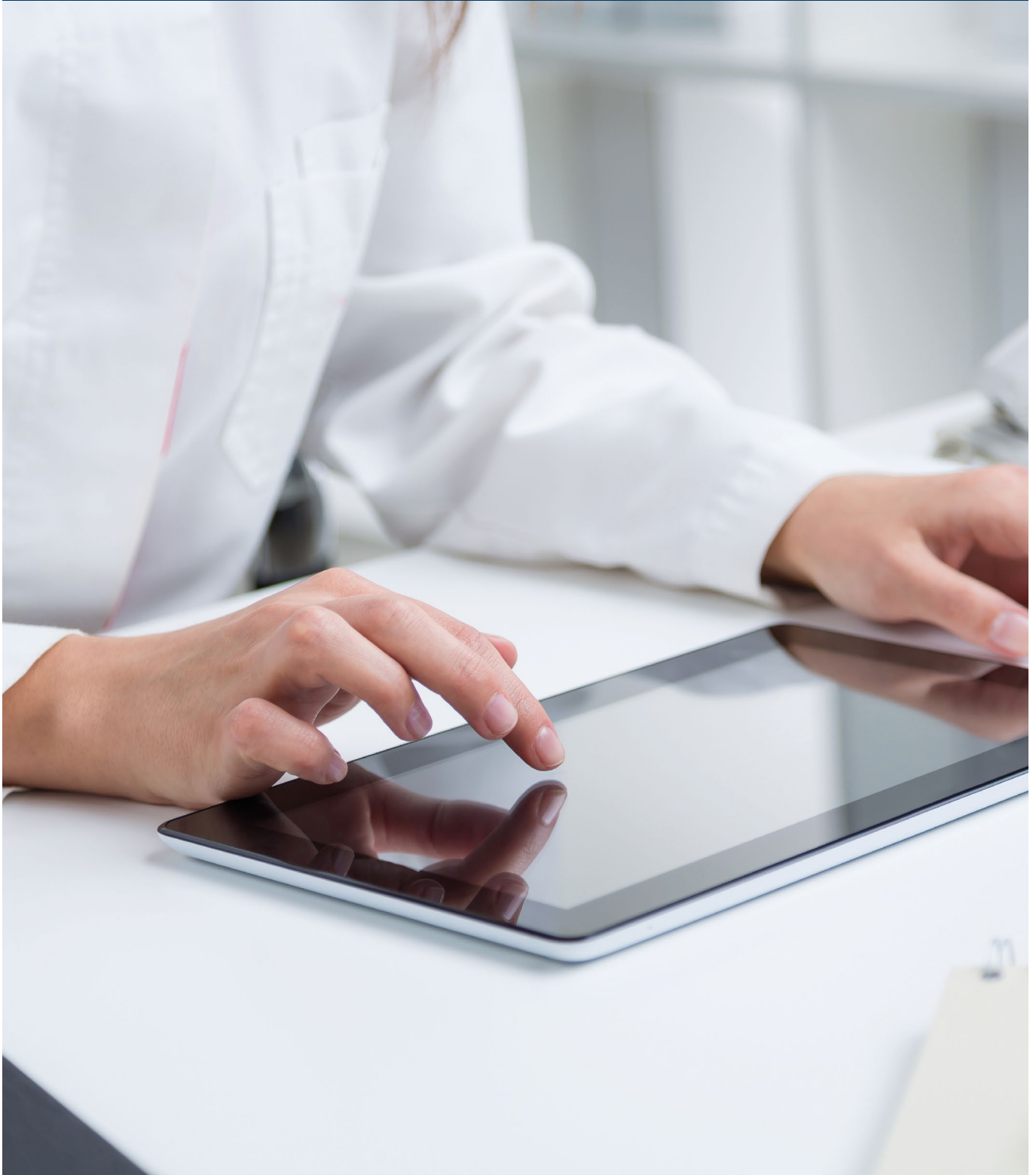


Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel



Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel

Inhalt

1. Struktur.....	4
2. Internetpräsenz.....	5
3. Koordinierende Aufgaben (A-Zentrum).....	5
4. Interdisziplinäre Fallkonferenzen.....	5
5. Stationäre Fallzahlen.....	6
6. B-Zentren ZSE Kiel.....	6
7. Fachabteilung für Kinder- und Jugendmedizin.....	10
8. Humangenetische Expertise.....	10
8.1. Exomdiagnostik im Rahmen der Selektivverträge.....	11
9. Forschungstätigkeit, Register und Vernetzung.....	11
9.1. Netzwerkübersicht.....	12
10. Qualitätsziele für 2024.....	13
11. Informationsveranstaltungen und Fortbildungen.....	13
12. Wissenschaftliche Publikationen – Auswahl.....	14
13. Leitlinien und Konsensuspapiere.....	17
14. Klinischen Studien.....	17

Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel

Dieser Bericht erfüllt die Anforderungen der Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen).

Anmerkung

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.

Kontakt

Anschrift

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE)
Arnold-Heller-Straße 3
24105 Kiel
✉ zse@uksh.de
www.uksh.de/zse-luebeck

Leitung

Prof. Dr. Malte Spielmann
✉ malte.spielmann@uksh.de

Zuständig für den Tätigkeitsbericht

Alisa Jemelka
☎ 0451 500-43486
✉ alisa.jemelka@uksh.de

Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel



1. Struktur

Das Zentrum besteht aus einem übergeordneten Koordinationszentrum (A-Zentrum) am UKSH Campus Kiel und acht angegliederten, auf seltene Erkrankungen spezialisierten, Fachzentren (B-Zentren). Diese bieten gemeinsam eine umfassende interdisziplinäre und multiprofessionelle Expertise für seltene Erkrankungen an. Ziel des ZSE Kiel ist es, die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen umfassend zu verbessern. Dazu verfolgen wir einen integrativen Ansatz, der eine möglichst frühe Diagnose bis hin zur individualisierten Therapie und das sektorenübergreifende Management der Behandlung umfasst. Wir bündeln und vernetzen die klinikübergreifende Expertise im Bereich seltenen Erkrankungen und stehen als Ansprechpartner:innen für die Kollegen aus dem stationären und niedergelassenen Bereich zur Verfügung. Für Patient:innen, bei denen nach Vorstellung ein nicht-seltene Erkrankung diagnostiziert wurde, helfen wir bei der Zuweisung zur passenden Fachdisziplin im ambulanten oder stationären Sektor.

Das Team des A-Zentrums 2023

Im A-Zentrum arbeitet ein interprofessionelles Team zusammen. Neben der werktägigen Verfügbarkeit zwei ärztlicher Lotsinnen/Koordinatorinnen besteht eine werktägliche Verfügbarkeit einer administrativen Lotsin am A-Zentrum, welche die Annahme und Steuerung der Anfragen im Rahmen eines Erstkontaktangebotes übernimmt und für Patientinnen und Patienten telefonisch und per E-Mail erreichbar ist. Das A-Zentrum erfüllt die geforderten personellen Anforderungen.

