Universitätsmedizin Essen

Essener Zentrum für
Seltene Erkrankungen (EZSE)

Qualitätsbericht 2026

BERICHTSJAHR
2025



Vorwort



Liebe Leserinnen und Leser,

Nach den umfangreichen Vorbereitungen und strukturellen Veränderungen im Jahr 2024 konnte das Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE) im Berichtsjahr 2025 wichtige Meilensteine in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen erreichen. Mit der Etablierung des deutschlandweiten „Modellvorhabens Genomsequenzierung nach § 64e SGB V“ wurde die Genomsequenzierung zur diagnostischen Routine für eine spezielle Patientengruppe. Sie ersetzte in weiten Teilen die bisher eingesetzte Exomsequenzierung und ermöglicht seither eine noch präzisere und schnellere genetische Diagnostik bei Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf eine seltene genetische Erkrankung. Dank der engen Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik konnten im Jahr 2025 zahlreiche Betroffene – weitgehend unabhängig von ihrer Versicherungsart – von diesem modernen Diagnostikverfahren profitieren.

Ein weiterer bedeutender Meilenstein war die erfolgreiche Erstzertifizierung des EZSE als Typ A Zentrum nach NAMSE. Damit wurde bestätigt, dass das EZSE die bundesweit definierten Qualitätsanforderungen an Referenzzentren für Seltene Erkrankungen erfüllt und eine interdisziplinäre Versorgung auf höchstem Niveau gewährleistet.

Der vorliegende Qualitätsbericht gibt einen Überblick über diese und viele weitere Entwicklungen des vergangenen Jahres.

Ich lade Sie herzlich ein, einen Einblick in die vielfältigen Aufgaben, Projekte und Aktivitäten des Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen zu gewinnen.

Ihr

Prof. Dr. Frank Kaiser

Sprecher des Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen

Inhalt

Zentrumsdarstellung.....4

Das EZSE: Struktur, Personal, Versorgungsangebote, Netzwerke im Kurzüberblick

Ausgewählte Neuigkeiten aus dem EZSE 9

News und Highlights aus 2025

Zoom in: Erstzertifizierung des EZSE Typ A Zentrums nach NAMSE 13

Einblick in die Zentrumszertifizierung

Patientenversorgung und besondere Aufgaben.....14

Umsetzung besonderer Aufgaben des EZSE

Forschung und Lehre.....24

Ein starkes Zentrum braucht starke Forschung und Nachwuchs

Zentrumsdarstellung

Struktur, Personal, Versorgungsangebote, Netzwerke im Kurzüberblick

Seit seiner Gründung im Jahr 2013 bildet das **Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE)** am Universitätsklinikum Essen in enger Zusammenarbeit mit der Medizinischen Fakultät der Universität Duisburg-Essen einen interdisziplinären Verbund aus Kliniken und Instituten mit ausgewiesener Expertise im Bereich seltener Erkrankungen.

Im Mittelpunkt der Arbeit des EZSE steht die Sicherstellung einer **hochqualitativen, spezialisierten und ganzheitlichen Versorgung** von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen. Diese Versorgung ist eng mit **grundlagenorientierter und klinischer Forschung** sowie mit der **universitären Lehre** innerhalb der bestehenden medizinischen Schwerpunkte des Campus und darüber hinaus verknüpft. Der hohe Stellenwert von Diagnostik, Therapie, Forschung und Wissensvermittlung wird zudem durch die vielfältigen **nationalen und internationalen Kooperationen** des Zentrums unterstrichen.

Eine eigene Satzung bildet die strukturelle Grundlage des EZSE, dessen Organisation sich an den Maßnahmenkriterien des **Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)** orientiert. In seiner Funktion als **Typ A Zentrum** übernimmt das EZSE die Rolle eines übergeordneten, krankheitsübergreifenden Referenz- und Koordinationszentrums. Im Jahr 2022 erfolgte die Weiterentwicklung des A-Zentrums zur **Stabsstelle EZSE**. Seither wird das Zentrum durch eine **koordinierte ärztliche Leitung** geführt, die gemeinsam mit einer **ärztlichen sowie einer nichtärztlichen Lotsin** eine werktägliche Verfügbarkeit sowohl in der Patientenversorgung als auch in regionalen, nationalen und internationalen Kooperationsstrukturen sicherstellt.

Als zentrale und barrierefreie Anlaufstelle übernimmt das EZSE die Koordination sämtlicher Anliegen im Kontext seltener Erkrankungen. Hierzu gehört insbesondere die strukturierte Zuweisung von Patientinnen und Patienten in **spezialisierte Versorgungseinrichtungen** der Pädiatrie und Erwachsenenmedizin am Standort Essen sowie darüber hinaus. Ergänzend wird eine **strukturierte Versorgung für Patientinnen und Patienten ohne gesicherte Diagnose** gewährleistet.

Zum EZSE gehören zahlreiche **krankheitsspezifische Schwerpunkt- und Fachzentren (Typ B Zentren)**, die jeweils über eine eigene ärztliche Leitung mit einer Mindestverfügbarkeit von 20 Wochenstunden verfügen. Die dort tätigen Ärztinnen und Ärzte bieten **regelmäßige spezialisierte Sprechstunden** an und besitzen eine **gültige Prüfarztqualifikation** gemäß Arzneimittelgesetz (AMG).

Einen wesentlichen Bestandteil der Tätigkeit dieser Fachzentren stellt die **krankheits- und patientenorientierte Forschung** dar, insbesondere in Form **klinischer Studien mit eigenen Studienprotokollen**. Nach entsprechender Einwilligung und unter Einhaltung der **datenschutzrechtlichen Vorgaben** erfolgt – sofern entsprechende Strukturen vorhanden sind – die Einbindung von Patientinnen und Patienten in **nationale und internationale krankheitsspezifische Register**.

Bis Ende 2025 umfasst das EZSE 15 NAMSE Typ B Zentren (Schwerpunktzentren), die ebenfalls im se-atlas (www.se-atlas.de) abgebildet sind:

EZSE NAMSE Typ B Zentren

1. Westdeutsches Morbus Osler Zentrum
2. Zentrum für Tuberöse Sklerose Ruhr
3. Zentrum für hereditäre Ataxien und neuromuskuläre Erkrankungen für Erwachsene
4. Zentrum für seltene Bewegungsstörungen
5. Zentrum für seltene syndromale und nicht-syndromale Hörstörungen
6. Zentrum für Zystische Fibrose, seltene Lungenerkrankungen und chronisch respiratorische Insuffizienz
7. Zentrum für Patienten mit seltenen Erkrankungen der Nieren und der ableitenden Harnwege
8. Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter
9. Zentrum für Patienten mit Prader-Willi-Syndrom
10. Zentrum für Menschen mit Hämoglobinopathien
11. Zentrum für seltene endokrine Erkrankungen
12. Zentrum für interstitielle und seltene Lungenerkrankungen (ZISLE)
13. Zentrum für Familiäre Cerebrale Cavernöse Malformationen (FCCM)
14. Zentrum für Bardet-Biedl Syndrom **(Neugründung 2025)**
15. In Gründung: Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und Entwicklungsstörungen

