

Bericht „10-Jahres-Jubiläum Zentrum für Seltene Erkrankungen am Campus Lübeck“

Das im Jahr 2013 gegründete Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Lübeck feierte am 6.12.2023 sein Jubiläum: 10 Jahre ZSE!

Das 10-Jahres-Jubiläum wurde mit einem Symposium im Audimax und der Sitzung des wissenschaftlichen Gremiums in den Räumlichkeiten des ZSE gefeiert. Ein abwechslungsreiches Programm und ein produktiver Austausch mit Diskussionen bildeten den Grundstein für das nächste erfolgreiche Jahrzehnt.

Gremiumssitzung

Im Hybrid-Format startete die Beiratssitzung des wissenschaftlichen Gremiums mit dem Grußwort des UKSH Vorstands – Prof. Dr. med. Dr. h.c. mult. Jens Scholz:

„Wie gut, dass es das ZSE gibt: Seit zehn Jahren finden Patienten hier die Methoden und das detektivische Talent, ihrem speziellen Leiden auf die Spur zu kommen. Wir blicken auf eine Erfolgsstory mit vielen sinnstiftenden Projekten zurück.“

Zusammensetzung des Gremiums:

ZSE Beirat: Prof. Dr. Thomas Klockgether (Klinik und Poliklinik für Neurologie, Universität Bonn), Prof. Dr. Christian Kubisch (Institut für Humangenetik, UKE), Gesa Borek (ehrenamtliche Landesvertreterin für Hamburg in der IG FraX)

ZSE Vorstand: Prof. Dr. Alexander Münchau (Leiter der Sektion „Zentrum für Seltene Erkrankungen“), Prof. Dr. Olaf Hiort, Prof. Dr. Jens Marquardt, Prof. Dr. Malte Spielmann, Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Enno Schmidt

ZSE Lübeck: Prof. Dr. Tobias Bäumer, Prof. Dr. Katja Lohmann, Dr. Annetrin Ripke, Dr. Susanne Hertel, Alisa Jemelka, Dr. Daniel Alvarez-Fischer.

Die Entwicklung des Zentrums wurde durch das Team des ZSEs vorgestellt. Ausgehend von der universitären Gründung und bedeutenden Meilensteinen wie der Aufnahme des Zentrums als klinische Sektion ins UKSH, hat sich ein solides Zentrum entwickelt. Das ZSE besteht aus einem Zusammenschluss des Referenzentrums (Typ A-Zentrum nach NAMSE) und derzeit 11 Fachzentren mit spezialisiertem Sprechstunden- und Versorgungsangebot.

Ein weiterer wichtiger Meilenstein wurde im A-Zentrum 2023 erreicht.: Das [Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen](#) (Typ A Zentrum nach NAMSE) hat einen Zertifizierungsprozess durchlaufen und ist erfolgreich mit sehr positivem Gesamteindruck als NAMSE-Referenzzentrum zertifiziert worden. Das Lübecker Zentrum hat sich in der medizinischen Landschaft regional, national und international als eine starke Einrichtung

etabliert. Mit großen Spektrum an Versorgungsangeboten und Vernetzung ist das Zentrum wir ein wichtiger Ansprechpartner für Betroffene und Zuweisende.

Im Lübecker ZSE bündeln sich klinische Forschung und patientenorientierte Zusammenarbeit von Expert:innen unterschiedlicher Fachrichtungen mit fächer- und altersübergreifenden Schwerpunkten. Über die letzten Jahre gelang ein umfangreicher struktureller Auf- und personeller Ausbau. Eine campusübergreifende Zusammenarbeit mit dem ZSE Kiel wird in Fallkonferenzen zur Diagnosefindung gelebt.

Seit 2021 kann am Standort über die [Selektivverträge zur besonderen Versorgung nach §140a SGB V](#) eine umfassende genetische Expertise mittels Überprüfung und Durchführung erweiterter genetischer Diagnostik (Exomsequenzierung) angeboten werden, die durch die Krankenkassen getragen wird. Diese Innovation war ein großer Schritt zur schnellen und verbindlichen Sicherung von Diagnosen bei Verdacht auf seltene Erkrankungen. Die Voraussetzungen für den nächsten Schritt, die Durchführung einer Genomanalyse sind erfüllt. Es erfolgt Teilnahme am Modellvorhaben zur Genomsequenzierung über das Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz.

