden für Patienten mit unklaren Bewegungsstörungen teil. Außerdem nimmt das Institut für Humangenetik im Rahmen des B-Zentrums für seltene genetische Syndrome und angeborene Fehlbildungen am ZSE-Geschehen sowohl auf der A-Zentrum- als auch auf der B-Zentrum-Ebene teil.

### 9.1. Exomdiagnostik im Rahmen der Selektivverträge

Das ZSE Kiel und das angegliederte Institut für Humangenetik, beides unter der Leitung von Prof. Dr. Malte Spielmann, ermöglichen ein Verfahren zum Beitritt in die Selektivverträge zur Besonderen Versorgung nach § 140a SGB V der AOK und vdek. Die Selektivverträge dienen zur interdisziplinären multizentrischen Umsetzung von Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen auf Grundlage der Erkenntnisse des nationalen Innovationsfondsprojektes TRANSLATE-NAMSE. Ziel des Vertrages ist es, bei Versicherten mit Verdacht auf eine seltene angeborene, genetische Erkrankung, durch einen interdisziplinären Ansatz und Exomsequenzierung eine sichere Diagnose zu stellen. Der größte Anteil seltener Erkrankungen ist monogen bedingt (>80 %). In diesen Fällen kann die Diagnose im günstigsten Fall durch eine gezielte genetische Untersuchung gestellt werden.

Eine Diagnosesstellung ist ausschlaggebend für Entscheidungen über therapeutische Maßnahmen oder die Durchführung weiterer diagnostischer Maßnahmen – somit für die gesamte medizinische Versorgung der Patienten mit einem oftmals sehr langen Leidensweg.

#### Die Maßnahmen zur Zielerreichung umfassen:

1. Aufklärung, Beratung und Versicherteninformation über die geplante besondere Versorgung.
2. Interdisziplinäre, multizentrische Fallkonferenzen zur Beurteilung der Fälle und Zur Indikationsstellung zur Exomdiagnostik.
4. Ausführliche Exomdiagnostik.
5. Auswertung und Befundung der Sequenzvarianten unter Berücksichtigung aktueller wissenschaftlicher Erkenntnisse.
6. Klinische Bewertung der Analyseergebnisse und Bewertung unklarer Varianten in interdisziplinären Fallkonferenzen.
7. Erfassung der Genotyp- und Phänotypdaten in einer Datenbank am jeweiligen Zentrum mit der Möglichkeit der gemeinsamen Auswertung pseudonymisierter Daten durch die teilnehmenden Zentren.

Die Etablierung des Flowcharts und der SOP obliegt dem übergeordneten Koordinationszentrum auf der Sektionsebene und wird sowohl im ZSE Kiel als auch im ZSE Lübeck entsprechend angewendet.

## 10. Forschungstätigkeit, Register und Vernetzung

Das übergeordnete Koordinationszentrum auf der Sektionsebene übernimmt besondere Aufgaben für ein wissenschaftlich-fachliches Netzwerk mit Fachzentren anderer Krankenhäuser.

Es erfolgt eine über das A-Zentrum hinausgehende Organisation und Unterstützung anderer Zentren im Rahmen des ERN-RND/DRN-RND -bei der Durchführung von webbasierten Fallkonferenzen (CPMS, Clinical Patient Management System).

Weitere Beteiligung an Registern ist in der folgenden Tabelle aufgeführt.