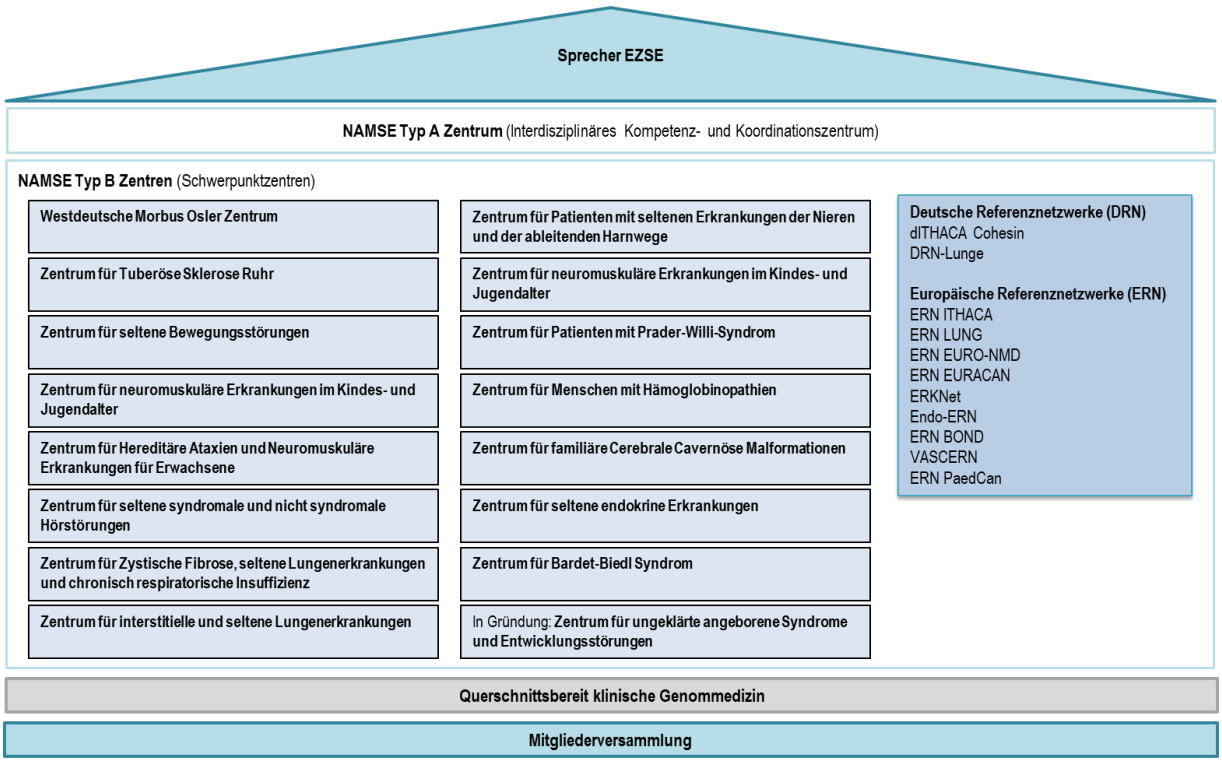


Abbildung: Organigramm EZSE

Einen zentralen Querschnittsbereich innerhalb des EZSE bildet die **klinische Genommedizin** des Instituts für Humangenetik. Sie ermöglicht Patientinnen und Patienten eine niedrigschwellige und umfassende genomische Diagnostik durch die Analyse der menschlichen DNA in enger Verzahnung **bioinformatischer, molekulargenetischer und klinisch-humangenetischer Expertise**. Die humangenetische Fachkompetenz steht unter ärztlicher Leitung **werktäglich am Standort zur Verfügung**, ist regelmäßig in **interdisziplinären Fallkonferenzen** vertreten und maßgeblich an **Sprechstunden für Patientinnen und Patienten ohne gesicherte Diagnose** beteiligt.

Über die enge Zusammenarbeit mit der Humangenetik hinaus sind zahlreiche Vertreterinnen und Vertreter der **Kinder- und Jugendmedizin** aktiv in die Arbeit des EZSE eingebunden. Das Netzwerk des Zentrums erstreckt sich dabei weit über den Standort Essen hinaus.

Zum Verbund des EZSE zählen neben den am Universitätsklinikum Essen etablierten Typ B Zentren auch externe Partnerinstitutionen. Hierzu gehört insbesondere die Ruhrlandklinik als Westdeutsches Lungenzentrum mit integriertem Zentrum für zystische Fibrose, seltene Lungenerkrankungen und chronisch respiratorische Insuffizienz. Darüber hinaus ist das dort angesiedelte B-Zentrum für interstitielle und seltene Lungenerkrankungen fester Bestandteil des EZSE.

Als **Gründungsmitglied ist das EZSE im Netzwerk NRW-ZSE** eingebunden, einem vertraglichen Zusammenschluss von sieben Zentren für Seltene Erkrankungen in Nordrhein-Westfalen, der ursprünglich durch das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes Nordrhein-Westfalen (MAGS) gefördert wurde. Auch im Jahr 2025 wurden im Rahmen der Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE) erneut die erfolgreiche Fortbildungsveranstaltung „Kolibris und Zebras 5: Unklare Körperbeschwerden im Fokus“ durchgeführt. Darüber hinaus besteht eine **aktive Mitgliedschaft des EZSE in der Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE)**, dem bundesweiten Zusammenschluss der deutschen ZSE. In diesem Kontext erfolgt eine enge nationale Vernetzung der **ärztlichen Lotsinnen und Lotsen** durch regelmäßige Treffen und Fortbildungsangebote.

Eine **besondere koordinierende Funktion** übernimmt das EZSE zudem durch die **Leitung des Deutschen Referenznetzwerks für Intelligenzminderung, Telemedizin, Autismus und kongenitale Anomalien (dITHACA Cohesinopathien)**. Dieses wissenschaftlich-fachliche Netzwerk umfasst sieben spezialisierte Fachzentren, darunter sechs universitäre Partnerstandorte in Düsseldorf, Göttingen, Hamburg-Eppendorf, Leipzig, Schleswig-Holstein und Magdeburg. Ein Schwerpunkt liegt im **Aufbau eines nationalen Registers für Cohesinopathien**.

Auf europäischer Ebene ist das EZSE 2025 weiterhin an folgenden **9 europäischen Referenznetzwerken** beteiligt:

https://ernbond.eu/ Referenznetzwerk für seltene Knochenkrankheiten

https://vascern.eu/ Referenznetzwerk für Seltene Gefäßerkrankungen

https://ern-ithaca.eu/ Referenznetzwerk für kongenitale Fehlbildungen und seltene geistige

Beeinträchtigungen

https://endo-ern.eu/ Referenznetzwerk seltene endokrine Krankheiten

https://www.erknet.org/ Referenznetzwerk seltene Nierenerkrankungen

https://ern-euro-nmd.eu Referenznetzwerk für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

https://euracan.eu/ Referenznetzwerk für Krebskrankheiten bei Erwachsenen (solide Tumore)

https://paedcan.ern-net.eu/Europäisches Referenznetzwerk für Krebskrankheiten im Kindesalter

https://www.ern-lung.eu/ Referenznetzwerk für seltene Lungenerkrankungen

Die Ruhrlandklinik leitet im European Reference Network, ERN (ERN-LUNG; http://ern-lung.eu) die Gruppe für interstitielle Lungenerkrankungen.

Die **Versorgung von Patientinnen und Patienten am Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE)** umfasst sowohl Personen mit bislang **ungeklärten Krankheitsbildern** als auch Betroffene mit **bereits diagnostizierten Seltenen Erkrankungen**, die den jeweiligen Schwerpunktzentren zugeordnet sind. Grundlage der Patientenbetreuung ist eine strukturierte, interdisziplinäre und multiprofessionelle Herangehensweise, bei der für jede Patientin und jeden Patienten ein individuelles diagnostisches und therapeutisches Konzept entwickelt wird.

Ein zentrales Element der Versorgungsstruktur stellt die ärztliche Lotsenfunktion dar. In enger Abstimmung mit der ärztlichen Koordination des EZSE erfolgt eine **umfassende Prüfung der einzelnen Fälle**, die Organisation und Moderation **interdisziplinärer Fallkonferenzen** sowie die gezielte Zuweisung zu geeigneten Fachdisziplinen am Standort und darüber hinaus. Am Universitätsklinikum Essen werden jährlich weit **über 50 interdisziplinäre Fallkonferenzen** zu seltenen Erkrankungen durchgeführt, häufig unter Einbindung externer Kliniken und spezialisierter Zentren.

Seit dem Jahr 2021 bildet die Exomsequenzierung ein bedeutendes diagnostisches Angebot für Patientinnen und Patienten mit unklarer Erkrankung und dem Verdacht auf eine seltene genetische Ursache. Mit dem Auslaufen der Selektivverträge wurde die genetische Exom-Diagnostik im Herbst 2024 durch ein erweitertes diagnostisches Konzept abgelöst: Im Rahmen des **Modellvorhabens Genomsequenzierung zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei Seltenen Erkrankungen** steht seitdem ein noch leistungsfähigeres Verfahren zur Verfügung. Bei entsprechender Indikation konnten im Jahr 2025 Patientinnen und Patienten fast aller Krankenkassen – sowohl gesetzlich als auch privat Versicherte – an diesem Modellvorhaben teilnehmen.

