

Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)

Qualitätsbericht

basierend auf dem Zentrums-Regelungen des G-BA

adressiert an:

Beirat

Vorstand und Mitglieder Politik

ACHSE und andere Patientenorganisationen

interessierte Öffentlichkeit

Berichtszeitraum:

Oktober 2024 – September 2025

Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke

Direktor des Instituts für Digitale Allgemeinmedizin, ZSEA-Vorstandssprecher

Dr. rer. nat. Christopher Schippers

koordinierender ZSEA-Geschäftsführer

INHALT

1	Eingangsstatement zum Berichtszeitraum	3
2	Einleitung	3
3	Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner	4
4	Finanzen/Drittmittel des A-Zentrums	9
5	Entwicklungen mit den Typ B Zentren	10
6	Weitere Maßnahmen und Aktivitäten, auch hinsichtlich der G-BA Anforderungen und Aufgaben	11
6.1	Telemedizin: Virtuelles Krankenhaus, SE-Konsil, u.a.	11
6.2	Fallkonferenzen, Beratungen	11
6.3	Qualitätssicherung und -verbesserung	12
6.4	Fort- und Weiterbildung sowie Informationsveranstaltungen für Patientinnen und Patienten ...	13
6.5	Transition	13
6.6	Informationsplattformen	13
6.7	Register	13
6.8	Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapie- empfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen	14
6.9	Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	14
6.10	Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet	14
6.11	Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt	15
6.12	Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu Seltenen Erkrankungen	15
7	Ziele des ZSEA für das Jahr 2025	16
8	Ziele des ZSEA für das Jahr 2026	17
9	Zusammenfassung	18
10	Kontakt (auch für Anforderung von Material)	18
11	Abkürzungsverzeichnis	19
12	Behandlungs- und Forschungszentren des ZSEA (alphabetisch)	19

1 Eingangsstatement zum Berichtszeitraum

Wie in den Vorjahren umfasst auch dieser Qualitätsbericht erneut den Zeitraum von Oktober des Vorjahres bis September des laufenden Jahres. Dadurch wird eine G-BA-Zentrumsregelungskonforme Veröffentlichung noch im Kalenderjahr 2025 ermöglicht.

Im Rahmen der kontinuierlichen Weiterentwicklung des Qualitätsmanagements und der konsequenten Anwendung des PDCA-Zyklus wurde jedoch die bisherige Wahl dieses atypischen Berichtszeitraums kritisch hinterfragt. Dabei entstand die Überlegung, künftig auf eine kalenderjahresbezogene Berichtsstruktur umzustellen. Für diesen Schritt sprechen mehrere Gründe: Zum einen ermöglicht die Orientierung am Kalenderjahr eine bessere Übereinstimmung mit dem finanziellen Haushaltsjahr und erleichtert somit die transparente Darstellung von Finanzdaten. Zum anderen beruhen zahlreiche Erhebungen und Berichtsformate – wie auch die meisten Qualitätsberichte anderer ZSE – auf einem einheitlichen zwölfmonatigen Jahresturnus. Darüber hinaus ist das Jahresende regelmäßig durch eine hohe Arbeitsdichte geprägt, einschließlich vieler Aufgaben, die im Vorfeld nur eingeschränkt oder gar nicht planbar sind.

In der Konsequenz wird der vorliegende Bericht in seiner jetzigen Form letztmalig veröffentlicht. Er wird bis Mitte 2026 durch einen inhaltlich grundlegend überarbeiteten, erweiterten und das gesamte Kalenderjahr 2025 umfassenden Qualitätsbericht ersetzt.

2 Einleitung

Neben den Kernaufgaben – der Erfüllung der G-BA-Anforderungen und -Aufgaben, der Patientenversorgung, der Forschung und Lehre sowie der Vernetzung – war der Berichtszeitraum insbesondere geprägt durch die T-NAMSE-Rezertifizierung, die Aufnahme neuer B-Zentren, den Umzug der Geschäftsstelle sowie die Durchführung einer Beiratssitzung.