Funktionen im A-Zentrum	Name
Zentrumsleitung	Prof. Dr. Malte Spielmann
Stellv. Leitung	Prof. Dr. Almuth Caliebe
Ärztliche Lotsin & Koordinatorin	Dr. Katharina Schau-Römer
Ärztliche Lotsin & Koordinatorin	Dr. Laelia Rösler
Administrative Lotsin	Alyssa Milovanovic
Gesundheitsmanagerin	Alisa Jemelka

Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel

2. Internetpräsenz

Das ZSE Kiel verfügt über eine Webseite mit detaillierten Informationen über die Struktur und Arbeit des Zentrums: www.uksh.de/zse-kiel.

Das A-Zentrum des ZSE Kiel nimmt an den Maßnahmen der Kartierung der Versorgungslandschaft (www.se-atlas.de) teil und ist dort mit seinem A- und seinen B-Zentren gelistet: www.se-atlas.de/id/SE4691

3. Koordinierende Aufgaben (A-Zentrum)

Das A-Zentrum verbindet acht integrierte Fachzentren (B-Zentren) und übernimmt koordinierende Aufgaben für diese.

Das A-Zentrum dient als krankheitsübergreifendes Referenzzentrum. Es stellt eine Kontaktstelle für Patient:innen und Zuweiser:innen zur Verfügung. Folgende Versorgungsangebote zu Patient:innenanfragen sind vorhanden:

- Entgegennahme von Anfragen der Patient:innen mit seltenen Erkrankungen
- Entgegennahme von Anfragen der Zuweisenden zu Patient:innen mit seltenen Erkrankungen
- Entgegennahme von Anfragen der Patient:innen mit unklaren Erkrankungen
- Entgegennahme von Anfragen der Zuweisenden zu Patient:innen mit unklaren Erkrankungen
- Aufarbeitung von Patient:innenunterlagen und Erstellen von Anamnesen und einer Patient:innen-Krankheitsgeschichte zur Vorstellung in Fallkonferenzen des übergeordneten A-Zentrums
- Organisation von interdisziplinären Fallkonferenzen in verschiedenen digitalen Formaten (webex, Vidyo) für interne und externe Kooperationspartner.
- Bewertung von Krankheitsfällen in Bezug auf das Vorliegen einer seltenen Erkrankung
- Erstellen einer zusammenfassenden Beurteilung des Patientenfalles und Übermittlung an den Patient:innen/ Zuweiser:innen
- Vermittlung von Patient:innen-Anfragen an spezialisierte Fachzentren (B-Zentren)
- Informationen über Patientenvereinigungen, Selbsthilfegruppen
- Koordination der Versorgung von Flüchtlingen mit seltenen Erkrankungen in Zusammenarbeit mit dem ärztlichen Dienst der Erstaufnahmeeinrichtungen des Landes SH

4. Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Das A-Zentrum organisiert und koordiniert interdisziplinäre Fallkonferenzen unter Beteiligung erforderlicher Fachdisziplinen für interne und externe Partner. Der reguläre Termin ist einmal wöchentlich, zusätzlich gibt es einen 2-wöchigen Termin unter der Beteiligung der Humangenetik.

Im Jahr 2022 wurden insgesamt 151 interdisziplinäre Fallkonferenzen campusübergreifend durchgeführt. Dabei bestand das Kernteam der Besprechung interdisziplinär aus den Fachdisziplinen Innere Medizin, Neurologie und Humangenetik. An 42 Fallkonferenzen nahmen zudem Ärztinnen und Ärzte aus dem Bereich der Neuroradiologie teil.

Patientenbezogen nahmen aus den B-Zentren jede Woche mehrere Kollegen verschiedener Fachdisziplinen teil. Zur Vor- und Nachbereitung der Fallkonferenzen gab es einen intensiven Austausch mit den teilnehmenden Fachkollegen. In einigen Fällen wurden mehrere Fallkonferenzen im Zeitverlauf für individuelle Patient:innen abgehalten. Im Rahmen des Selektivvertrags zur Exomdiagnostik wurden insgesamt in 398 Fällen genetische Spezialdiagnostik indiziert. Eine ausführlichere Darstellung findet sich in Abschnitt 8. Dabei wurden insgesamt 671 mit Beteiligung der Humangenetik abgehalten, 654 davon - Fallkonferenzen zur Indikation und Befundung der Exomdiagnostik.

Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel

Das ZSE Kiel sowie die angegliederten B-Zentren bieten außerdem Ärzt:innen anderer Kliniken und niedergelassenen Kolleg:innen die Möglichkeit an, stationäre und ambulante Patient:innen in den interdisziplinären Fallkonferenzen des ZSE vorzustellen. Im Rahmen der Fallkonferenz wird eine Empfehlung für die weiteren Schritte ausgesprochen, ggfs. ist hiernach auch eine Vorstellung der Patient:innen in Spezialsprechstunden, sowohl auf A- als auch auf B-Zentrums-Ebene möglich. Insgesamt wurden am ZSE Kiel in A- und den B-Zentren 91 Fallkonferenzen für Patient:innen anderer Krankenhäuser durchgeführt.

Die Terminvergabe erfolgt über die zentrale Annahmestelle ZSE: Tel: 0431 500-43452.

5. Stationäre Fallzahlen

Am Standort des ZSE Kiel wurden im Jahr 2023 3.474 Fälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt. Die Kodierung erfolgte mittels ICD 10-GM und der erst 01.04.2023 eingeführten Orpha-Codes. Die Zahlen vom Januar bis März konnten nicht abgebildet werden, sodass bei etwa 300-400 Fälle pro Monat ca. 900-1.200 Fälle in der Dokumentation fehlen.

6. B-Zentren ZSE Kiel

Die Einbindung der B-Zentren in die Struktur des Zentrums ist dokumentiert. Es bestehen Netzwerk- und Kooperationsverträge zwischen den teilnehmenden internen und externen Partnern.

Nachfolgend sind die B-Zentren mit ihrer Leitung, Stellvertretung, Teams und Sprechstunden aufgeführt. Mindestens ein Arzt oder Ärztin haben eine Prüfartzqualifikation gemäß Arzneimittelgesetz (AMG).