Neben der medizinischen Versorgung kommt der **psychosozialen Unterstützung** eine wesentliche Bedeutung zu. Das EZSE pflegt daher eine **enge Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen**, die einen wichtigen Beitrag zur Beratung,

Begleitung und Stärkung von Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen leisten. Diese Kooperation manifestiert sich unter anderem in gemeinsam organisierten Informations- und Fortbildungsveranstaltungen.

Ein intensiver Austausch mit Betroffenen und Selbsthilfeorganisationen fand auch im Jahr 2025 im Rahmen verschiedener Veranstaltungen statt. Hierzu zählen unter anderem die Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen (NAKSE) in Berlin, die Jahrestagung der Morbus Osler Selbsthilfe in Bad Windsheim und die Veranstaltungen der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM).

Einen weiteren zentralen Aufgabenbereich stellt die **Aus-, Weiter- und Fortbildung** von Studierenden sowie von ärztlichem, pflegerischem und therapeutischem Fachpersonal im Themenfeld der Seltenen Erkrankungen dar. Neben der Integration entsprechender Inhalte in Vorlesungen und Seminare wird das etablierte Wahlfach „Differenzialdiagnose Seltener Erkrankungen“ kontinuierlich durch Dozentinnen und Dozenten des EZSE angeboten. Dieses ermöglicht Studierenden, verschiedene Schwerpunkt- und Behandlungszentren kennenzulernen und im Rahmen von bedside teaching praxisnahe Einblicke in die Versorgung seltener Erkrankungen zu gewinnen.

Auch im Jahr 2025 gingen zahlreiche hochwertige **klinische und grundlagenwissenschaftliche Forschungsarbeiten** aus dem EZSE hervor. Das Spektrum der Forschung reicht von der Identifizierung neuer genetischer Ursachen über die Aufklärung pathophysiologischer Mechanismen bis hin zur Translation innovativer Therapieansätze in die klinische Anwendung. Dabei besteht eine enge Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen Forschungspartnern sowie der pharmazeutischen Industrie, um gewonnene Erkenntnisse nachhaltig in therapeutische Strategien zu überführen.

Ausgewählte Neuigkeiten aus dem EZSE

Rare Disease Day 2025 am Universitätsklinikum Essen





Bild: Illuminierter Haupteingang des Universitäts-klinikums Essen und Team des EZSE vor Ort am Tag der Seltenen Erkrankungen 28.02.2025.

Anlässlich des Rare Disease Day 2025 am 28.02.2025 war das EZSE mit einem Informationsstand am Universitätsklinikum Essen vertreten. Die Veranstaltung bot zahlreiche Gelegenheiten für den Austausch mit Patientinnen und Patienten, Angehörigen sowie interessierten Besucherinnen und Besuchern und wurde von einer offenen und positiven Atmosphäre geprägt. Im Rahmen der Campus-Aktion wurden bunte Blumen als symbolisches Zeichen für die Vielfalt seltener Erkrankungen im Gelände verteilt. Wie in den Vorjahren wurden auch 2025 zum Tag der Seltenen Erkrankungen die Gebäude des Universitätsklinikums Essen in bunten Farben angestrahlt – als Zeichen für Sichtbarkeit, Solidarität und Hoffnung. Ziel der Aktivitäten ist es, die Aufmerksamkeit für die Belange betroffener Patientinnen und Patienten zu erhöhen und die gesellschaftliche sowie gesundheitspolitische Relevanz seltener Erkrankungen hervorzuheben.

Spende zum Tag der Seltenen Erkrankungen 2025



Bild: Dr. F. Grossmann mit Hund Cuba (mitte) überreicht die Bücherspende an Prof. F. Kaiser, Prof. A. Osmanovic, Prof. J. Werner (von li. nach re.)

Anlässlich des Tags der Seltenen Erkrankungen 2025 erhielt die Universitätsmedizin Essen eine Buch- und Fingerpuppenspende der gemeinnützigen Stiftung OrphanHealthcare. Dr. Frank Grossmann, Gründer der Stiftung, übergab die Spende gemeinsam mit dem Begleitkonzept rund um den Kindercharakter „Cuba“. Die Materialien basieren auf dem Buch „So wie du und ich – Cubas fantastische Reise zu den Seltenen Krankheiten dieser Welt“, das Kindern spielerisch verschiedene seltene Erkrankungen näherbringt. Die Spende wurde stellvertretend für die Universitätsmedizin Essen durch Prof. Dr. Jochen Werner (Vorstandsvorsitzender), Prof. Dr. Frank Kaiser (Sprecher des EZSE) sowie Prof. Dr. Alma Osmanovic (ärztliche Leitung des Typ A Zentrums) entgegengenommen. Mehr als die Hälfte der von seltenen Erkrankungen betroffenen Patientinnen und Patienten sind Kinder. Ziel der Initiative ist es, diese Zielgruppe altersgerecht zu informieren und im klinischen Alltag zu unterstützen.

Parlamentarischer Abend zu Seltenen Erkrankungen in Berlin



Bild: EZSE Sprecher Prof. Dr. Frank Kaiser mit Bundesministerin für Gesundheit Nina Warken.

Am 20. November 2025 nahm Prof. Dr. Frank Kaiser, Sprecher des Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen (EZSE), an einem parlamentarischen Abend zu seltenen und unerkannten Erkrankungen in der Hessischen Landesvertretung in Berlin teil. Die Veranstaltung brachte Vertreterinnen und Vertreter aus Politik, Wissenschaft, Gesundheitsversorgung und Patienten-organisationen zusammen.

Im Rahmen der Veranstaltung tauschte sich Prof. Dr. Kaiser mit Bundes-gesundheitsministerin Nina Warken über aktuelle Herausforderungen in der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen aus. Im Fokus stand unter anderem die Verbesserung der Diagnostik, begrenzte Therapieoptionen sowie die Weiterentwicklung koordinierter Versorgungsstrukturen.

Ein Höhepunkt des Abends war die Verleihung des Ehrenpreises für das Lebenswerk im Bereich der seltenen und unerkannten Erkrankungen Ehrenpreises für das Lebenswerk im Bereich der seltenen und unerkannten Erkrankungen durch FUSE Hessen e.V. an Frau Eva Luise Köhler, die sich seit vielen Jahren in herausragender Weise für die Belange der Betroffenen engagiert. Das EZSE gratulierte Frau Köhler herzlich zu dieser würdigen Auszeichnung. Vorträge und Diskussionsrunden verdeutlichten die wachsende gesundheitspolitische Bedeutung des Themas und den weiterhin bestehenden Handlungsbedarf. Das EZSE begrüßt den interdisziplinären Austausch und setzt sich weiterhin für eine verbesserte Versorgung von Menschen mit seltenen und unerkannten Erkrankungen ein.

Neues Schwerpunktzentrum für das Bardet-Biedl Syndrom gegründet

Mit dem Zentrum für Bardet-Biedl-Syndrom erweiterte das EZSE 2025 sein spezialisiertes Versorgungsangebot um eine seltene genetische Multisystemerkrankung. Das Bardet-Biedl-Syndrom kann unter anderem mit starkem, krankhaft gesteigertem Hungergefühl und daraus resultierender Fettleibigkeit, fortschreitender Netzhautdegeneration und Nieren-funktionsstörungen einhergehen. Das Zentrum vereint Beratung, Diagnostik und Therapie und verbindet die klinische Betreuung eng mit wissenschaftlicher Forschung. Dabei werden Betroffene und Patientenverbände aktiv einbezogen, um ihre Erfahrungen und Perspektiven in die Weiterentwicklung von Behandlungsmöglichkeiten und wissenschaftlichen Fragestellungen einzubringen.

Auszeichnung des FAIR-DMD-Registers für Duchenne-Muskeldystrophie



Bild: Prof. Dr. Ulrike Schara-Schmidt (2. von l.) nahm stellvertretend für die Co-Koordinatoren Dr. Andreas Ziegler aus Heidelberg, und Prof. Dr. Janbernd Kirschner aus Freiburg, den Forschungspreis der Deutschen Duchenne Stiftung entgegen.