Im Rahmen der T-NAMSE-Rezertifizierung konnte das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA) sämtliche Anforderungen erfolgreich erfüllen, sodass die Zertifizierung aufrechterhalten werden konnte.

Darüber hinaus konnte das ZSEA zwei neue B-Zentren (Behandlungs- und Forschungszentren) in seinen Verbund aufnehmen. Hierbei handelt es sich zum einen um ein Zentrum mit dem Schwerpunkt „Intestinale Rehabilitation, seltene Darmerkrankungen, Darmversagen und chronisch entzündliche Darmerkrankungen“ sowie zum anderen um ein Zentrum für „seltene angeborene Herz- und Kreislauferkrankungen“ mit pädiatrischem Schwerpunkt.

Auf Initiative des Vorstandssprechers, Herrn Professor Mücke, konnte die Geschäftsstelle des ZSEA wieder in räumliche Nähe zum Hauptgebäude des Universitätsklinikums verlegt werden. Die zuvor bestehende große Distanz zwischen Geschäftsstelle und B-Zentren war von Mitarbeitenden, dem Beirat sowie im Rahmen verschiedener Audits wiederholt als suboptimal bewertet worden. Nach mehrmonatiger Planung konnte der Umzug im vierten Quartal 2025 erfolgreich umgesetzt werden.

Im März fand in Aachen die fünfte Sitzung des ZSEA-Beirats statt. Die Beiratsmitglieder zeigten sich erneut von der positiven Entwicklung des Zentrums beeindruckt und gaben wertvolle Impulse und Hinweise für die weitere strategische Ausrichtung.

Im Rahmen der Deutschen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen wurden zudem mehrere konzeptionelle Entwicklungen vorangetrieben. So wurden die Planungen im Deutschen Referenznetzwerk für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen weiter vorangebracht. Das RITA-Net, das deutsche Referenznetzwerk für seltene Immundefekte, autoinflammatorische und Autoimmunerkrankungen, wurde im SE-Atlas veröffentlicht und damit offiziell gestartet. Parallel dazu wurde der Aufbau eines Netzwerks für seltene Bindegewebserkrankungen weitergeführt; hierfür konnten erfolgreich Drittmittel zum Aufbau eines entsprechenden Qualitätszirkels eingeworben werden.

3 Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

Das ZSEA ist eine Einrichtung der Uniklinik RWTH Aachen und wird gemeinsam vom Universitätsklinikum und der medizinischen Fakultät der RWTH Aachen getragen. Im Berichtszeitraum wurde die erste Sitzung des neuen Beirates organisiert. Als Beiratsmitglieder konnten folgende Personen gewonnen werden:

Patientenvertreterinnen und -vertreter:

- Frau Esther Schweins, Mallorca
- Hans-Jürgen Riegel, Haribo, Bonn
- Jörg-Michael Sachse-Schüler, ProRetina, Aachen
- Herr Hans Peter Kerkeling, Bonn
- Herr Dirk Kerkeling-Pfannkuch, Bonn
- Herr Ullrich Kelber, Bonn

Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler/Klinikerinnen und Kliniker aus dem Bereich der Seltenen Erkrankungen:

- Prof. Klockgether, Uniklinikum Bonn (Vorsitzender des Beirates)
- Prof. Hebestreit, Uniklinikum Würzburg

Vertreterinnen und Vertreter aus der Industrie:

- Dr. Ingo Wolf, Business Unit Director, Rare Diseases Germany, Takeda Vertrieb GmbH Co. KG, Berlin
- Herr Nils Glagau, Geschäftsführer, Orthomol pharmazeutische Vertriebs GmbH, Langenfeld

Krankenkassen:

- Herr Dr. Mohrmann, stv. Vorsitzender des Vorstandes AOK Rheinland/Hamburg, Düsseldorf
- Frau Dr. Ursula Marschall, Forschungsbereichsleiterin, Institut für Gesundheitssystemforschung, Barmer oder Herr Dr. Christian Graf, Bereichskoordinator Hauptverwaltung, Barmer, Wuppertal (Beide werden sich absprechen, wer an den Sitzungen teilnimmt.)