# Ergebnis- und Tätigkeitsbericht 2021

Zentrum für seltene Erkrankungen, Campus Kiel

## 10.1. Nationale und internationale Register

B-Zentrum	Internationale Netzwerke	Nationale Netzwerke
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> <li>EJPRD European Joint Programm for Rare Diseases</li> <li>RED CAP Datenbank Aufwand SE</li> </ul>	GENERATE Register Autoimmune Enzephalitiden
Zentrum für seltene genetische Syndrome und angeborene Fehlbildungen [Institut für Humangenetik]	<ul style="list-style-type: none"> <li>ITHACA-ERN</li> </ul>	
Zentrum für seltene Endokrinopathien u. Stoffwechselerkrankungen des Kindes und Erwachsenenalters	<ul style="list-style-type: none"> <li>ENDO-ERN</li> <li>EuRRECa I-DSD Registry</li> </ul>	DSDReg
Zentrum für seltene rheumatologische Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> <li>Planung genetisches eolBD-Register ESID (European Society for Immunodeficiencies)</li> </ul>	
Zentrum für seltene Erkrankungen des hepato-biliopankreatischen Systems	<ul style="list-style-type: none"> <li>EudraCT (European Union Drug Regulating Authorities Clinical Trials Database),</li> <li>European Reference Networks for Hepatological Diseases</li> <li>EASL (European Association for the Study of the Liver)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>PBC-Register (Prospektive, multizentrisch Kohortenstudie zur Primär biliären Cholangitis)</li> <li>LAL-D-Register (Prevalence of lysosomal acid lipase deficiency)</li> </ul>
Zentrum für seltene Nieren- und Hochdruckerkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> <li>ESID (European Society for Immunodeficiencies)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>GAIN (German multi-organ Auto-Immunity Network)</li> </ul>

## 10.2. Publikationen und Leitlinien

### Wissenschaftliche Publikationen – Auswahl

→ Evaluation of the Effects of Fucoidans from Fucus Species and Laminaria hyperborea against Oxidative Stress and Iron-Dependent Cell Death. Dörschmann P, Apitz S, Hellige I, Neupane S, Alban S, Kopplin G, Ptak S, Fretté X, Roider J, Zille M, Klettner A. Mar Drugs. 2021;19:557.

→ Pro-inflammatory activation changes intracellular transport of bevacizumab in the retinal pigment epithelium in vitro. Hildebrandt J, Käckenmeister T, Winkelmann K, Dörschmann P, Roider J, Klettner A. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol. 2021 Oct 13. doi: 10.1007/s00417-021-05443-2. Online ahead of print.

→ Effect of Long-term Anti-VEGF Treatment on Viability and Function of RPE Cells. Brinkmann A, Winkelmann K, Käckenmeister T, Roider J, Klettner A. Curr Eye Res. 2021 Jun 6:1-8. doi: 10.1080/02713683.2021.1931344. Online ahead of print.

→ Updated Diagnostic Criteria for Paraneoplastic Neurologic Syndromes. Graus F, Vogrig A, Muñoz-Castrillo S, Antoine JG, Desestret V, Dubey D, Giometto B, Irani SR, Joubert B, Leypoldt F, McKeon A, Prüss H, Psimaras D, Thomas L, Titulaer MJ, Vedeler CA, Verschuuren JJ, Dalmau J, Honnorat J. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2021 May 18;8(4):e1014. doi: 10.1212/NXI.0000000000001014.

→ S1 guidelines „lumbar puncture and cerebrospinal fluid analysis“ (abridged and translated version). Tumani H, Petereit HF, Gerritzen A, Gross CC, Huss A, Isenmann S, Jesse S, Khalil M, Lewczuk P, Lewerenz J, Leypoldt F, Melzer N, Meuth SG, Otto M, Ruprecht K, Sindern E, Spreer A, Stangel M, Strik H, Uhr M, Vogelgsang J, Wandin-