Im Rahmen der Gala zum 15-jährigen Jubiläum der Deutschen Duchenne Stiftung wurde das FAIR-DMD-Register mit dem Forschungspreis der Stiftung ausgezeichnet. Die Ehrung würdigt den Aufbau und die Weiterentwicklung des Registers zur Duchenne-Muskeldystrophie. Frau Prof. Dr. Ulrike Schara-Schmidt nahm die Auszeichnung stellvertretend für die Co-Koordinatoren Dr. Andreas Ziegler (Heidelberg) und Prof. Dr. Janbernd Kirschner (Freiburg) entgegen. Frau Prof. Schara-Schmidt ist als Mitglied des EZSE sowie als Sprecherin des Zentrums für neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter seit vielen Jahren in der Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit Duchenne-Muskeldystrophie tätig. Die Erkrankung zählt zu den seltenen, progredient verlaufenden Muskelerkrankungen des Kindes- und Jugendalters. FAIR-DMD ist ein akademisches Behandlungsregister für die Duchenne-Muskeldystrophie, das durch eine telemedizinische Plattform sowie eine Patienten-App ergänzt wird. Es unterstützt die strukturierte Versorgung von Patientinnen und Patienten in Deutschland, Österreich und der Schweiz und trägt zur besseren Vernetzung zwischen spezialisierten Behandlungszentren und Betroffenen bei.

Ausschreibung des Dr. Holger Müller Preises 2025

Die Dr. Holger Müller Stiftung schrieb auch im Jahr 2025 gemeinsam mit dem Institut für Humangenetik und dem Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE) erneut den Dr. Holger Müller Preis aus. Der mit 5.000 Euro dotierte Preis würdigt herausragende wissenschaftliche Arbeiten auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen. Der mit 5.000 Euro dotierte Wissenschaftspreis zeichnet herausragende Forschungsarbeiten im Bereich der Seltenen Erkrankungen aus. Berücksichtigt werden sowohl grundlagenwissenschaftliche als auch klinische Arbeiten, die einen wesentlichen Beitrag zum Verständnis, zur Diagnostik oder zur Therapie seltener Erkrankungen leisten. Mit der Ausschreibung verfolgen die beteiligten Institutionen das Ziel, die Forschung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen weiter zu stärken und innovative wissenschaftliche Ansätze zu fördern.

Zoom in: Erstzertifizierung des EZSE Typ A Zentrums nach NAMSE

Ein bedeutender Meilenstein der Qualitätsentwicklung im Berichtsjahr 2025 war die Erstzertifizierung des Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen (EZSE) als Typ A Zentrum nach NAMSE. Die Zertifizierung wurde durch die ClarCert GmbH durchgeführt, die im Auftrag des NAMSE e. V. die Zertifizierungsverfahren für Zentren für Seltene Erkrankungen administriert.

Die NAMSE-Zertifizierung basiert dabei auf den Vorgaben des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen sowie den Anforderungen des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA). Ziel des Zertifizierungsverfahrens ist die Überprüfung, ob Referenzzentren (Typ A) die definierten Qualitätsstandards hinsichtlich Struktur-, Prozess- und Versorgungsqualität erfüllen. Im Mittelpunkt stehen insbesondere die interdisziplinäre Patientenversorgung, eine koordinierte Lotsenstruktur, die Zusammenarbeit mit spezialisierten Fachzentren, die Vernetzung auf regionaler und nationaler Ebene sowie die Einbindung von Forschung und Lehre.

Dem Vor-Ort-Audit im Januar 2025 ging eine mehrmonatige Vorbereitungsphase voraus. Bereits Ende des Jahres 2024 übermittelte das EZSE einen umfangreichen Erhebungsbogen an das Begutachtungsteam der ClarCert GmbH. Dieser enthielt detaillierte Informationen sowie zahlreiche Nachweise zu den Strukturen und Leistungen des Zentrums. Bewertet wurden insbesondere die Einordnung und Organisation des Typ A Zentrums, die diagnostischen und therapeutischen Versorgungsstrukturen, die Aktivitäten in Lehre sowie krankheits- und patientenorientierter Forschung und die Erfüllung der Qualitätsanforderungen gemäß den Zentrums-Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses (§ 136c Abs. 5 SGB V). Die eingereichten Unterlagen bildeten die Grundlage für die anschließende Begutachtung vor Ort.

Das ganztägige Audit folgte einem standardisierten Ablauf. Ein dreiköpfiges Auditteam setzte sich aus einer Auditleitung, einer Vertretung der Patientinnen und Patienten sowie einem QM-Auditor der ClarCert GmbH zusammen. Nach der Auditeröffnung und der Vorstellung des Zentrums wurden zunächst zufällig ausgewählte Patientenakten des Vorjahres geprüft. Im Anschluss erfolgte die strukturierte Bewertung der organisatorischen und fachlichen Anforderungen. Hierzu gehörte unter anderem die Organisationsstruktur, die personelle Ausstattung und Qualifikation, Kooperationsvereinbarungen, Behandlungspfade, Qualitätsmanagementunterlagen sowie die Dokumentation interdisziplinärer Fallkonferenzen und interner Audits. Darüber hinaus wurden die Bereiche Diagnostik, Lehre und Forschung

sowie die Zusammenarbeit mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen anhand der eingereichten Nachweise und ergänzender Gespräche bewertet.

Ein weiterer Schwerpunkt lag auf der Überprüfung der Patientensteuerung und Dokumentation. Anhand ausgewählter Fallbeispiele wurde der gesamte Versorgungsprozess – von der Anmeldung über die Lotsenfunktion und interdisziplinäre Fallbewertung bis zur Diagnostik und Weitervermittlung in spezialisierte Versorgungsstrukturen – nachvollzogen. Ergänzt wurde das Audit durch einen Rundgang durch das Typ A Zentrum mit Besichtigung der Räumlichkeiten sowie Interviews mit Mitarbeitenden aus unterschiedlichen Berufsgruppen und Vertretern der Patientenselbsthilfe.

Wir freuen uns sehr, dass das Audit bestätigt hat, dass das EZSE die Anforderungen an ein Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (Typ A gemäß NAMSE) vollumfänglich erfüllt. Die erfolgreiche Erstzertifizierung belegt die hohe Qualität unserer Strukturen, Prozesse und Versorgungsangebote und unterstreicht die Bedeutung des EZSE als überregionales Kompetenz- und Referenzzentrum für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.



Patientenversorgung und besondere Aufgaben

Im Mittelpunkt der Arbeit des EZSE steht die strukturierte Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen. Diese umfasst sowohl **Personen mit bereits bekannten Diagnosen oder konkretem Verdacht** im Rahmen der bestehenden Schwerpunktzentren als auch Patientinnen und Patienten mit **bislang ungeklärten Krankheitsbildern, bei denen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung** besteht.

Zur Sicherstellung einer zeitnahen und bedarfsgerechten Versorgung verfügt das EZSE über **ambulante und stationäre Angebote**. Über die zentrale Kontaktstelle des Typ A Zentrums erfolgt eine gezielte Zuweisung in geeignete spezialisierte Versorgungsstrukturen innerhalb des Universitätsklinikums Essen sowie auf regionaler und nationaler Ebene. Die Weiterleitung und **strukturierte Übergabe zwischen dem Typ A und den Typ B Zentren** ist durch definierte Prozesse im hausinternen Qualitätsmanagementsystem geregelt. Dadurch wird eine kontinuierliche, koordinierte und qualitativ hochwertige Weiterbetreuung der Patientinnen und Patienten entlang des gesamten Versorgungspfades gewährleistet.

Strukturierter Austausch mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen

Ein wesentlicher Bestandteil der Arbeit des EZSE ist der **kontinuierliche Austausch** mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) auf **regionaler und nationaler Ebene**. Im Fokus stehen dabei die gemeinsame Entwicklung und Diskussion von Therapieempfehlungen, Versorgungsstrategien sowie klinischen Erfahrungen in der Betreuung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen. Ergänzend zu regelmäßig stattfindenden, überwiegend digitalen Expertenrunden werden aktuelle wissenschaftliche Erkenntnisse, innovative Therapieansätze und praxisorientierte Versorgungskonzepte auf Fachkongressen, Netzwerktreffen und in kooperativen Formaten mit anderen ZSE-Standorten vorgestellt und diskutiert.