Der Beirat zeigte sich erneut sehr beeindruckt von der anhaltend positiven Entwicklung des ZSEA und sprach sich dafür aus, die Geschäftsstelle zeitnah wieder am oder im Universitätsklinikum anzusiedeln. Nennenswerte Kritikpunkte wurden nicht geäußert; vielmehr formulierte der Beirat eine Reihe konstruktiver Empfehlungen und Anregungen für die weitere Entwicklung.

So wurden die A- und B-Zentren ausdrücklich ermutigt, den Einsatz Künstlicher Intelligenz in der Diagnostik sowie bei der Auswertung medizinischer Unterlagen konsequent weiter voranzutreiben. Darüber hinaus wurde empfohlen, dass sich das ZSEA stärker in die Diskussionen der nationalen

Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen einbringt, insbesondere mit dem Ziel, die Interessen der ZSE künftig wirksamer zu vertreten.

Ferner regte der Beirat an, die Öffentlichkeitsarbeit des ZSEA mit Blick auf die Einwerbung zusätzlicher finanzieller Mittel weiter zu intensivieren. Dabei wurden insbesondere für den Bereich der Versorgung und Betreuung von erkrankten Kindern die größten Förderpotenziale gesehen.

Ergänzend sprach der Beirat Empfehlungen zu Themen aus, die in der nächsten Beiratssitzung vertiefend behandelt werden sollen. Diese ist für das Jahr 2027 vorgesehen.

Der Vorstand des ZSEA setzt sich zusammen aus dem ärztlichen und kaufmännischen Direktor der Uniklinik RWTH Aachen, dem Dekan der Medizinischen Fakultät, dem Vorstandssprecher und deren Stellvertreterin sowie den Sprecherinnen und Sprechern bzw. deren Stellvertretungen der Behandlungs- und Forschungszentren. Wir freuen uns, dass Frau Professorin Elbracht, Direktorin Klinische Genomik am Zentrum für Humangenetik und Genommedizin der Uniklinik RWTH Aachen das Amt der stellvertretenden Sprecherin übernommen hat. Dies betont die enge Zusammenarbeit der beiden Zentren.

Die Mitgliederversammlung, zu der alle Instituts- sowie Klinikdirektorinnen und -direktoren des Universitätsklinikums RWTH Aachen eingeladen werden, findet mindestens einmal jährlich statt.

Die Geschäftsstelle des A-Zentrums war im Berichtszeitraum für die operative Umsetzung der Aufgaben verantwortlich. Sie setzte sich aus einem Geschäftsführer bzw. Koordinator, drei bis vier Ärztinnen und Ärzten sowie einer nicht-ärztlichen Patientenlotsin zusammen. Ergänzt wurde das Team durch eine Sozialwissenschaftlerin und bis zu sechs studentische Hilfskräfte. Der Vorstandssprecher brachte sich darüber hinaus aktiv in die Arbeit des Zentrums ein.

Zu Beginn des Berichtszeitraumes verfügte das ZSEA über zehn Behandlungs- und Forschungszentren sowie ein Forschungszentrum. Im Dezember 2024 konnten wir mit dem

- Behandlungs- und Forschungszentrum für Intestinale Rehabilitation, seltene Darmerkrankungen, Darmversagen und chronisch entzündliche Darmerkrankungen
das 11. und im Juli 2025 mit dem
- Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene angeborene Herz- und Kreislauferkrankungen
das 12. B-Zentrum im ZSEA begrüßen.