# Ergebnis- und Tätigkeitsbericht 2021

Zentrum für seltene Erkrankungen, Campus Kiel

- ger KP, Weber T, Wick M, Wildemann B, Wiltfang J, Woitalla D, Zerr I, Zimmermann T. *Neurol Res Pract.* 2020 Mar 16;2:8. doi: 10.1186/s42466-020-0051-z. eCollection 2020.
- Lassen J, Stürner KH, Gierthmühlen J, Dargvainiene J, Kixmüller D, Leypoldt F, Baron R, Hüllemann P. Protective role of natural killer cells in neuropathic pain conditions. *Pain.* 2021;162(9):2366-75.
- Pascual-Goñi E, Fehmi J, Lleixà C, Martín-Aguilar L, Devaux J, Höftberger R, Delmont E, Doppler K, Sommer C, Radunovic A, Carvajal A, Smyth S, Williams L, Mazanec R, Potoková V, Hinds N, Cassereau J, Viala K, Lefilliatre M, Nicolas G, Foley P, Leypoldt F, Keddie S, Lunn MP, Zimprich F, Nunkoo VS, Löscher WN, Martínez-Martínez L, Díaz-Manera J, Rojas-García R, Illa I, Rinaldi S, Querol L. Antibodies to the Caspr1/contactin-1 complex in chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy. *Brain.* 2021;144(4):1183-96.
- Shalash AS, Rösler TW, Salama M, Pendziwiat M, Müller SH, Hopfner F, Höglinger GU, Kuhlenbäumer G. Evidence for pathogenicity of variant ATM Val1729Leu in a family with ataxia telangiectasia. *Neurogenetics.* 2021;22(2):143-7.
- Tietz AK, Angstwurm K, Baumgartner T, Doppler K, Eisenhut K, Elisak M, Franke A, Golombeck KS, Handreka R, Kaufmann M, Kraemer M, Kraft A, Lewerenz J, Lieb W, Madlener M, Melzer N, Mojzisova H, Möller P, Pfeifferkorn T, Prüss H, Rostásy K, Schnegelsberg M, Schröder I, Siebenbrodt K, Sühs KW, Wickel J, Wandinger KP, Leypoldt F, Kuhlenbäumer G. Genome-wide Association Study Identifies 2 New Loci Associated With Anti-NMDAR Encephalitis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2021;8(6).
- Zeuner KE, van Gerpen JA. Prevalence of Suicidality in Focal and Generalized Dystonia: A Critical and Unrecognized Problem. *Neurology.* 2021;96(11):511-2.
- Peptide hormone analysis in diagnosis and treatment of Differences of Sex Development: joint position paper of EU COST Action ‚DSDnet‘ and European Reference Network on Rare Endocrine Conditions. Johannsen TH, Andersson AM, Ahmed SF, de Rijke YB, Greaves RF, Hartmann MF, Hiort O, Holterhus PM, Krone NP, Kulle A, Ljubicic ML, Mastorakos G, McNeilly J, Pereira AM, Saba A, Wudy SA, Main KM, Juul A. *Eur J Endocrinol.* 2020 Jun;182(6):P1-P15. doi: 10.1530/EJE-19-0831. PMID: 32268295
- GENETICS IN ENDOCRINOLOGY: Approaches to molecular genetic diagnosis in the management of differences/disorders of sex development (DSD): position paper of EU COST Action BM 1303 ‚DSDnet‘. Audi L, Ahmed SF, Krone N, Cools M, McElreavey K, Holterhus PM, Greenfield A, Bashamboo A, Hiort O, Wudy SA, McGowan R; The EU COST Action. *Eur J Endocrinol.* 2018 Oct 1;179(4):R197-R206. doi: 10.1530/EJE-18-0256. PMID: 30299888
- Steroid hormone analysis in diagnosis and treatment of DSD: position paper of EU COST Action BM 1303, ‚DSDnet‘. Kulle A, Krone N, Holterhus PM, Schuler G, Greaves RF, Juul A, de Rijke YB, Hartmann MF, Saba A, Hiort O, Wudy SA; EU COST Action. *Eur J Endocrinol.* 2017 May;176(5):P1-P9. doi: 10.1530/EJE-16-0953. Epub 2017 Feb 10. PMID: 28188242 Free PMC article.
- Diagnosis, Therapy and Follow-Up of Diabetes Mellitus in Children and Adolescents. Neu A, Bürger-Büsing J, Danne T, Dost A, Holder M, Holl RW, Holterhus PM, Kapellen T, Karges B, Kordonouri O, Lange K, Müller S, Raile K, Schweizer R, Sengbusch SV, Stachow R, Wagner V, Wiegand S, Ziegler R. *Exp Clin Endocrinol Diabetes.* 2019 Dec;127(S 01):S39-S72. doi: 10.1055/a-1018-8963. Epub 2019 Dec 20. PMID: 31860926 Free article. Review.
- Lipinski S, Petersen BS, Barann M, Pieczyk A, Tran F, Mayr G, Jentzsch M, Aden K, Stengel ST, Klostermeier UC, Sheth V, Ellinghaus D, Rausch T, Korbel JO, Nothnagel M, Krawczak M, Gilissen C, Veltman JA, Forster M, Forster P, Lee CC, Fritscher-Ravens A, Schreiber S, Franke A, Rosenstiel P. Missense variants in NOX1 and p22phox in a case of very-early-onset inflammatory bowel disease are functionally linked to NOD2. *Cold Spring Harb Mol Case Stud.* 2019 Feb 1;5(1):a002428. doi: 10.1101/mcs.a002428. PMID: 30709874; PMCID: PMC6371741.
- Ziegler JF, Böttcher C, Letizia M, Yerinde C, Wu H, Freise I, Rodriguez-Sillke Y, Stoyanova AK, Kreis ME, Asbach P, Kunkel D, Priller J, Anagnostopoulos I, Kühl AA, Miehle K, Stumvoll M, Tran F, Fredrich B, Forster M, Franke A, Bojarski C, Glauben R, Löscher BS, Siegmund B, Weidinger C. Leptin induces TNF $\alpha$ -dependent inflammation in acquired generalized lipodystrophy and combined Crohn's disease. *Nat Commun.* 2019 Dec 10;10(1):5629. doi: 10.1038/s41467-019-13559-7. PMID: 31822667; PMCID: PMC6904732.
- Rempe T, Becktepe JS, Metz I, Brück W, Stürner KH, Deuschl G, Berg D, Baron R, Zeuner R, Leypoldt F. A case of CLIPPERS syndrome responsive to tocilizumab. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2019 Feb 1;6(3):e545. doi: 10.1212/NXI.0000000000000545. eCollection 2019 May