Die B-Zentren halten ein für die jeweilige seltene Erkrankung erforderliches Team gemäß Leitlinien oder Konsensuspapieren, soweit vorhanden, vor. Die jeweiligen Leiter:innen/Sprecher:innen sind mindestens 20 Wochenstunden für das jeweilige Zentrum verfügbar. Die Fachzentren verfügen über eine Anlaufstelle zur Organisation des Erstkontaktes mit geregelten festen Sprechzeiten. Diese sind über die Homepage des A-Zentrums verlinkt. Die Fachzentren erheben für verschiedene krankheits- oder krankheitsgruppenspezifische Register unter geltenden datenschutzrechtlichen Vorgaben. Die Daten werden entweder über das Referenzzentrum oder direkt an ein anerkanntes nationales oder internationales krankheits-/krankheitsgruppenspezifisches Register gemeldet, soweit ein solches vorhanden ist. Die Fachzentren wirken an klinischen Studien (mit Studienprotokollen) zur entsprechenden Krankheit oder Krankheitsgruppe mit und veröffentlichen Fachpublikationen zu den seltenen Erkrankungen. Alle Nachweise sind in den Anlagen beigelegt.

Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel

Fachzentrum (Typ B Zentrum)	Sprecher:innen/ Stellvertreter:innen	Teams	Teilnehmende Kliniken und Institute	sp. Sprechstunde Erwachsene	sp. Sprechstunde Kinder
<p>1. B-Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen</p> <p><u>Anlaufstelle:</u> Neurologische Ambulanz Terminvereinbarung ☎ 0431 500-23900 oder -13851 ☎ 0431 500-23904 ✉ ambulanz.neurologie.kiel@uksh.de ☎ 0431 500-23904 Bürozeiten: Mo - Fr: 7:30 - 15:30 Uhr</p> <p>Neurologische Privatambulanz ☎ 0431 500-23801 ☎ 0431 500-23904</p>	<p>PD Dr. Frank Leyboldt Prof. Dr. Kirsten Zeuner</p> <p>Stellv.: Prof. Dr. Gregor Kuhlenbäumer</p>	<p>PD Dr. Frank Leyboldt Prof. Dr. Kirsten Zeuner Dr. Leyla Baysal Prof. Dr. Daniela Berg Dr. Jos Becktepe Dr. Markus Hobert Prof. Dr. Gregor Kuhlenbäumer PD Dr. Nils Margraf Dr. Steffen Paschen Dr. Eva Schäffer Dr. Meike Steinbach PD Dr. Klarissa Stürner Dr. Maike Tomforde</p>	Klinik für Neurologie	<p>Ambulanz für Bewegungsstörungen Botulinumtoxin-Ambulanz Ambulanz für Muskelerkrankungen Neurovaskuläre Ambulanz Neuroimmunologische Ambulanz Ambulanz für Tiefe Hirnstimulation Botulinumtoxin-Ambulanz Epilepsieambulanz Multiple Sklerose und neuroimmunologische Ambulanz Neurovaskuläre Ambulanz</p>	
<p>2. B-Zentrum für seltene genetische Syndrome und angeborene Fehlbildungen</p> <p><u>Anlaufstelle:</u> Institut für Humangenetik MVZ Ambulanzzentrum des UKSH gGmbH Arnold-Heller-Str.3, Haus U26/Haus C 24105 Kiel</p> <p>☎ 0431 500-30609 ☎ -30608 ✉ mvz-kiel-genetik@uksh.de</p>	<p>Prof. Dr. Malte Spielmann</p> <p>Stellv.: Prof. Dr. Jörg Wiltfang</p>	<p>Prof. Dr. Malte Spielmann Prof. Dr. Jörg Wiltfang Prof. Dr. Almuth Caliebe Dr. Katharina Schau-Römer</p>	Institut für Humangenetik, Campus Kiel	<p>Interdisziplinäre Sprechstunden (Neuropädiatrisch-humangenetische Sprechstunde im UKSH, Allgemeine humangenetische Sprechstunde (Beratung von Erwachsenen und Kindern mit seltenen genetischen Erkrankungen insbes. Störung der geistigen Entwicklung, angeborene Fehlbildungs-retardierungs-Syndrome, angeborene Netzhautdystrophien und seltene genetische Augenerkrankungen, genet. bedingte Herzerkrankungen, genet. bedingte Herzerkrankungen, seltene Tumorprädispositions-Syndrome, Imprintingstörung Interdisziplinäre Betreuung mittels Fallkonferenzen Exomdiagnostik</p>	<p>Interdisziplinäre Sprechstunden (Neuropädiatrisch-humangenetische Sprechstunde im UKSH, Allgemeine humangenetische Sprechstunde (Beratung von Kindern mit seltenen genetischen Erkrankungen insbes. Störung der geistigen Entwicklung, angeborene Fehlbildungs-retardierungs-Syndrome, angeborene Netzhautdystrophien und seltene genetische Augenerkrankungen, genet. bedingte Herzerkrankungen, seltene Tumorprädispositions-Syndrome, Imprintingstörung, Konsultfähigkeit für die interne Kinderklinik und für das SKK in Präsenz, telefonische Beratung für WKK, ltzehoe und Flensburg Interdisziplinäre Betreuung mittels Fallkonferenzen Exomdiagnostik</p>

Jahresbericht 2023

Zentrum für seltene Erkrankungen Kiel

Fachzentrum (Typ B Zentrum)	Sprecher:innen/ Stellvertreter:innen	Teams	Teilnehmende Kliniken und Institute	sp. Sprechstunde Erwachsene	sp. Sprechstunde Kinder
<p>3. B-Zentrum für seltene Endokrinopathien des Kindes- und Erwachsenenalters und Stoffwechselerkrankungen</p> <p><u>Anlaufstelle:</u> Für Kinder-Endokrinologie: Hormonzentrum für Kinder – und Jugendliche Ambulanz für Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Arnold-Heller-Straße 3 Haus C 24105 Kiel</p> <p>☎ 0431 500-20160 ☎ 0431 500-24124 ✉ ambulanz.kinderklinik.kiel@uksh.de</p> <p>Für Erwachsene: Endokrinologische Ambulanz Arnold-Heller-Straße 3 Haus C - EG, Infopunkt 2 24105 Kiel</p> <p>☎ 0431 500-33450 ☎ 0431 500-20464</p>	<p>Prof. Dr. med. Paul Martin Holterhus (Päd)</p> <p>Stellv.: Prof. Dr. Matthias Laudes (Erw)</p>	<p>Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie: Prof. Dr. med. Paul Martin Holterhus, Dr. Inka Baus, Dr. Jessica Bokelmann</p> <p>Dr. Christine Rosenbusch, Dr. Stella Nagel, Dr. Julia August</p> <p>Erwachsene: Prof. Dr. Matthias Laudes Prof. Dr. Dominik Schulte Dr. Julia Wegner Dr. Lisa Struve, Kathrin Türk (Study Nurse) Ute Settgest (Diätassistentin Diabetesberaterin) Ursula Ziegenbruch (Psychologin)</p>	<p>Klinik für Kinder und Jugendmedizin I, Klinik für Innere Medizin I, Bereich Endokrinologie</p>	<p>Spezialsprechstunde für seltene Hormon- und Stoffwechselerkrankungen</p> <p>Ambulanz des Mukoviszidose-Zentrums für Erwachsene</p> <p>Lipid-Ambulanz (Fettstoffwechselstörung)</p>	<p>Spezialambulanz für Kinder und Jugendliche mit Transgender, multidisziplinäres Versorgungsangebot mit dem Zentrum für Integrative Psychiatrie, ZIP</p> <p>Spezialambulanz für Kinder und Jugendliche mit biologischen Varianten der Geschlechtsentwicklung</p> <p>Spezialambulanz für Kinder und Jugendliche mit Diabetes, dies inkludiert die sehr seltenen genetischen Diabetesformen</p> <p>DAKKS-akkreditiertes Kinderendokrinologisches Speziallabor für Einsendungen überregionaler Proben, Schwerpunkt Massenspektrometrie (AGS, DSD)</p>
<p>4. B-Zentrum f. seltene rheumatologische und entzündliche Systemerkrankungen</p> <p><u>Anlaufstelle:</u> Rheumatologische Ambulanz Arnold-Heller-Straße 3, Haus K1 24105 Kiel ☎ 0431 500-22213</p>	<p>Prof. Dr. Bimba Hoyer</p> <p>Stellv.: PD. Dr. Philipp von Bismarck</p>	<p>Prof. Dr. Bimba Hoyer, PD Dr. Philipp von Bismarck</p>	<p>Innere Medizin I, Klinik für Rheumatologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin I, Abteilung Kinder-Rheumatologie und Immunologie</p>	<p>Rheumatologische Sprechstunde</p>	