Im vorangegangenen Qualitätsbericht wurde eines der bereits bestehenden B-Zentren benannt, das zu diesem Zeitpunkt noch nicht sämtliche Qualitätsanforderungen der G-BA-Zentrumsregelungen für integrierte Typ-B-Zentren erfüllte. Im Rahmen der zwischenzeitlich erfolgten Rezertifizierung konnte nun bestätigt werden, dass auch dieses Zentrum alle entsprechenden Vorgaben vollständig erfüllt.

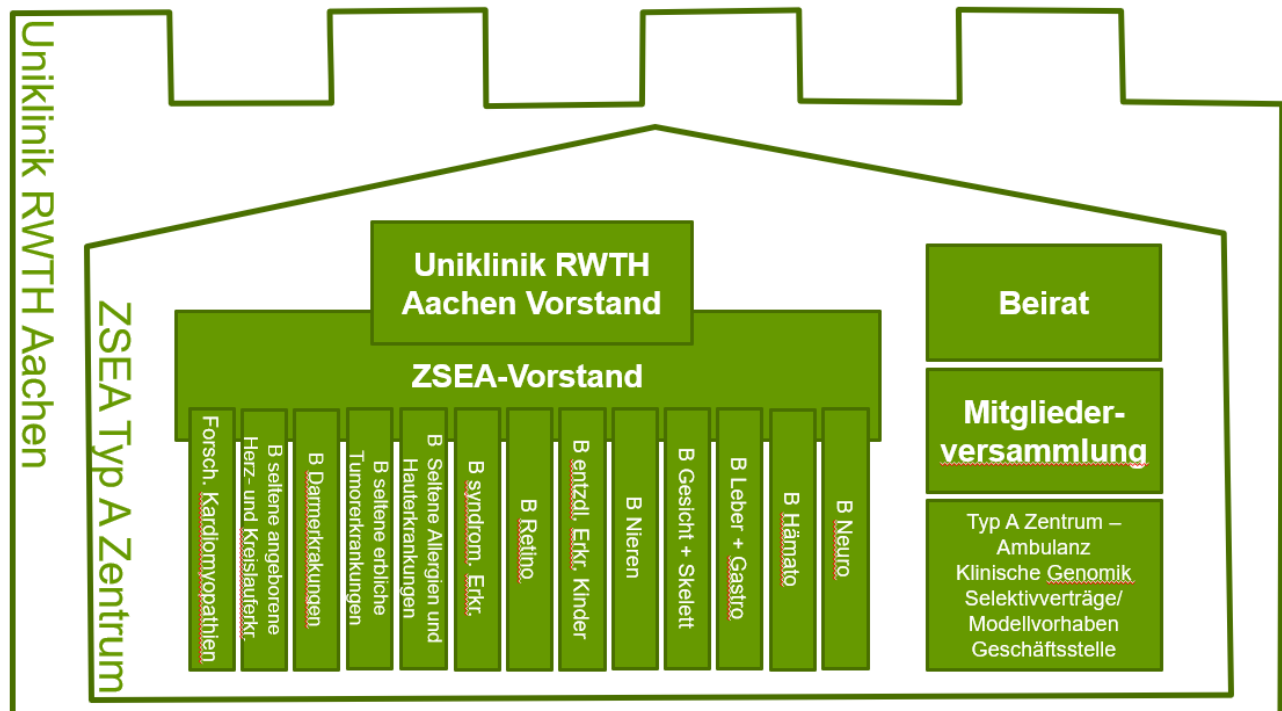


Abb. 1: Organigramm des ZSEA, Stand September 2025

Die medizinische Leitung des ZSEA liegt bei einem Oberarzt, der im Rahmen einer 50%-Stelle tätig ist. Im Berichtszeitraum wurde er durch zwei bis drei weitere Ärztinnen und Ärzte mit unterschiedlichen Stellenanteilen sowie durch bis zu vier studentische Hilfskräfte unterstützt. Eine Sozialwissenschaftlerin ist auch am Zentrum aktiv. Darüber hinaus engagiert sich Prof. Mücke aktiv im Zentrum, sowohl in seiner Funktion als Vorstandssprecher als auch durch die regelmäßige Teilnahme an ZSEA-Fallkonferenzen sowie durch direkte Patientenbetreuung.