Der Austausch der Typ A Zentren untereinander wird kontinuierlich ausgebaut. Ziel ist es, geeignete diagnostische und therapeutische Versorgungsstrukturen für Betroffene weiter zu optimieren und dabei datenschutzkonforme Prozesse im Sinne der Patientinnen und Patienten sicherzustellen. Hierzu finden regelmäßige Treffen im Rahmen des **Netzwerks NRW-ZSE**, der **Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE)** sowie **Lotsinnen- und Lotsentreffen** statt. Auf Landesebene stellt die Vernetzung der sieben ZSEs in Nordrhein-Westfalen einen zentralen Baustein zur Sicherung und Weiterentwicklung der Versorgungsqualität dar. In gemeinsamen Qualitätszirkeln, Austauschformaten zu bestehenden Versorgungslücken sowie in Fort- und Weiterbildungsangeboten werden Versorgungsstandards regelmäßig überprüft und weiterentwickelt.

Auf nationaler Ebene fanden auch im Jahr 2025 **regelmäßig digitale Lotsinnen- und Lotsentreffen** sowie eine **jährliche Lotsenschulung** statt. Dabei erfolgte ein strukturierter Austausch zu Therapieempfehlungen, Behandlungsergebnissen und Best-Practice-Ansätzen zwischen ärztlichen Lotsinnen und Lotsen verschiedener ZSE-Standorte.

Darüber hinaus besteht fortlaufend die Möglichkeit zur **Teilnahme an standortübergreifenden Fallkonferenzen**. In diesen werden insbesondere komplexe diagnostische und therapeutische Fragestellungen interdisziplinär diskutiert und gemeinsam bewertet.

Humangenetische Analysen

Im Jahr 2025 wurden am EZSE wie bereits in den Vorjahren über 3.500 humangenetische Analysen durchgeführt. Der überwiegende Teil der Proben (rund zwei Drittel) wurde von externen Leistungserbringern eingesendet. In mehr als der Hälfte der untersuchten Fälle konnte eine humangenetisch gesicherte Diagnose gestellt werden.

Besondere Aufgaben

Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Der inter- und multidisziplinäre Austausch bildet eine zentrale Säule der Arbeit des EZSE. Im Jahr 2025 wurden **zahlreiche Fallkonferenzen unter Beteiligung von Fachärztinnen und Fachärzten sowie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern** durchgeführt. Das etablierte digitale Format ermöglicht dabei weiterhin eine standortübergreifende Einbindung externer Expertinnen und Experten.

Für Patientinnen und Patienten mit unklaren Erkrankungen und Verdacht auf eine seltene Erkrankung fanden strukturierte Fallkonferenzen getrennt für Kinder und Erwachsene statt. Diese wurden unter aktiver Einbindung von Ärztinnen und Ärzten anderer Krankenhäuser durchgeführt. Im Jahr 2025 wurden über 50 solcher Fallkonferenzen realisiert, jeweils mit durchschnittlich fünf Fachärztinnen und Fachärzten aus mindestens drei unterschiedlichen Fachdisziplinen. Das moderierte Format gewährleistet einen strukturierten und effizienten Ablauf zur Bearbeitung komplexer klinischer Fragestellungen.

Neben diesen Konferenzen sind am EZSE weitere spezialisierte Fallkonferenzformate etabliert. Die wöchentliche genetische Fallkonferenz dient der interdisziplinären Bewertung komplexer genetischer Befunde sowie Varianten unklarer Signifikanz (VUS). Hier arbeiten Fachärztinnen und Fachärzte eng mit Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern sowie Expertinnen und Experten aus der Bioinformatik zusammen.

Ergänzend finden regelmäßig krankheitsspezifische Boards statt, darunter die Hypophysen-Konferenz, das Amyloidose-Board sowie die Zystische-Fibrose-Konferenz. Diese Formate tragen zur kontinuierlichen Optimierung von Diagnostik und Therapie in spezialisierten Versorgungsbereichen bei.

Kolloquien, Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

2025 fanden abermals zahlreiche Veranstaltungen statt - je nach Anforderungen im digitalen Format, als Hybrid-Veranstaltung oder rein in Präsenz. Das hybride Format fördert nach wie vor die standortübergreifende Arbeit des EZSE mit angegliederten Expertinnen und Experten unterschiedlicher Standorte.

Einige beispielhafte Veranstaltungen aus den über 50 stattgefundenen Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sind:

- 7. Essener neuromuskulären Symposium 2025, 22.02.2025
- 73. Arbeitstreffen Klinische Genetik Nordrhein, 11.03.2025
- Essener Endokrinologie Update, 27.03.2025, 24.04.2025, 06.11.2025
- Essener Hormon Symposium, 03.09.2025
- Zebras und Kolibris 5: Unklare Körperbeschwerden im Fokus – Berücksichtigung von Körper und Seele, 12.11.2025
- Audiologische Fortbildung 2024, 20.-21.11.2025
- Essener Transitions Symposium 2025, 19.11.2025
- Next-Generation-Sequenzierung Zirkeltreffen 2025
- 10. Essener Neurologie Symposium, 22.11.2025

Mit dem Ziel Ärzte und Kliniken für das Thema seltener Erkrankungen zu sensibilisieren, werden Kolloquien, Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen weiter ausgebaut.

Prüfung und Bewertung von Patientenakten



Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen durchlaufen häufig einen langwierigen diagnostischen Prozess, der sich über Monate oder Jahre erstrecken kann und zahlreiche Untersuchungen in unterschiedlichen Fachdisziplinen umfasst – sowohl im ambulanten als auch im stationären Bereich. Hierbei entsteht eine umfangreiche Dokumentation aus Befunden, Arztbriefen und bildgebenden Verfahren, die im Rahmen der regulären Versorgung nicht immer vollständig im Detail reevaluiert werden kann.

Vor diesem Hintergrund führt das EZSE **strukturierte Aktenaufarbeitungen und Fallbewertungen** durch, insbesondere bei Patientinnen und Patienten, die bereits eine umfassende stationäre Diagnostik in kooperierenden Einrichtungen erhalten haben, bei denen jedoch weiterhin keine eindeutige Diagnose gestellt werden konnte. **Ziel ist die Ableitung fundierter diagnostischer und therapeutischer Empfehlungen**. In komplexen Fällen erfolgt

entweder eine Weiterbehandlung am Standort oder eine gezielte Vermittlung an spezialisierte Expertinnen- und Expertenzentren innerhalb Deutschlands.

Qualitätsmanagement

Die Qualitätsmanagementprozesse des Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen sind vollständig in das Qualitätsmanagement des Universitätsklinikums Essen integriert. Das Universitätsklinikum ist nach **DIN EN ISO 9001:2015** zertifiziert. Die Zertifizierung umfasst die Universitätsmedizin sowie die medizinische und pflegerische Patientenversorgung, Forschung, Lehre und die Funktions- und Verwaltungsdienste.

Grundlage der kontinuierlichen Qualitätsentwicklung bildet der **PDCA-Zyklus (Plan – Do – Check – Act)**. Im Rahmen dieses etablierten Verbesserungsprozesses werden die Ergebnisse des EZSE und seines Netzwerks regelmäßig analysiert, Optimierungspotenziale identifiziert sowie geeignete Maßnahmen geplant, umgesetzt und überprüft. Durch den fortlaufenden Zyklus wird eine kontinuierliche Weiterentwicklung der Prozesse und eine nachhaltige Sicherung der Versorgungsqualität gewährleistet.

Im Jahr 2025 wurde das Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen im Rahmen zweier Audits erfolgreich überprüft. Beide Audits bestätigten die hohe Qualität der etablierten Strukturen und Prozesse sowie die konsequente Umsetzung des Qualitätsmanagements.

Im Januar 2025 erfolgte das externe Audit des Typ A Zentrums durch die ClarCert GmbH. Als vom Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) beauftragte Zertifizierungsstelle überprüfte ClarCert die Einhaltung der Anforderungen an Referenzzentren für Seltene Erkrankungen. Das Audit bestätigte, dass das EZSE die Vorgaben des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen sowie die Anforderungen des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) erfüllt und damit die Voraussetzungen für die **Zertifizierung als Referenzzentrum (Typ A nach NAMSE)** erfüllt.

Ein weiteres Audit fand im März 2025 im Rahmen des internen Qualitätsaudits des Universitätsklinikums Essen nach **DIN EN ISO 9001:2015** statt. Dabei wurden die Management- und Versorgungsprozesse prozessorientiert überprüft. Im Fokus standen die Konformität des Managementsystems mit den Anforderungen der Norm, dessen wirksame Umsetzung sowie die Eignung zur Erreichung der Qualitätsziele.