Jahresbericht 2023

Zentrum für seltene Erkrankungen Kiel

Fachzentrum (Typ B Zentrum)	Sprecher:innen/ Stellvertreter:innen	Teams	Teilnehmende Kliniken und Institute	sp. Sprechstunde Erwachsene	sp. Sprechstunde Kinder
5. B-Zentrum für seltene Erkrankungen des hepato-bilio-pankreatischen Systems Anlaufstelle: Leitstelle IMAC, Hepatologische Ambulanz, Arnold-Heller-Str.3, Haus C 24105 Kiel ☎ 0431 500-33450 ✉ Info.leber.kiel@uksh.de	Dr. Rainer Günther Stellv.: Maria Pangerl	Dr. Rainer Günther, Maria Pangerl	Innere Medizin I/ Bereich Hepatologie, Klinik für Chirurgie	Hepatologische Ambulanz (Leberambulanz)	
6. B-Zentrum für seltene Nieren- und Hochdruckerkrankungen Anlaufstelle: Nephrologische Ambulanz, Arnold-Heller-Str.3, Haus C 24105 Kiel ☎ 0431 500-33400 ☎ 0431 500-33404	PD Dr. Kevin Schulte Stellv.: Dr. Sebastian Dietrich	PD Dr. Kevin Schulte Dr. Sebastian Dietrich	Innere Medizin IV, Nieren- und Hochdruckerkrankheiten	Nephrologische Sprechstunde Sprechstunde Transplantation	
7. B-Zentrum für seltene Augenerkrankungen Anlaufstelle: Ophthalmologische Ambulanz Arnold-Heller-Straße 3 Haus B2 24105 Kiel ☎ 0431 500-24222 ☎ 0431 500-24204 ✉ ambulanzen.augenklinik.kiel@uksh.de	Prof. Dr. Johann Baptist Roeder Stellv.: PD Dr. Naoyuki Tanimoto, Ph.D.	Prof. Dr. Johann Baptist Roeder PD Dr. Naoyuki Tanimoto, Ph.D.	Klinik Ophthalmologie (Augenheilkunde)	SE sind in der allgemeinen Ambulanz vorstellig	

Jahresbericht 2023

Zentrum für seltene Erkrankungen Kiel

Fachzentrum (Typ B Zentrum)	Sprecher:innen/ Stellvertreter:innen	Teams	Teilnehmende Kliniken und Institute	sp. Sprechstunde Erwachsene	sp. Sprechstunde Kinder
<p>8. B-Zentrum für seltene Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen</p> <p><u>Anlaufstelle:</u> CCIM, Clinical Centre for Inflammation Medicine Arnold-Heller-Straße 3, Haus K3 24105 Kiel</p> <p>☎ 0431 500-22203 www.precisionmedicine.de/de/</p>	<p>PD Dr. Rainald Zeuner</p> <p>Stellv.: Prof. Dr. Bimba Hoyer, Dr. Florian Tran</p>	<p>PD Dr. Rainald Zeuner</p> <p>Prof. Dr. Bimba Hoyer</p> <p>Dr. Florian Tran</p> <p>Abhinav Singla</p>	<p>Innere Medizin I, Rheumatologie</p>	<p>Sprechstunden für Patient:innen mit Immundefekten</p>	

7. Fachabteilung für Kinder- und Jugendmedizin

Das UKSH erfüllt die Anforderungen für das Vorhandensein einer Fachabteilung für Kinder- und Jugendmedizin. Die Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des UKSH, Campus Kiel ist eine Klinik der Maximalversorgung. Das B-Zentrum für seltene Endokrinopathien des Kindes- und Erwachsenenalters ist in der Kinderklinik angesiedelt. Das genannte B-Zentrum nimmt an dem Transitionskonzept DSDCare, inkl. DSD-Register teil.

8. 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:e Mitarbeiter:in der Humangenetik nimmt an den wöchentlichen interdisziplinären Fallkonferenzen 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.

8.1. Exomdiagnostik im Rahmen der Selektivverträge

Das ZSE Kiel ist an das Institut für Humangenetik angegliedert, beides unter der Leitung von Prof. Dr. Malte Spielmann. Es wird regelmäßig Exomdiagnostik nach Selektivverträgen zur Besonderen Versorgung nach § 140a SGB V der AOK und vdek (ab Ende 2022 auch BKK) durchgeführt. 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 Selektivvertrages 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 Diagnosestellung 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.
3. Initiierung einer Exomdiagnostik.
4. Auswertung und Befundung der Sequenzvarianten unter Berücksichtigung aktueller wissenschaftlicher Erkenntnisse.
5. Klinische Bewertung der Analyseergebnisse und Bewertung unklarer Varianten in interdisziplinären Fallkonferenzen.
6. Erfassung der Genotyp- und Phänotypdaten in einer Datenbank am jeweiligen Zentrum mit der Möglichkeit der gemeinsamen Auswertung pseudonymisierter Daten durch die teilnehmenden Zentren.

Das A-Zentrum hat eine SOP und Flowcharts etabliert, die ebenso in den B-Zentren angewendet werden.

9. Forschungstätigkeit, Register und Vernetzung

Das ZSE Kiel übernimmt besondere Aufgaben für ein wissenschaftlich-fachliches Netzwerk mit Fachzentren anderer Krankenhäuser. Die Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen beinhalten ausführliche monatliche Fallkonferenzen über die DASNE. Weitere Beteiligung an Registern und Netzwerken ist im Folgenden aufgeführt.