Zusätzlich bestand im Berichtszeitraum studentische Hilfskraftunterstützung im Drittmittelprojekt FAIR4Rare. Bis zu zwei studentische Hilfskräfte waren hierbei insbesondere mit administrativen und Managementaufgaben betraut.

Abbildung 2 zeigt den allgemeinen Patientenpfad, wie er auch in der übergeordneten General-SOP des ZSEA festgelegt ist. Die Dokumentenlenkung wurde im Berichtszeitraum weiter professionalisiert und erfolgt inzwischen über FUNDUS, die zentral am Universitätsklinikum RWTH Aachen eingesetzte Software für digitales Qualitätsmanagement. Sämtliche SOPs sowie zahlreiche Fragebögen und Formblätter sind dort hinterlegt und unterliegen einem strukturierten, regelmäßigen Aktualisierungsprozess.

Alle SOPs, Fragebögen, Formblätter und weiteren Materialien stellen wir auf Anfrage gerne zur Verfügung (siehe Kontaktangaben am Ende dieses Dokuments). Eine Auswahl zentraler Dokumente ist zudem bereits über die Internetseite des ZSEA unter www.zsea.ukaachen.de öffentlich zugänglich.

Die Satzung des ZSEA wurde in den Jahren 2024/2025 überarbeitet und an aktuelle strukturelle und inhaltliche Entwicklungen angepasst. Sie wurde am 15. September durch den Vorstand des Universitätsklinikums RWTH Aachen offiziell genehmigt.

Im Berichtszeitraum verzeichnete die Geschäftsstelle insgesamt 323 direkte Anfragen, was einer Zunahme um 50 Anfragen im Vergleich zu den vorangegangenen Jahren entspricht. Die Kontaktaufnahme erfolgt überwiegend durch Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose und dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung. Bei bereits gesicherten Diagnosen werden die Anfragen in der Regel an die integrierten Typ-B-Zentren oder an externe spezialisierte Einrichtungen weitergeleitet.

Das ZSEA verfügt über ein breit aufgestelltes Netzwerk von Expertinnen und Experten im Bereich der Seltenen Erkrankungen. Viele Patientinnen und Patienten mit klar definierter Diagnose oder spezifischer Symptomatik wenden sich direkt an eines der integrierten Typ-B-Zentren, die sowohl allgemeine als auch erkrankungsspezifische Spezialambulanzen anbieten. Insgesamt betreut und behandelt das Universitätsklinikum RWTH Aachen eine signifikant höhere Zahl von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