Darüber hinaus hat sich eine fruchtbare und wechselseitig gewinnbringende Zusammenarbeit zwischen dem ZSE Lübeck, der [DASNE \(Deutsche Akademie für seltene neurologische Erkrankungen\)](#) und den [Europäischen Referenznetzwerken für Seltene Neurologische Erkrankungen \(European Reference Network for rare neurological diseases – ERN-RND\)](#) entwickelt. Gemeinsam mit dem Universitätsklinikum Tübingen sind wir eine zentrale Kontaktstelle für das gesamte Netzwerk auf nationaler und internationaler Ebene. Weitere gemeinsame Projekte, die den gesamten EU-Raum umfassen, wie neuroradiologische Second Opinion und genetische Programme, sind im Aufbau.

Kurze Präsentationen mit Updates aus den Fachzentren machten den Auftakt zu der anschließenden Vortragsreihe des Symposiums.

10-Jahres Symposium

Beim 10-Jahres-Symposium im Lübecker Audimax kamen neben den Gästen der Gremium-Sitzung rund 60 weitere interessierte Teilnehmer zusammen. **Prof. Dr. Alexander Münchau eröffnete, als** Leiter des Zentrums für Seltene Erkrankungen Lübeck, das Symposium mit einem Dankeswort an den UKSH-Vorstand, die kaufmännische Direktion, das Erlösmanagement und das Controlling, die uns seit 10 Jahren kontinuierlich und verlässlich den Rücken stärken. Im Folgenden wurden wertschätzende Grußworte von Prof. Dr. Dr. h.c. mult Scholz, der persönlich nicht anwesend sein konnte, verlesen. Das Lübecker ZSE wurde durch die Ärztliche Koordinatorin, **Dr. Annetrin Ripke** in seiner historischen Entwicklung und aktuellen Zusammensetzung präsentiert. Der Weg der Vorstellung von Patient:innen am ZSE wurde erläutert und verschiedene Fallkonferenzen und Sprechstunden vorgestellt. Mehr Informationen hierzu erhalten Sie unter: [Kontakt und Ablauf \(uksh.de\)](#). Darüber hinaus erfolgte die Präsentation eines Patientenfalles, welcher interdisziplinär am Zentrum, gelöst werden konnte.

Über **Neues aus der Genetik** berichtete **Prof. Dr. Malte Spielmann**, Leiter des campusübergreifenden **Instituts für Humangenetik UKSH**. Insbesondere die erweiterten

Möglichkeiten und Potenziale durch eine Genomsequenzierung (Whole Genome Sequencing) wurden erläutert und vorgestellt. Das ZSE ist über die Teilnahme an der Genom Initiative gut vorbereitet, am Modellvorhaben Genomsequenzierung teilzunehmen und dieses mit höchstem Standard umzusetzen. Die Zusammenarbeit von Humangenetik und ZSE sind von sehr hohem Wert.

Die Versorgung und Forschung zu seltenen Erkrankungen am UKSH wurde durch mehrere Fachzentren dargestellt. Das **Fachzentrum für seltene Endokrinopathien und Stoffwechselerkrankungen des Kindes, Jugend und Erwachsenenalters** eröffnete die Vortragsreihe. Vorgestellt wurde durch Frau **Dr. med. Ulla Döhnert** als ein Schwerpunkt der Varianten der Geschlechtsentwicklung (Differences of Sex Development, DSD) und Neuroendokrinen Neoplasien (NEN) – seit 2020 ENETS zertifiziertes NEN Zentrum UKSH. Als Teil des Deutschen Referenznetzwerk Varianten der Geschlechtsentwicklung bietet das Fachzentrum Standardisierte Zentren-zentrierte Versorgung von DSD über die Lebensspanne (Projekt DSDCare) an. Die Verknüpfung von Forschungs- und Versorgungsnetzwerken ist auch durch die Teilnahme am European Reference Network for Rare Endocrine Conditions (EndoERN) gesichert. Ebenso wurde die Interdisziplinäre Versorgung von Patient:innen mit Schilddrüsenkarzinomen vorgestellt.

Das **Fachzentrum für Erkrankungen des angeborenen Immunsystems** war mit **PD Dr. Andreas Recke** und **Dr. Schinke** vertreten. Autoinflammation stand hier im im Fokus als eine genetisch bedingte Erkrankungen des angeborenen Immunsystem. Als Beispiele wurden das Familiäres Mittelmeerfieber und Schnitzer-Syndrom erläutert. Es besteht eine Vernetzung mit Immundefektzentren in Freiburg und Berlin . Der Anschluss an die **Klinik für Rheumatologie und klinische Immunologie UKSH Lübeck**, die ebenfalls als Fachzentrum am ZSE vertreten ist, bietet weitere Synergieeffekte. **Dr. Susanne Schinke** erläuterte die Schwerpunkte für **seltene rheumatologische Systemerkrankungen**: Systemische Sklerose (ca. 300), primäre Vaskulitiden (ca. 190), SLE (ca. 80), Myositiden (ca. 80), assoziierte interstitielle Lungenerkrankungen u.a.m. Eine Sprechstunde für primäre Immundefekte wurde etabliert. Ziel einer verbesserten Patientenversorgung und Prognoseverbesserung. Am Beispiel COVID wurden typische Komplikationen und Herausforderungen in der Versorgung dargestellt.

Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Enno Schmidt berichtete über **Bullöse Autoimmundermatosen: Seltene Erkrankungen der Haut und Schleimhäute**. Mit zwei Erkrankungsgruppen ist das Fachzentrum im ZSE vertreten und als Center for Research on Inflamed Skin (CRIS) etabliert – Pemphigoid und Pemphigus Gruppe – Es führt das Schleswig-Holstein Register für bullöse Autoimmundermatosen. Es besteht eine intensive Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen „(Pemphigoid und Pemphigus Selbsthilfe“ e.V.). Auf der internationalen Ebene agiert das Zentrum im ERN Rare Skin Diseases und ist in diversen Forschungsverbänden aktiv.

Mit dem Thema **„Die Lunge: immer für eine Überraschung gut“** erläuterte das **Fachzentrum für seltene Lungenerkrankungen** unter der Leitung von **Prof. Dr. Drömann** das Erkrankungsspektrum mit dem Fokus auf die Erkrankungen der Lungengefäße. Am Beispiel der pulmonalen Hypertonie wurde die klinische Klassifikation mit ihren verschiedenen Phänotypen und Therapieansätzen vorgestellt. Gerade im Bereich der Pneumologie sind

Belastungsuntersuchungen frühzeitig von hohem Wert, um seltene Lungenerkrankungen aufzudecken.

Weiter ging es mit der **„Thrombotische Mikroangiopathie ein typisches Muster bei seltenen nephrologischen Erkrankungen“** aus dem **Fachzentrum für seltene Nieren- und Hochdruckkrankheiten**. Die TMA mit einem seltenen, pathognomonischen Muster und mit einer Komplementstörung als Ursache wurde von **PD Dr. Inge Derad** als eine lebensbedrohliche Erkrankung dargestellt.

Aus dem **Fachzentrum für seltene neurologische Erkrankungen** wurde es von Prof. Dr. Tobias Bäumer über **Patientenregister für die klinische Versorgung** berichtet. Klinische Register wie das Enroll-HD für Morbus Huntington und DysTract – Deutsches Dystonieregister – sind vom Lübecker Fachzentrum geführt. Enroll HD ist eine Plattform für globale klinische Forschung mit laufender Beobachtungsstudie der Huntington Erkrankung.

Anschließend stellte **Prof. Dr. Cyrus Khandanpour** erstmalig im Rahmen des ZSE das **Norddeutsche Amyloidosezentrum** am UKSH vor. Durch eine detaillierte Darstellung des Krankheitsbildes mit breitbandigen Symptomen aufgrund von Beteiligung verschiedener Organe wurde der Unterschied zwischen den Amyloidose Typen AL Amyloidose Hereditäre, ATTR Amyloidose und wtATTR Amyloidose erläutert. Amyloidose ist ein Paradebeispiel für die Zusammenarbeit verschiedener Institute und Einrichtungen.

Mit dem Vortrag **„Präzisionsmedizin für seltene Erkrankungen: Neue Entwicklungen in der Hämatologie und Onkologie“** schloss Prof. Dr. Nikolas von Bubnoff die Vortragsreihe ab. Präzisionsmedizin ermöglicht es, Therapien gezielter einzusetzen. Dazu wurde das UCCSH Molekulares Tumorboard ins Leben gerufen, das die Findung neuer Erkenntnisse und Therapiealgorithmen und die Verbesserung des molekularen Verständnisses zum Ziel hat. Das Board leitet DKTK am UCCSH. Mit weiteren Studien und Verbundforschungsprojekten deckt das Fachzentrum eine große Anzahl an seltenen hämato-onkologischen Erkrankungen ab.

Frau Prof. Dr. med. Gillessen-Kaesbach war eingeladen als Ehrengast in der Rolle der Universitätspräsidentin und langjährigen Unterstützerin des ZSE das Abschlusswort zu sprechen.

Einen besonderen Dank möchten wir an die Sponsoren des Jubiläums richten:



Sponsoring-Summe und Kostenaufstellung werden ergänzt.