Deutsche Versorger Netzwerke

Das ZSE Kiel nimmt aktiv an den monatlichen Fallkonferenzen, sowie Jahrestreffen der Deutschen Akademie für seltene neurologische Erkrankungen (DASNE) teil.

Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE)

Das ZSE Kiel nimmt an den Aktivitäten der bundesweit zentrumsübergreifenden Arbeitsgemeinschaft Zentren für seltene Erkrankungen (AG-ZSE) teil, in der sich die Vertreter:innen der beteiligten Zentren z.B. über aktuelle und geplante Projekte austauschen.

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE)

Die ACHSE ist ein Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen. Sie tritt als Sprachrohr, Multiplikator und Vermittler auf und sensibilisiert für die Belange von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihren spezifischen Problemen. Das ZSE Kiel nimmt regelmäßig an den angebotenen Fortbildungen und an dem persönlichem Austausch teil.

Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)

Die Mitarbeiter des ZSE Kiel nehmen regelmäßig an den online verfügbaren Fortbildungsangeboten der FAKSE teil.

Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel

9.1. Netzwerkübersicht

Folgende Tabelle gibt eine Übersicht der Netzwerke, Register-Beteiligung und der kooperierenden Patientenorganisationen des Gesamtzentrums, welche durch das A-Zentrum zusammengetragen und bei Bedarf unterstützt werden:

B-Zentrum	Erkrankungsgruppe	Internationale Netzwerke	Nationale Netzwerke	Kooperierende Patientenorganisationen
B-Zentrum für seltene Endokrinopathien u. Stoffwechselerkrankungen des Kindes und Erwachsenenalters	Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD), Seltene Endokrinopathien, seltene Formen des Diabetes mellitus, NEN	ENDO-ERN EuRRECa I-DSD / i-CAH Registry ENETS Registry E-REC	DSDReg DPV Wiss	Turner Syndrome International Group Intergeschlechtliche Menschen e.V. AGS-Eltern- und Patienten-Initiative e.V.
B-Zentrum für seltene rheumatologische Erkrankungen	Vaskulitiden: Granulomatose mit Polyangiitis (Wegener), Mikroskopische Polyangiitis, Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis (Churg-Strauss), Riesenzellarteriitis, u.a.; Kollagenosen: systemische Sklerose, primäre Myositiden, Sjögren-Syndrom, Systemischer Lupus erythematodes),	Planung genetisches eoBD-Register ESID (European Society for Immunodeficiencies)		
B-Zentrum für seltene Erkrankungen des hepato-biliopankreatischen Systems	Primär Biliäre Cholangitis Primär Sklerosierende Cholangitis, Lipodystrophie		PBC-Register (Prospektive, multizentrische Kohortenstudie zur Primär biliären Cholangitis) LAL-D-Register (Prevalence of lysosomal acid lipase deficiency)	Deutsche Leberhilfe
B-Zentrum für seltene Nieren- und Hochdruckerkrankungen	Glomerulonephritis, thrombozytopenische Purpura (iTTP, TTP, aTTP)		C3Gnet (Register für C3 Glomerulopathie und immunkomplexvermittelte MPGN) Hamburger Glomerulonephritis Register REACT-2020	
B-Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Netzhautdegenerationen			PRO RETINA - Selbsthilfevereinigung für Menschen mit Netzhautdegenerationen
B-Zentrum für seltene Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen	Primäre Immundefekte, (z.B. Antikörpermangel-syndrome, kombinierte Immundefekte) Immundysregulations-Syndrome (unter anderem Immundysregulation mit entzündlicher Darmerkrankung/monogenetische chronisch-entzündliche Darmerkrankungen)	ESID (European Society for Immunodeficiencies) ERN-RITA	GAIN (German multi-organ Auto-Immunity Network)	Deutsche Selbsthilfeorganisation für angeborene Immundefekte DSAI

Eine Auflistung der Publikationen, Leitlinien und Beteiligung an Klinischen Studien befindet sich in den Anlagen.

Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel

9. Qualitätsverbessernde Maßnahmen

Fest implementierte Elemente

- Überwachung der Erfüllung der Qualitätskriterien nach GBA
- Jährliche Abfrage der GBA-Kriterien der A- und der B-Zentren
- Erstellung der SOP
- Netzwerkpfege
- Maßnahmen der Kartierung der Versorgungslandschaft durch Registrierung im Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen(www.se-atlas.de)
- Durchführung des PDCA-Zyklus
- Durchführung eines Qualitätszirkels (18.09., 18.12.2023)
- Erstellung eines jährlichen Ergebnis- und Tätigkeitsberichtes
- Ausbau der Aufführung und Anmeldung der speziellen Sprechstunden
- Webseiten- und Dokumentenaktualisierung
- Überwachung des IT-Projektes zur Kodierung von Seltenen Erkrankungen

SOPs zu den Kernprozessen:

- Anfragen-Bearbeitung: Patient, externe Praxen, Kooperationspartner, UKSH intern
- Fall-/Aktenvorbereitung
- Ärztliche Fallbearbeitung mit Fallkonferenz
- Organisation/Vorbereitung Fallkonferenzen
- Durchführung einer Videosprechstunde
- Selektivvertrag - Koordination/Vorbereitung Fallkonferenzen
- Flowchart_Selektivvertrag_Exomdiagnostik_UKSH_intern
- Flowchart_Selektivvertrag_Exomdiagnostik_Humangenetik
- Flowchart_Selektivvertrag_Exomdiagnostik_extern
- Weiterleitungsmanagement/ Koordination nach Fallkonferenz
- Zusammenarbeit B-Zentren (klare und unklare Diagnose)
- Konzept Updates bei weiterhin unklarer Diagnose
- Strukturierte Weitervermittlung von Patient:innen mit klarer Diagnose

10. Qualitätsziele für 2024

- Ausbau der Zentrumsstruktur
- Sicherung und Einhaltung der Qualitätskriterien nach GBA
- Sicherung und Einhaltung der Abläufe im Rahmen der Selektivverträge
- Ausbau der Register, des nationalen und internationalen Austauschs
- Kodierung der SE mittels Alpha-ID und Orpha-Code im KIS des UKSH
- Ausbau der Vernetzung zu den ambulanten und stationären Zuweiser:innen in Schleswig-Holstein
- Prüfung der Möglichkeit des Einsatzes von künstlicher Intelligenz (KI) bei der Fallbearbeitung und Recherche
- Prüfung des Einsatzes von Telemedizin und sozialen Netzwerken

11. Informationsveranstaltungen und Fortbildungen

Es wurden im Jahr 2023 mehrere Fortbildungsveranstaltungen für Patient:innen durchgeführt. Eine Auswahl:

Auf der A-Zentrum-Ebene:

- 23.03.2023 Informationsveranstaltung für Betroffene und Interessierte nachträglich zum Tag der seltenen Erkrankungen, in Zusammenarbeit mit dem Huntington-Zentrum Lübeck und der Deutsche Huntington-Hilfe e.V., sowie Huntington Selbsthilfegruppe Lübeck.
- 06.12.2023 Symposium zum 10-Jahres-Jubiläum des ZSE Lübeck. Vorstellung des A- und der B-Zentren am Standort Lübeck für Fachpublikum und Interessierte.

Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel

Auf der B-Zentrum-Ebene:

> für Patient:innen

- 22.02.2023 Aktion zum Welt-Enzephalitis-Tages
- 14.06.2023 Hybridveranstaltung Norddt. Amyloidosezentrum
- 17. Kieler Diabetesbetreuerseminar am 7.10.2023

> Interne Fortbildungsveranstaltungen

- Intermittierende Vorstellungen von Casuistiken oder seltenen Erkrankungsbildern im Rahmen der Frühfortbildung (dienstags nach der Morgenkonferenz) sowie Neurologisches Kolloquium (mittwochs während der Vorlesungszeit).
- Zielpublikum Mitarbeitende Labor: Unabhängigkeit, Unparteilichkeit, Integrität, Ethik, 9.11.2023
- Zielpublikum Mitarbeitende Labor: Störungen der Geschlechtsidentität, kinderendokrinologische Perspektive, 11.5.2023
- Zielpublikum Ärztliche Mitarbeitende: Gendiagnostik bei unklarem DSD mit Fallbeispielen Teil 2, 31.8.2023
- Zielpublikum Ärztliche Mitarbeitende: Gendiagnostik bei unklarem DSD mit Fallbeispielen Teil 1, 14.2.2023

> Für Mitarbeiter:innen anderer Krankenhäuser oder Reha-Einrichtungen:

- 09.01.2023 50-jähriger Patient mit therapierefraktärer Depression, hypokinetisch-rigidem Syndrom. PD Dr. med. Nico Melzer, UK Düsseldorf
- 13.02.2023 82-jährige Patientin: 37 Jahre NMOSD - 12 Jahre stabil mit Rituximab – Immunglobulinmangel-syndrom und schwere Infektion - was nun? Prof. Dr. med. Tanja Kümpfel, LMU München
- 23.02.2023 Fallbesprechung. PD Dr. Nils Margraf, Dr. Richard Erasmi, UKSH Kiel
- 27.03.2023 Ein Fall eines langjährigen Verlaufes einer immunvermittelten Enzephalitis nach Bornavirus-Infektion: Diskussion über sekundäre Autoimmunität und/oder latente Virusreplikation sowie therapeutische Implikationen. Prof. Dr. med. Dennis Tappe, Hamburg & Prof. Dr. med. Simone Tauber, Aachen
- 17.04.2023 Bewegungsstörungen im Rahmen von Caspr2 und LGI1-Ak assoziierten Autoimmunenzephalitiden. Dr. med. Felix Gövert, UKSH Kiel
- 22.05.2023 Patienten mit AQP4-IgG-positiver NMOSD und Neudiagnose einer malignen hämatologischen Erkrankung unter Immuntherapie mit Azathioprin. Prof. Dr. med. Brigitte Wildemann, UK Heidelberg
- 17.07.2023 „Adaptor protein-3B2 Antikörper assoziierte zerebelläre Störung bei einer Jugendlichen- wie behandeln? Prof. Dr. med. Wolfgang Müller-Felber, LMU München
- 6.-7.10.2023 Connect generate Hamburg. PD Dr. Frank Leypoldt, Prof. Dr. Gregor Kuhlenbäumer
- 09.10.2023 Child with benign ganglioneuroma, Hu abs and flaccid tetraparesis: clinical phenotype and treatment discussion. Prof. Dr. med. Wolfgang Müller-Felber, LMU München
- 20.11.2023, Diagnostische und Prognostische Mehrwert von NfL Bestimmung in AE: Literaturübersicht und Diskussion'. Dr. med. Justina Dargvieniene, UKSH Kiel
- Ärztliche Fortbildung Klinikärzte und niedergelassene Ärzte, Heliosklinik in Schleswig, Störungen der Geschlechtsidentität: pädiatrisch-kinderendokrinologische Perspektive, 15.11.2023
- Nephrologie trifft ... post-ASN und das beste des Jahres 2022
- Nephrologie trifft ... den NOK.
- Nephrologie trifft ... mutige Frauen, Blut und mehr.

12. Wissenschaftliche Publikationen – Auswahl

→ Grüter, T., Möllers, F. E., Tietz, A., Dargvieniene, J., Melzer, N., Heidbreder, A., [...] Leypoldt, F., [...] & Ayzenberg, I. (2023). Clinical, serological and genetic predictors of response to immunotherapy in anti-IgLON5 disease. *Brain*, 146(2), 600-611.

→ Appeltshauer, L., Junghof, H., Messinger, J., Linke, J., Haarmann, A., Ayzenberg, I., [...] Leypoldt, F., [...] & Doppler, K. (2023). Anti-pan-neurofascin antibodies induce subclass-related complement activation and nodoparanodal damage. *Brain*, 146(5), 1932-1949.