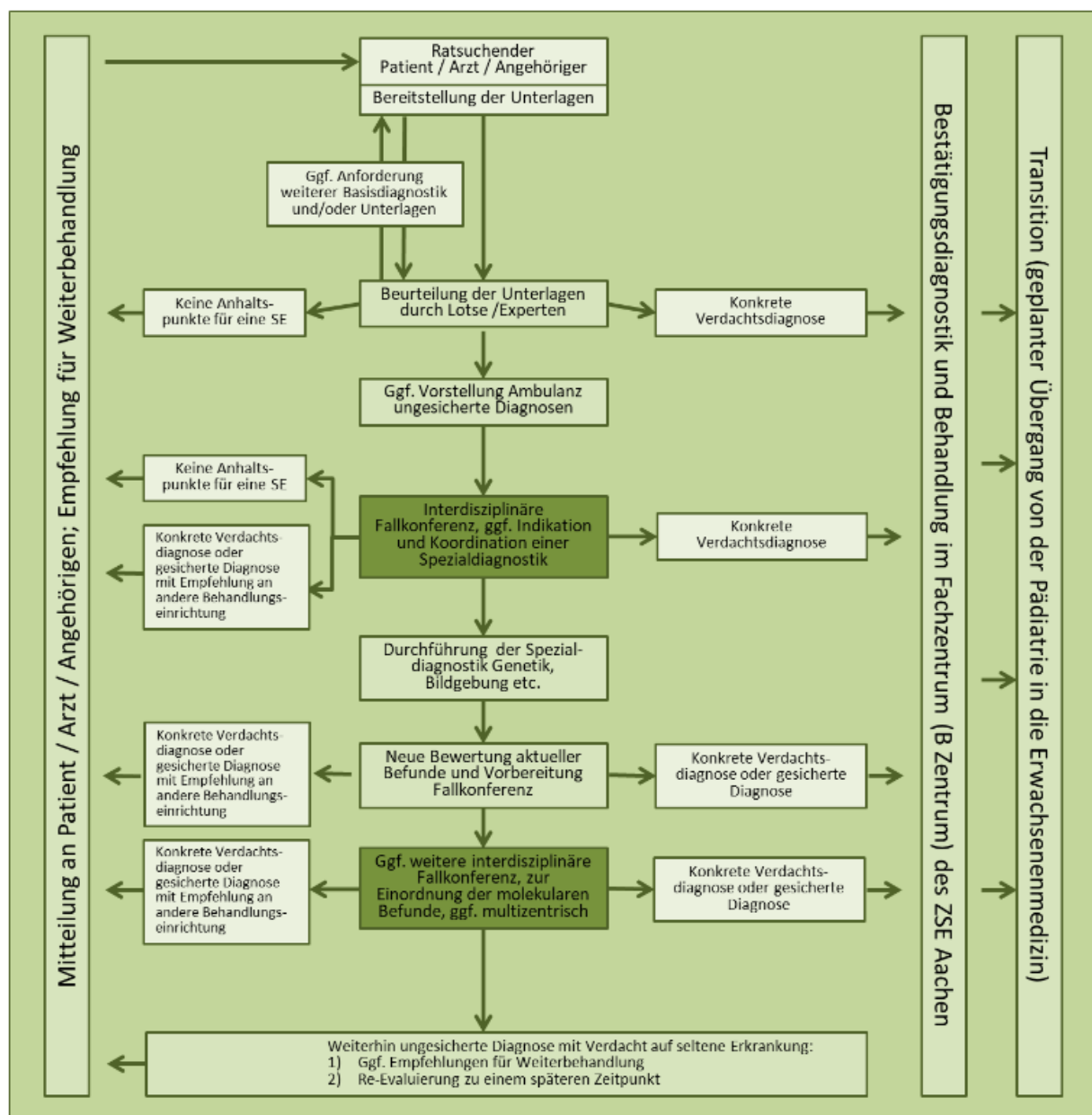


Abb. 2: Patientenpfad ZSEA Aachen

Im Berichtszeitraum fanden im Rahmen der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) keine Begutachtungen statt. Das A-Zentrum unterstützte die beteiligten Strukturen jedoch weiterhin bei administrativen und Managementaufgaben, insbesondere erneut im Kontext der jährlichen Berichterstattung. Die dabei im Vorjahr begonnene hausinternen Etablierung der EU-weiten Online-Eingabeplattform wurde konsequent weitergeführt. In Zusammenarbeit mit dem Datenintegrationszentrum des Universitätsklinikums RWTH Aachen standardisierte das ZSEA nämlich relevante Abfrageprozesse, sodass diese künftig effizienter und zeitnaher durchgeführt werden können.

Eine Übersicht über die Beteiligungen des ZSEA an den Europäischen Referenznetzwerken ist in der nachfolgenden Tabelle dargestellt.