Zusätzlich lagen 2025 folgende Maßnahmen im Fokus des Qualitätsmanagements:

- Veranstaltung eines Qualitätszirkels zur systematischen Umsetzung, Begleitung und Evaluation laufender Prozessoptimierungen
- **Überarbeitung von Prozessbeschreibungen und SOPs** zu zentralen Abläufen am EZSE, einschließlich der Kernprozesse für die Lotsentätigkeit, Datenbankpflege und Führen von Patientenakten. Beispielhaft:
    - Prozessbeschreibung: Patient mit Diagnose (Lotsenprozess)
    - Prozessbeschreibung: Patient ohne Diagnose (Lotsenprozess)
- Aktualisierung und Weiterentwicklung mehrerer bestehender **Behandlungskonzepte** an den B-Zentren.

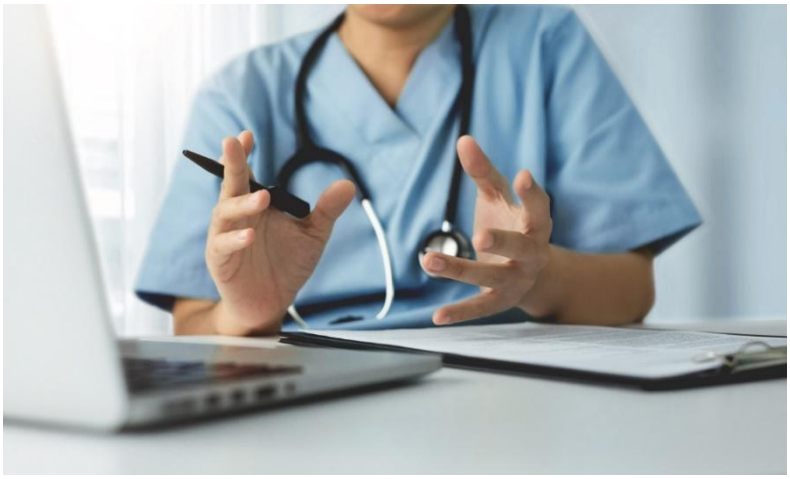
- Die **Webseite des EZSE** wurde aktualisiert und inhaltlich weiterentwickelt, um den Service für Patientinnen und Patienten kontinuierlich zu verbessern.
- Die **digitalen Fallkonferenzen** wurden erfolgreich fortgeführt und technisch optimiert**.** Auch im Jahr 2025 ermöglichte das datenschutzkonforme Online-Tool „Sprechstunde.Online“ die digitale Durchführung zahlreicher Patientenbesprechungen und interdisziplinärer Fallkonferenzen. Dadurch wurde eine flexible und ortsunabhängige Teilnahme gewährleistet, insbesondere für externe Kooperationskliniken, die dieses Angebot regelmäßig nutzten und daraus einen hohen Mehrwert zogen.

Telemedizinische Leistungen

Die Telemedizin ermöglicht einen ortsunabhängigen Austausch zwischen Patient:innen und Expert:innen sowie zwischen behandelnden Ärzt:innen. Gerade im Bereich der Seltenen und Ultraseltenen Erkrankungen, in dem nur wenige spezialisierte Fachärzt:innen verfügbar sind, stellt sie ein zentrales Instrument zur überregionalen Versorgung dar.

Am EZSE haben sich telemedizinische Angebote als fester Bestandteil der Versorgung etabliert. Dazu gehören digitale Fallkonferenzen mit internen und externen Behandlungsteams sowie Videosprechstunden aus verschiedenen Fachbereichen. Die datenschutzkonforme Plattform „Sprechstunde.online“ ermöglicht dabei einen sicheren ortsunabhängigen Austausch zwischen Patient:innen, Expert:innen und behandelnden Ärzt:innen. Ergänzend unterstützt die fortschreitende Digitalisierung klinischer Prozesse – unter anderem durch die elektronische Patientenakte und die vollständige Anbindung der patientenversorgenden Bereiche des EZSE (Typ A Zentrum und alle angeschlossenen Typ B Zentren) an das Krankenhausinformationssystem – eine effiziente und sichere Nutzung relevanter Versorgungsdaten.

Telemedizin ersetzt dabei nicht den persönlichen Kontakt, sondern ergänzt ihn sinnvoll und schafft insbesondere bei Seltenen und Ultraseltenen Erkrankungen neue Möglichkeiten für eine wohnortnahe, vernetzte und qualitativ hochwertige Versorgung.



Registererstellung

Die strukturierte Erfassung von Patient:innendaten in Registern ist ein zentraler Bestandteil der Weiterentwicklung der Versorgung, Forschung und Vernetzung im Bereich der Seltenen Erkrankungen. Die Schwerpunktzentren des EZSE sowie Expert:innen am Standort Essen sind weiterhin in zahlreichen nationalen und internationalen Netzwerken und Registern aktiv vertreten. Darüber hinaus ist das Universitätsklinikum Essen in neun Europäischen Referenznetzwerken (ERNs) eingebunden, in denen krankheitsspezifische Register über das Clinical Patient Management System (CPMS) etabliert sind oder kontinuierlich weiterentwickelt werden.

Im Jahr 2025 wurden bestehende Registeraktivitäten fortgeführt und weitere wichtige Schritte zur Etablierung eigener Registerstrukturen am EZSE umgesetzt. Innerhalb der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE) beteiligt sich das EZSE weiterhin aktiv an der Entwicklung eines gemeinsamen Registers für Patient:innen mit unklaren seltenen Erkrankungen im Rahmen des Undiagnosed Disease Program (UDP). Ziel dieses Registers ist es, Patient:innen mit bislang ungeklärter Diagnose trotz umfassender medizinischer Abklärung systematisch zu erfassen, die diagnostische Vernetzung zu verbessern und langfristig neue Erkenntnisse für die Versorgung dieser Patientengruppe zu gewinnen. Die bereits abgestimmten Kriterien zur Nutzung des Orpha-Codes 616874 („Seltene Störung ohne eindeutige Diagnose nach vollständiger Untersuchung“) bilden hierfür eine wichtige Grundlage und werden am EZSE entsprechend angewendet.

Ein besonderer Schwerpunkt der Registerentwicklung am EZSE liegt weiterhin auf dem Aufbau des nationalen, perspektivisch europäischen Registers für Cohesinopathien im Rahmen des Deutschen Referenznetzwerks für Intelligenzminderung, Telemedizin, Autismus und kongenitale Anomalien (dITHACA Cohesinopathien). Das Typ-A-Zentrum des EZSE übernimmt hierbei die koordinierende Rolle. Nach den vorbereitenden Arbeiten der vergangenen Jahre konnten im Jahr 2025 wesentliche Fortschritte bei der konzeptionellen, technischen und organisatorischen Umsetzung erzielt werden. Hierzu gehörte die weitere Ausarbeitung des Studiendesigns und der Datensätze, die Abstimmung rechtlicher und datenschutzrechtlicher Rahmenbedingungen sowie die Vorbereitung der technischen Infrastruktur für eine sichere und nachhaltige Datenerfassung.

Die enge Einbindung von Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen bleibt ein wesentlicher Bestandteil der Registerentwicklung, um die Inhalte und Fragestellungen des Registers an den Bedürfnissen der Betroffenen auszurichten. Durch die kontinuierliche Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen Partnern soll eine langfristig nutzbare Forschungsplattform entstehen, die klinische, genetische und therapeutische Daten zu Cohesinopathien bündelt. Ziel ist es, die Versorgung dieser Patientengruppe durch verbesserte Erkenntnisse zu Krankheitsverläufen, Therapieoptionen und Versorgungsbedarfen nachhaltig weiterzuentwickeln.

Lotsenfunktion und Koordination



Das Typ-A-Zentrum des Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen bildet die übergeordnete Struktur und zentrale Koordinationsstelle für die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Eine wesentliche Aufgabe besteht in der Lotsenfunktion: Patient:innen, Angehörige und zuweisende Ärzt:innen erhalten Unterstützung bei der Orientierung im komplexen Versorgungssystem und werden gezielt an geeignete Fachbereiche, Expert:innen und spezialisierte Versorgungsangebote vermittelt – sowohl innerhalb des EZSE als auch überregional und bundesweit.