Jahresbericht 2023

Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel

- Gövert, F., Abrante, L., Becktepe, J., Balint, B., Ganos, C., Hofstadt-van Oy, U., ... & Leypoldt, F. (2023). Distinct movement disorders in contactin-associated-protein-like-2 antibody-associated autoimmune encephalitis. *Brain*, 146(2), 657-667.
- Bastiaansen, A. E., van Steenhoven, R. W., Te Vaarwerk, E. S., van der Flier, W. M., Teunissen, C., de Graaff, E., [...] Leypoldt, F., [...] & Titulaer, M. J. (2023). Antibodies associated with autoimmune encephalitis in patients with presumed neurodegenerative dementia. *Neurology: Neuroimmunology & Neuroinflammation*, 10(5), e200137.
- Strippel, C., Herrera-Rivero, M., Wendorff, M., Tietz, A. K., Degenhardt, F., Witten, A., [...] Leypoldt, F., [...] & Melzer, N. (2023). A genome-wide association study in autoimmune neurological syndromes with anti-GAD65 autoantibodies. *Brain*, 146(3), 977-990.
- Theis, H., Bischof, G. N., Brüggemann, N., Dargvainiene, J., Drzezga, A., Grüter, T., [...] Leypoldt, F., [...] & Van Eimeren, T. (2023). In Vivo Measurement of Tau Depositions in Anti-IgLON5 Disease Using [18F] PI-2620 PET. *Neurology*, 101(22), e2325-e2330.
- Räuber, S., Schroeter, C. B., Strippel, C., Nelke, C., Ruland, T., Dik, A., [...] Leypoldt, F., [...] & Melzer, N. (2023). Cerebrospinal fluid proteomics indicates immune dysregulation and neuronal dysfunction in antibody associated autoimmune encephalitis. *Journal of autoimmunity*, 135, 102985.
- Soler Wenglein, J., Kluger, G., Leypoldt, F., Wandinger, K. P., & van Baalen, A. (2023). No evidence of neuronal/glial autoantibodies in febrile infection-related epilepsy syndrome (FIRES): a prospective clinic-serologic analysis. *Frontiers in neuroscience*, 17, 1221761.
- Roos, J., Müller, S., Giese, A., Appenzeller, S., Ringelstein, E. B., Fiehler, J., [...] & Kuhlenbäumer, G. (2023). Pontine autosomal dominant microangiopathy with leukoencephalopathy: Col4A1 gene variants in the original family and sporadic stroke. *Journal of Neurology*, 270(5), 2631-2639.
- Vollstedt, E. J., Schaake, S., Lohmann, K., Padmanabhan, S., Brice, A., Lesage, S., [...] Kuhlenbäumer, G., [...] & Leite, M. A. A. (2023). Embracing monogenic Parkinson's disease: the MJFF Global Genetic PD cohort. *Movement Disorders*, 38(2), 286-303. Gottschalk A, Sczakiel HL, Hülsemann W, Schwartzmann S, Abad-Perez AT, Grünhagen J, Ott CE, Spielmann M, Horn D,
- Mundlos S, Jamsheer A, Mensah MA. HOXD13-associated synpolydactyly: Extending and validating the genotypic and phenotypic spectrum with 38 new and 49 published families. *Genet Med*. 2023 Nov;25(11):100928. doi: 10.1016/j.gim.2023.100928. Epub 2023 Jul 7. PMID: 37427568.
- Melo US, Jatzlau J, Prada-Medina CA, Flex E, Hartmann S, Ali S, Schöpflin R, Bernardini L, Cioffi A, Moeinzadeh MH, Klever MK, Altay A, Vallecillo-García P, Carpentieri G, Delledonne M, Ort MJ, Schwestka M, Ferrero GB, Tartaglia M, Brusco A, Gossen M, Strunk D, Geißler S, Mundlos S, Stricker S, Knaus P, Giorgio E, Spielmann M. Enhancer hijacking at the ARHGAP36 locus is associated with connective tissue to bone transformation. *Nat Commun*. 2023 Apr 11;14(1):2034. doi: 10.1038/s41467-023-37585-8. Erratum in: *Nat Commun*. 2023 Oct 9;14(1):6301. PMID: 37041138; PMCID: PMC10090176.
- Knerr J, Werner R, Schwan C, Wang H, Gebhardt P, Grötsch H, Caliebe A, Spielmann M, Holterhus PM, Grosse R, Hornig NC. Formin-mediated nuclear actin at androgen receptors promotes transcription. *Nature*. 2023 May;617(7961):616-622. doi: 10.1038/s41586-023-05981-1. Epub 2023 Mar 27. PMID: 36972684.
- Cova G, Glaser J, Schöpflin R, Prada-Medina CA, Ali S, Franke M, Falcone R, Federer M, Ponzi E, Ficarella R, Novara F, Wittler L, Timmermann B, Gentile M, Zuffardi O, Spielmann M, Mundlos S. Combinatorial effects on gene expression at the Lbx1/Fgf8 locus resolve split-hand/foot malformation type 3. *Nat Commun*. 2023 Mar 17;14(1):1475. doi: 10.1038/s41467-023-37057-z. Erratum in: *Nat Commun*. 2023 May 18;14(1):2839. PMID: 36928426; PMCID: PMC10020157.

Jahresbericht 2023

Zentrum für seltene Erkrankungen Kiel

- de Boer E, Marcelis C, Neveling K, van Beusekom E, Hoischen A, Klein WM, de Leeuw N, Mantere T, Melo US, van Reeuwijk J, Smeets D, Spielmann M, Kleefstra T, van Bokhoven H, Vissers LELM. A complex structural variant near SOX3 causes X-linked split-hand/foot malformation. *HGG Adv.* 2023 Apr 25;4(3):100200. doi: 10.1016/j.xhgg.2023.100200. PMID: 37216008; PMCID: PMC10196709.
- Mensah MA, Niskanen H, Magalhaes AP, Basu S, Kircher M, Sczakiel HL, Reiter AMV, Elsner J, Meinecke P, Biskup S, Chung BHY, Dombrowsky G, Eckmann-Scholz C, Hitz MP, Hoischen A, Holterhus PM, Hülsemann W, Kahrizi K, Kalscheuer VM, Kan A, Krumbiegel M, Kurth I, Leubner J, Longardt AC, Moritz JD, Najmabadi H, Skipalova K, Sniijders Blok L, Tzschach A, Wiedersberg E, Zenker M, Garcia-Cabau C, Buschow R, Salvatella X, Kraushar ML, Mundlos S, Caliebe A, Spielmann M, Horn D, Hnisz D. Aberrant phase separation and nucleolar dysfunction in rare genetic diseases. *Nature.* 2023 Feb;614(7948):564-571. doi: 10.1038/s41586-022-05682-1. Epub 2023 Feb 8. PMID: 36755093; PMCID: PMC9931588.
- A Kunstreich M, Dunstheimer D, Mier P, Holterhus PM, Wudy SA, Hübner A, Redlich A, Kuhlen M. The endocrine phenotype induced by paediatric adrenocortical tumours is age- and sex-dependent. *J Clin Endocrinol Metab.* 2024 Feb 6:dgae073. doi: 10.1210/clinem/dgae073. Epub ahead of print. PMID: 38318871.
- A Scougall K, Bryce J, Baronio F, Boal RL, Castera JR, Castro S, Cheetham T, Costa EC, Darendeliler F, Davies JH, Dirlwanger M, Gazdagh G, Globa E, Guerra-Junior G, Guran T, Herrmann G, Holterhus PM, Akgül AK, Markosyan R, McElreavey K, Miranda ML, Nordenstrom A, O'Toole S, Poyrazoglu S, Russo G, Schwitzgebel V, Stancampiano M, Steigert M, Ahmed SF, Lucas-Herald AK. Predictors of surgical complications in boys with hypospadias: data from an international registry. *World J Pediatr Surg.* 2023 Oct 11;6(4):e000599. doi: 10.1136/wjps-2023-000599. PMID: 37860275; PMCID: PMC10582860.
- Kuhlen M, Mier P, Kunstreich M, Lessel L, Slavetinsky C, Fuchs J, Seitz G, Holterhus PM, Wudy SA, Vokuhl C, Frühwald MC, Vorwerk P, Redlich A. Locally Advanced Adrenocortical Carcinoma in Children and Adolescents-Enigmatic and Challenging Cases. *Cancers (Basel).* 2023 Aug 28;15(17):4296. doi: 10.3390/cancers15174296. PMID: 37686571; PMCID: PMC10486626.
- Knerr J, Werner R, Schwan C, Wang H, Gebhardt P, Grötsch H, Caliebe A, Spielmann M, Holterhus PM, Grosse R, Hornig NC. Formin-mediated nuclear actin at androgen receptors promotes transcription. *Nature.* 2023 May;617(7961):616-622. doi: 10.1038/s41586-023-05981-1. Epub 2023 Mar 27. PMID: 36972684.
- Guaragna-Filho G, Guerra-Junior G, Tadokoro-Cuccaro R, Hughes IA, Barros BA, Hiort O, Balsamo A, Guran T, Holterhus PM, Hannema S, Poyrazoglu S, Darendeliler F, Bryce J, Ahmed SF, Quigley CA. Pubertal and Gonadal Outcomes in 46,XY Individuals with Partial Androgen Insensitivity Syndrome Raised as Girls. *Sex Dev.* 2023;17(1):16-25. doi: 10.1159/000526997. Epub 2023 Mar 14. PMID: 36917969.
- Mensah MA, Niskanen H, Magalhaes AP, Basu S, Kircher M, Sczakiel HL, Reiter AMV, Elsner J, Meinecke P, Biskup S, Chung BHY, Dombrowsky G, Eckmann-Scholz C, Hitz MP, Hoischen A, Holterhus PM, Hülsemann W, Kahrizi K, Kalscheuer VM, Kan A, Krumbiegel M, Kurth I, Leubner J, Longardt AC, Moritz JD, Najmabadi H, Skipalova K, Sniijders Blok L, Tzschach A, Wiedersberg E, Zenker M, Garcia-Cabau C, Buschow R, Salvatella X, Kraushar ML, Mundlos S, Caliebe A, Spielmann M, Horn D, Hnisz D. Aberrant phase separation and nucleolar dysfunction in rare genetic diseases. *Nature.* 2023 Feb;614(7948):564-571. doi: 10.1038/s41586-022-05682-1. Epub 2023 Feb 8. PMID: 36755093; PMCID: PMC9931588.
- Interaction of High-Molecular Weight Fucoidan from *Laminaria hyperborea* with Natural Functions of the Retinal Pigment Epithelium. Dörschmann P, Kopplin G, Roider J, Klettner A. *Int J Mol Sci.* 2023;24:2232.
- Fundus autofluorescence abnormalities can predict fluorescein angiography abnormalities in patients with chronic central serous chorioretinopathy. Mohabati D, Boon CJF, Hoyng CB, Purtskhvanidze K, Roider J, van Dijk EHC. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2023;261:2489-2495.
- Establishment of specific age-related macular degeneration relevant gene expression panels using porcine retinal pigment epithelium for assessing fucoidan bioactivity. Dörschmann P, Akkurt H, Kopplin G, Mikkelsen MD, Meyer AS, Roider J, Klettner A. *Exp Eye Res.* 2023;231:109469.