Tab. 1: Beteiligung des ZSEA an Europäischen Referenznetzwerken

Nr.	Name des ERN	Ansprechpartner*in aus den BFZ	Stand: September 2025
1	ERN RARE-LIVER (seltene hepatologische Krankheiten)	Prof. Strnad	bereits langjähriges Mitglied im ERN, Erweiterung des Erkrankungsspektrums, 5 Jahresbegutachtung 2023 erfolgreich abgeschlossen
2	Endo-ERN (seltene endokrine Krankheiten)	Prof. Eggermann, Dr. Elbracht	bereits langjähriges Mitglied im ERN, 5 Jahresbegutachtung 2023 erfolgreich abgeschlossen
3	ERKNet (seltene Nierenkrankheiten)	Prof. Möller	Mitglied im ERN seit 2021
4	ERN-RND (seltene neurologische Krankheiten)	Prof. Schulz, Prof. Reetz	Mitglied im ERN seit 2021
5	ERN EuroBloodNet (seltene hämatologische Krankheiten)	Prof. Brümmendorf, Prof. Koschmieder, Dr. Beier, Dr. Jost	Mitglied im ERN seit 2021
6	ERN eUROGEN (seltene und komplexe urogenitale Krankheiten)	Prof. Neumann, Prof. van Gemert	Mitglied im ERN seit 2021
7	ERN EURO-NMD (seltene neuromuskuläre Krankheiten)	Prof. Schulz, Dr. Brunkhorst	Mitglied im ERN seit 2021
8	ERN PaedCan (Krebskrankheiten im Kindesalter (Hämato-Onkologie))	Prof. Kontny	Mitglied im ERN seit 2021
9	ERN RITA (seltene immunologische, autoinflammatorische und Autoimmunkrankheiten)	Prof. Tenbrock	Mitglied im ERN seit 2021

Im Deutschen Referenznetzwerk für Neuromuskuläre Erkrankungen (DRN NMD) wurde die Ausarbeitung des Konzeptes, wie eine Zusammenarbeit der Partner inkl. Patientenorganisationen noch weiter vorangebracht werden kann, vorangetrieben. Im Zentrum dieses Konzeptes stehen die Organisation einer Summer School sowie Unterstützung bei der Registerarbeit. Eine Übersicht des Netzwerks und seiner Partner ist weiterhin auf der Webseite des SE-Atlas einsehbar.

Neu ist, dass nun auch das RITA-Net, das deutsche Referenznetzwerk zu seltenen Immundefekten, autoinflammatorischen und Autoimmun-Erkrankungen im SE-Atlas veröffentlicht wurde. Hier koordiniert Aachen eines von drei Subnetzwerken zum Themenfeld Autoimmune Erkrankungen. Insgesamt gibt es drei koordinierende Zentren mit 19 Netzwerkteilnehmern.

Auch der Aufbau des Netzwerks zu Seltenen Bindegewebserkrankungen schreitet weiter voran. Von zwei bei Stiftungen eingereichten Förderanträgen konnte einer erfolgreich bewilligt werden,

sodass die Planungen zum Aufbau eines Qualitätszirkels mit dem Schwerpunkt auf Ehlers-Danlos-Syndrome und vergleichbare Erkrankungen nun konkret umgesetzt werden können.

Hierbei arbeiten das ZSEA und das CESEK (Centrum für Seltene Erkrankungen Köln) eng zusammen. In die künftig regelmäßig stattfindenden Qualitätszirkel sollen gezielt auch Vertreterinnen und Vertreter der B-Zentren eingebunden werden. Der Qualitätszirkel ist als Kombination aus strukturierten Fortbildungsangeboten und interdisziplinären Fallkonferenzen konzipiert. Ziel ist es, das Wissen über diese Erkrankungsgruppe innerhalb der Ärzteschaft nachhaltig zu erweitern und Ärztinnen und Ärzte zu befähigen, betroffene Patientinnen und Patienten frühzeitig, effizient und leitliniengerecht zu diagnostizieren und zu behandeln.