Die ärztlichen und nicht-ärztlichen Lots:innen sind dabei häufig die erste Anlaufstelle für Betroffene mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung oder mit bereits erfolgter, aber noch nicht abschließend geklärter Diagnostik. Durch ihre umfassende Erfahrung und ihre Kenntnis der Versorgungsstrukturen ermitteln sie den individuellen Unterstützungsbedarf, prüfen die Möglichkeiten einer Versorgung am EZSE und stellen bei Bedarf den Kontakt zu geeigneten spezialisierten Einrichtungen her. Jede Anfrage wird individuell bewertet, da die Krankheitsbilder, Versorgungsbedarfe und diagnostischen Fragestellungen bei Seltenen Erkrankungen sehr unterschiedlich sind.

Ein besonderer Schwerpunkt liegt auf der Bearbeitung komplexer Fälle mit unklarer Diagnose. Diese werden am EZSE interdisziplinär und wissenschaftlich fundiert analysiert, um eine bestmögliche diagnostische Einordnung zu ermöglichen und geeignete weitere Versorgungsschritte einzuleiten. Die Lots:innen unterstützen zudem bei der Kontaktaufnahme zu spezialisierten Expert:innen, der Vernetzung mit Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen sowie durch Informationsangebote und Schulungen zu Seltenen Erkrankungen.

Die Aufgaben des Typ-A-Zentrums werden durch die enge Zusammenarbeit von ärztlichen und nicht-ärztlichen Lots:innen mit der ärztlichen Koordination umgesetzt. Diese übernimmt darüber hinaus die fachliche und organisatorische Vernetzung zwischen den Schwerpunktzentren des EZSE sowie nationalen und internationalen Kooperationspartnern. Hierzu zählen insbesondere das NRW-ZSE-Netzwerk, das Deutsche Referenznetzwerk (dITHACA) für Cohesinopathien sowie die am Universitätsklinikum Essen vertretenen Fachzentren der neun Europäischen Referenznetzwerke (ERNs).

Informationsplattform und Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen

Die Webseite des Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen unter www.ezse.de dient als zentrale Informationsplattform für Patient:innen, Angehörige, Ärzt:innen und Interessierte. Sie bietet einen umfassenden Überblick über die Strukturen und Angebote des EZSE, die verschiedenen Versorgungsschwerpunkte sowie weiterführende Informationen zu bundesweiten Versorgungsstrukturen und relevanten Patientenorganisationen. Ziel ist es, den Zugang zu qualitätsgesicherten Informationen zu erleichtern und Betroffene sowie medizinische Fachkräfte bei der Orientierung im komplexen Feld der Seltenen Erkrankungen zu unterstützen.

Ergänzend nutzt das EZSE digitale Kommunikationskanäle wie Instagram, um aktuelle Entwicklungen, Veranstaltungen und wissenschaftliche sowie versorgungsbezogene Themen sichtbar zu machen. Dadurch werden unterschiedliche Zielgruppen erreicht und das Bewusstsein für die Herausforderungen und Bedürfnisse von Menschen mit Seltenen Erkrankungen weiter gestärkt.

Ein weiterer wichtiger Bestandteil der digitalen Vernetzung ist der bundesweite Versorgungsatlas (www.se-atlas.de), in dem das EZSE mit seinen Versorgungsschwerpunkten vertreten ist. Die dort hinterlegten Informationen werden regelmäßig überprüft und aktualisiert. Darüber hinaus sind die spezialisierten B-Zentren des EZSE über die internationale Plattform Orphanet als Versorgungseinrichtungen für Seltene Erkrankungen gelistet (www.orpha.net). Orphanet stellt eine zentrale Informationsplattform für Seltene Erkrankungen dar und bietet Informationen zu Krankheitsbildern, genetischen Grundlagen, Klassifikationen, spezialisierten Behandlungszentren, klinischen Studien, Medikamenten sowie Patientenorganisationen.

Transitionskonzept

Die Transition, also der strukturierte Übergang von der kinder- und jugendmedizinischen in die erwachsenenmedizinische Versorgung, stellt einen wichtigen Bestandteil des Versorgungskonzepts für Menschen mit Seltenen Erkrankungen dar. Aufgrund der häufig lebenslangen und spezialisierten Versorgungsbedarfe besteht insbesondere im jungen Erwachsenenalter die Gefahr von Versorgungslücken. Ein koordinierter Übergang ist daher entscheidend, um kontinuierliche Behandlungspfade, etablierte Therapiekonzepte und die notwendige krankheitsspezifische Expertise langfristig sicherzustellen.

Am EZSE wurden in enger Zusammenarbeit der beteiligten Schwerpunktzentren strukturierte Transitionskonzepte entwickelt und in die klinische Versorgung integriert. Jugendliche Patient:innen werden ab dem 16. Lebensjahr im Rahmen spezieller Übergangssprechstunden gemeinsam durch die vertrauten pädiatrischen Behandlungsteams und die zukünftigen Ansprechpartner:innen der Erwachsenenmedizin begleitet. Auf diese Weise wird ein schrittweiser Übergang ermöglicht und die Versorgungskontinuität gewährleistet.

Die etablierten Transitionsangebote umfassen Patient:innen mit verschiedenen Seltenen Erkrankungen, darunter unter anderem Hypophysenerkrankungen, Adrenogenitales Syndrom, Prader-Willi-Syndrom, Mukoviszidose, Myasthenia gravis und spinale Muskelatrophien. Wie bereits im Vorjahr bot das Essener Transitionssymposium auch 2025 eine Plattform für interdisziplinären Austausch und die Vernetzung der beteiligten Fachdisziplinen. Unter dem Leitthema „Die Hypophyse im Kindes- und Erwachsenenalter“ wurden aktuelle Fragestellungen aus den Bereichen Endokrinologie, Pädiatrie, Onkologie und Genetik umfassend beleuchtet.

Informationsveranstaltung für Betroffene

Im Jahr 2025 fanden abermals zahlreiche Informationsveranstaltungen für Patientinnen und Patienten statt, die eine direkte Anlaufstellen innerhalb der Seltenen Erkrankungen darstellen. Beispielhaft dafür waren:

- Neues aus der Endokrinologie 2025/2025, 13.02.2025, UK Essen
- 7. Essener Neuromuskulären Symposium 2025, 22.02.2025, UK Essen
- Jahrestagung Morbus Osler Selbsthilfe e.V., 09.-11.05.2025, Bad Windsheim
- Multiple Sklerose Patiententag 2025, 17.05.2025, UK Essen
- Jahrestreffen der DGM-Interessengruppe für Kollagen-VI-Myopathien, 19.-21.09.2025, Leimen
- 16. Essener Patienten- und Angehörigenseminar: Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie (PNH) und Anaplastische Anämie (AA), 27.09.2025, UK Essen
- 12. Christiane Herzog Tag: Mukoviszidose CHCR Tag, 22.11.2025, UK Essen
- 13. Fachtagung der Diagnosegruppe „Menschen mit Muskelerkrankungen ohne (feststehende) oder mit sehr seltener Diagnose“ (MMOD), 28.-30.11.2025, UK Essen
- Essener Patientenforum Neurologie: Parkinson, 20.03.2025, UK Essen
- Essener Patientenforum Neurologie: Nerv, 04.09.2025, UK Essen

Forschung und Lehre

Lehre am EZSE

Die Vermittlung von Wissen zu Seltenen Erkrankungen ist ein wesentlicher Bestandteil der Aktivitäten des Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen (EZSE). Als fest in das medizinische Curriculum der Medizinischen Fakultät der Universität Duisburg-Essen eingebundene Einrichtung engagiert sich das EZSE in der Aus-, Fort- und Weiterbildung von Studierenden und Nachwuchswissenschaftlerinnen und -wissenschaftlern.

Im Berichtsjahr 2025 wurde das Wahlfach „Differenzialdiagnose Seltene Erkrankungen“ erfolgreich fortgeführt. Das interaktive Lehrformat vermittelt Studierenden praxisnah Kompetenzen in der interdisziplinären Diagnostik und Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen. Ein besonderer Schwerpunkt liegt auf der Förderung fachübergreifenden differenzialdiagnostischen Denkens. Den Abschluss bildet die eigenständige Präsentation komplexer Fallbeispiele.