Jahresbericht 2023

Zentrum für seltene Erkrankungen Kiel

→ Anti-inflammatory properties of antiangiogenic fucoidan in retinal pigment epithelium cells. Dörschmann P, Seeba C, Thalenhorst T, Roider J, Klettner A. *Heliyon*. 2023;9:e15202.

→ Comparison of Fucoïdians from *Saccharina latissima* Regarding Age-Related Macular Degeneration Relevant Pathomechanisms in Retinal Pigment Epithelium. Dörschmann P, Thalenhorst T, Seeba C, Tischhöfer MT, Neupane

13. Leitlinien und Konsensuspapiere

- AWMF Leitlinie Autoimmune Enzephalitis AWMF 030-139
- European Academy of Neurology guidelines Autoimmune Encephalitis
- AWMF/DGN Leitlinie Tremor: Seltene Tremores
- S2k-Leitlinie Varianten der Geschlechtsentwicklung
- S2k-Leitlinie zur Fast Track Exom-Sequenzierung bei kritisch kranken Neugeborenen
- S2k-Leitlinie Genetische Beratung
- Leitlinienarbeit seltene Varianten der Geschlechtsentwicklung Mitglied der Leitliniegruppe)
- Krege S, Eckoldt F, Richter-Unruh A; Leitliniegruppe. Varianten der Geschlechtsentwicklung – Aktualisierung der S2k-Leitlinie [Differences in sexual development-S2k guideline update]. *Urologie*. 2024 Apr 4. German. doi: 10.1007/s00120-024-02326-2. Epub ahead of print. PMID: 38573501.
- Leitlinie Diabetes bei Kindern und Jugendlichen
- Holder M, Kapellen T, Ziegler R, Bürger-Büsing J, Danne T, Dost A, Holl RW, Holterhus PM, Karges B, Kordonouri O, Lange K, Müller S, Raile K, Schweizer R, von Sengbusch S, Stachow R, Wagner V, Wiegand S, Neu A. Diagnosis, Therapy and Follow-Up of Diabetes Mellitus in Children and Adolescents. *Exp Clin Endocrinol Diabetes*. 2024 Apr 11. doi: 10.1055/a-2166-6730. Epub ahead of print. PMID: 38604231.
- AWMF Leitlinie DSD

14. Klinischen Studien

- GENERATE-BOOST: Investigator Initiierte Studie zu Bortezomib bei Autoimmuner Enzephalitis
- METEROID: Neuromyelitis optica Spektrums-Erkrankungen und Satralizumab
- LEGIONE: LGI1 Autoimmune Encephalitis Rozanolixizumab
- ADHERE: Chronisch, inflammatorisch-demyelinisierende Polyradikuloneuritis CIDP Efgartigimod
- Metakognitive Therapie und Neuro-Physiotherapie zur Behandlung funktioneller Bewegungsstörungen
- Ergotherapeutisches motorisches Training oder Achtsamkeitstraining bei Patienten mit Schreibkrampf unter Supervision mit Videotelefonaten
- Zusammenhang zwischen motorischen und nicht- motorischen Parametern unter Pridinol Therapie bei Patienten mit zervikaler Dystonie (Torticollis)
- Prävalenz und potenzieller Nutzen von Zusatztherapien bei der Behandlung der idiopathischen zervikalen Dystonie: eine monozentrische Beobachtungsstudie
- DSD:DSD-Care
- Effects of the modified-release hydrocortisone preparation Efmody® on spermatogenesis in males with congenital adrenal hyperplasia in routine clinical practice“. (Münster, München, Kiel)
- Phase 1 IIT CIR-NA zur Behandlung des Prädiabetes
- Mehrere Studien zu neuen Lipidtherapeutika in Planung
- Klinische Studie Transkorneale Elektrostimulation bei Retinitis Pigmentosa
- Transkorneale Elektrostimulation bei Retinitis Pigmentosa