# Ergebnis- und Tätigkeitsbericht 2021

Zentrum für seltene Erkrankungen, Campus Kiel

## 10.3. Beteiligung an Klinischen Studien - Auswahl

- OSCAAR; Studie der Firma Ablynx zur Testung der Wirkung von Caplacizumab; NIS
- ADHERE (CIDP)
- GENERATE-BOOST (Autoimmune Encephalitis)
- AIE-001 UCB (Autoimmune Enzephalitis)
- S2k-Leitlinie „Varianten der Geschlechtsentwicklung“ (AWMF)
- AWMF S2 Leitlinie Tremor: Kapitel „Aufgabenspezifischen Tremor, dem dystonen Kopftremor, dem Handtremor und dem funktionellen Tremor“
- AWMF S3 Leitlinie idiopatische Parkinson-Syndrome, Leitung des Abschnitts „Genetik“.
- AWMF S3 Leitlinie idiopatische Parkinson Syndrome Parkinson: Kapitel „Stellenwert nicht-motorischer Symptome“
- Updated Diagnostic Criteria for Paraneoplastic Neurologic Syndromes. Graus F, Vogrig A, Muñoz-Castrillo S, Antoine JG, Desestret V, Dubey D, Giometto B, Irani SR, Joubert B, Leypoldt F, McKeon A, Prüss H, Psimaras D, Thomas L, Titulaer MJ, Vedeler CA, Verschuuren JJ, Dalmau J, Honnorat J. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2021 May 18;8(4):e1014. doi: 10.1212/NXI.0000000000001014. → European EAN Guidelines on Autoimmune Encephalitis
- ADHERE (CIDP)
- GENERATE-BOOST (Autoimmune Encephalitis)
- AIE-001 UCB (Autoimmune Enzephalitis)

## 11. Qualitätsverbessernde Maßnahmen

Fest implementierte Elemente auf der Sektionsebene:

- Überwachung der Erfüllung der Qualitätskriterien nach GBA
- Erstellung der SOP
- Netzwerkpfege
- Maßnahmen der Kartierung der Versorgungslandschaft durch Registrierung im Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen ([www.se-atlas.de/](http://www.se-atlas.de/))
- Durchführung der jährlichen Mitgliederversammlung/Sektionstreffen
- Durchführung des PDCA-Zyklus
- Jährlicher Qualitätszirkel
- Erstellung eines jährlichen Tätigkeitsberichtes
- Ausbau der Aufführung und Anmeldung der speziellen Sprechstunden
- Webseiten- und Dokumentenaktualisierung

## 12. Qualitätsziele für 2022

- Ausbau der Zentrumsstruktur
- Qualitätssicherung gem. GBA
- Etablierung der Abläufe im Rahmen der Selektivverträge
- Ausbau der Register, des nationalen und internationalen Austauschs
- Planung der Fortbildungsangebote in Zusammenarbeit mit der Sektionsebene