Darüber hinaus beteiligte sich das EZSE auch im Berichtsjahr 2025 an der NRW-ZSE *Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)* „Kolibris und Zebras 5“, die von den sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen gemeinsam ausgerichtet wird. Die Veranstaltung richtet sich an niedergelassene Ärztinnen und Ärzte sowie Studierende und vermittelt aktuelle Erkenntnisse zu Diagnostik, Versorgung und interdisziplinärem Management in Form von Fallbeispielen aus den Seltenen Erkrankungen.

Auch 2025 wurden Studierende frühzeitig in Forschungsprojekte und wissenschaftliche Arbeitsprozesse des EZSE eingebunden. Im Rahmen studentischer Mitarbeit wirkten sie unter fachlicher Anleitung an Literaturrecherchen, der Aufbereitung klinischer Fälle sowie wissenschaftlichen Projekten mit und erhielten Einblicke in die Versorgung komplexer Krankheitsbilder.

Ergänzend wurden in den klinischen Schwerpunktzentren des EZSE Vorlesungen, Seminare durchgeführt und kontinuierlich weiterentwickelt. Ebenso wurden zahlreiche Promotionsvorhaben zu Seltenen Erkrankungen betreut.

Forschung am EZSE

Im Einklang mit dem Auftrag der Universitätsmedizin Essen verbindet das EZSE Krankenversorgung, Forschung und wissenschaftliche Weiterentwicklung. Das Zentrum engagiert sich seit vielen Jahren in nationalen und internationalen Forschungsnetzwerken, führt eigene **wissenschaftliche Projekte** durch und beteiligt sich an multizentrischen **Studien** zu seltenen Erkrankungen. Die gewonnenen Erkenntnisse werden regelmäßig in Fachzeitschriften veröffentlicht und leisten einen wichtigen Beitrag zur Verbesserung von Diagnostik, Behandlung und Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

Beispielhaft sind folgende laufende Studien aus 2025:

- Phase 1/2a Clinical Trial of VO659 in Huntington's Disease and Spinocerebellar Ataxia Types 1 and 3
- A Study to Evaluate Higher Dose (HD) Nusinersen (BIIB058) in Participants With Spinal Muscular Atrophy Previously Treated With Risdiplam (ASCEND)
- A Study to Test How Safe Pozelimab and Cemdisiran Combination Therapy and Cemdisiran Alone Are and How Well They Work in Adult Patients With Generalized Myasthenia Gravis (NIMBLE)
- The Efficacy and Safety of Once Daily Mexiletine PR in Patients With Myotonic Dystrophy Type 1 and Type 2: Study of an Intrathecal Port and Catheter System for Subjects with Spinal Muscular Atrophy (PIERRE)
- Safety and Efficacy of NMD670 in Ambulatory Adult Patients With Type 3 Spinal Muscular Atrophy (SYNAPSE-SMA)
- A study to evaluate seroprevalence of antibodies to AAV8 and assessment of Biomarkers in Patients with Late-onset Pompe Disease
- A Phase 1, Multicenter, Single.arm, Dose-escalation Study of CC-97540, CD19-Targeted NEX-T Chimeric Antigent REceptor T-Cells, Evaluating Safety and Tolerability in Participants with Autoimmune Neurological Diseases: Relapsing Forms of MS or refractory MG
- VX20-445-112: Phase 3 open-label Studie zur Evaluation der Langzeitsicherheit und Effektivität der Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor Triple-Kombinationstherapie bei Mukoviszidosepatienten im Alter von 2 Jahren und älter
- VX22-121-106: Phase 3 open-label Studie zur Evaluation der Langzeitsicherheit und Effektivität der Vanzacaftor/Tezacaftor/Deutivacaftor Triple-Kombinationstherapie bei Mukoviszidosepatienten im Alter von 1 Jahr oder älter
- VX22-445-123: Phase 3 open-label Studie zur Evaluation der Langzeit- Sicherheit und Effektivität von Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor bei Mukoviszidosepatienten im Alter von 12 Monaten und älter
- VX21-121-105: Phase-III-Studie zur Beurteilung der Pharmakokinetik, Sicherheit und Verträglichkeit einer VX-121/Tezacaftor/Deutivacaftor Dreifachkombinationstherapie bei Teilnehmern mit Mukoviszidose im Alter von 1–11 Jahren - Kohorte B2 – Alter 2-5 Jahre
- Charakterisierung der Lungenerkrankung von Kindern und Jugendlichen mit schweren neurologischen Erkrankungen oder Tracheostoma LUCIND: Lung understanding in children with neurological diseases

Auf Grundlage seiner langjährigen wissenschaftlichen Expertise, der Beteiligung an nationalen und internationalen Forschungsnetzwerken sowie der engen Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen wirkt das EZSE aktiv an der Erarbeitung und Fortschreibung von **Leitlinien und Konsensuspapieren** mit. Auf diese Weise trägt das Zentrum wesentlich zu einer qualitätsgesicherten Versorgung sowie zur Vereinheitlichung diagnostischer und therapeutischer Standards bei Seltenen Erkrankungen bei.

Beispielhaft sind folgende Veröffentlichungen aus 2025 zu nennen:

- Systematic Review and Meta-analysis of Long-Term Nusinersen Effectiveness in Adolescents and Adults with Spinal Muscular Atrophy. Adv Ther. 2025 Sep;42(9):4143-4160. doi: 10.1007/s12325-025-03260-1.
- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM) und ihrer Neuromuskulären Zentren: Jahrbuch 2024. 2025
- ERN-EURO-NMD Clinical Practice Guideline 2025: Transition of Care
- Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene abeparvovec in Germany, Austria and Switzerland, 2025 online ahead of print

Die Fachzentren des Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen leisten einen wichtigen Beitrag zur Forschung im Bereich seltener Erkrankungen. Auch im Jahr 2025 veröffentlichten die Expertinnen und Experten des EZSE zahlreiche **wissenschaftliche Publikationen**, die neue Erkenntnisse zu Diagnostik, Krankheitsmechanismen und Behandlungsmöglichkeiten liefern. Diese Arbeiten tragen dazu bei, die Versorgung von Betroffenen weiter zu verbessern und das Wissen über seltene Erkrankungen auszubauen. Nachfolgend sind ausgewählte Veröffentlichungen aus dem Berichtsjahr 2025 aufgeführt:

- Mucoid Staphylococcus aureus – Prevalence and Association with Lung Function in People with Cystic Fibrosis. Am J Respir Crit Care Med. 2025 Feb 7. doi: 10.1164/rccm.202407-1474OC. Epub ahead of print. PMID: 39918841.
- Blood biomarker fingerprints in a cohort of patients with CHRNE-related congenital myasthenic syndrome. Acta Neuropathol Commun. 2025 Feb 13;13(1):29. doi: 10.1186/s40478-025-01946-9. PMID: 39948634; PMCID: PMC11823195.
- Heterozygous RAB3A variants cause cerebellar ataxia by a partial loss-of-function mechanism. Brain. 2025 Aug 1;148(8):2812-2826. doi: 10.1093/brain/awaf111. PMID: 40166812; PMCID: PMC12316009.
- Cobalamin and iron deficiency still presents a challenge in hereditary hemorrhagic telangiectasia. Sci Rep. 2025 Aug 4;15(1):28463. doi: 10.1038/s41598-025-13911-6. PMID: 40759730; PMCID: PMC12321984.
- Brain Vascular Malformation Consortium Cerebral Cavernous Malformation Investigator Group. Lifetime Risk of First Symptomatic ICH or Seizure in Familial Cerebral Cavernous Malformations: A Multicenter Patient Data Analysis. Neurology. 2025 Aug 12;105(3):e213798. doi: 10.1212/WNL.0000000000213798. Epub 2025 Jul 10. PMID: 40638881; PMCID: PMC12428507.
- Impact of the melanocortin-4 receptor agonist setmelanotide on MASLD and kidney function in Bardet-Biedl syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2025 Sep 4:dgaf483. doi: 10.1210/clinem/dgaf483. Epub ahead of print. PMID: 40903014.
- Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen – a multicenter observational study. Orphanet J Rare Dis. 2025 Sep 8;20(1):476. doi: 10.1186/s13023-025-04009-3. PMID: 40922023; PMCID: PMC12418672.