Darüber hinaus arbeitete das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA) auch im Jahr 2025 im Rahmen des NRW-ZSE-Kooperationsvertrags eng und kontinuierlich mit den übrigen Zentren für Seltene Erkrankungen in Nordrhein-Westfalen zusammen. Besonders hervorzuheben ist das starke Engagement des Standorts Aachen bei der Vorbereitung einer gemeinsamen landesweiten Veranstaltung anlässlich des Tages der Seltenen Erkrankungen 2026. In diesem Kontext soll die Wanderausstellung mit Bildern von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen im Rahmen der Kunstaktion „Selten allein“, die durch ganz Nordrhein-Westfalen tourt, ihren Auftakt nehmen (siehe <https://www.seltenallein.de/>).

Darüber hinaus beteiligte sich das ZSEA aktiv an weiteren Netzwerkaktivitäten, unter anderem an der Veranstaltung „Zebras und Kolibris“ 2025, bei der Vertreterinnen und Vertreter der nordrhein-westfälischen ZSE der interessierten Ärzteschaft ausgewählte Fallbeispiele von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen vorstellten.

Tab. 2: Beteiligung des ZSEA an Deutschen Referenznetzwerken (DRN) im Jahr 2025

Name des DRN	Ansprechpartner*innen	Akt. Stand
DRN EURO-NMD (seltene neuromuskuläre Krankheiten)	Prof. Schulz, Dr. Brunkhorst, Dr. Schippers	etabliert
DRN RITA (seltene Immundefekte, autoinflammatorische und Autoimmun-Erkrankungen)	Prof. Tenbrock, Dr. Schippers	etabliert
DRN Seltene Bindegewbserkrankungen	Dr. Maier, Hr. Mani, Dr. Börsch, Dr. Schippers	Qualitätszirkel startet 2026, Finanzen eingeworben

4 Finanzen/Drittmittel des A-Zentrums

Erfreulicherweise konnte das Universitätsklinikum RWTH Aachen die Verhandlungen zu den Zentrenzuschlägen im Berichtszeitraum erfolgreich abschließen. Von diesem wichtigen Durchbruch profitiert auch das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA), da nun ein wesentlicher Teil der besonderen Aufgaben des Zentrums dauerhaft über diese Mittel finanziert werden kann.

Bis zum Ende des ersten Quartals 2025 liefen zudem die bestehenden Selektivverträge aus, aus denen dem ZSEA im Berichtszeitraum noch entsprechende Mittel zufließen. Parallel dazu gewann das Modellvorhaben Genomsequenzierung zunehmend an Dynamik. In diesem Rahmen werden Genomsequenzierungsdaten mit klinischen Daten zusammengeführt und – unter strikter Einhaltung der datenschutzrechtlichen Vorgaben – für Forschungszwecke nutzbar gemacht. Das Modellvorhaben wird federführend durch das Zentrum für Humangenetik und Genommedizin umgesetzt; das ZSEA ist hierbei inhaltlich eingebunden und erhält anteilig Fördermittel.

Eine weitere relevante Einnahmequelle stellt die Hochschulambulanzpauschale dar, bei der der positive Entwicklungstrend im Berichtszeitraum fortsetzen konnte.

Im Rahmen des ZSE-DUO-Innovationsfondsprojekts, das den diagnostischen und therapeutischen Mehrwert der Kombination somatischer mit psychosomatischer bzw. psychiatrischer Expertise bei Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung untersucht, wurden die Arbeiten zur Etablierung eines bundesweiten Selektivvertrags weitergeführt. Ein entsprechender Vertragsabschluss konnte bislang jedoch noch nicht erreicht werden.

Im FAIR4Rare-Projekt, das der Evaluation des offenen Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen (NARSE) dient, konnte eine Laufzeitverlängerung bis Ende März 2026 erzielt werden. Derzeit befinden sich die Arbeiten in der abschließenden Projektphase.

Im Projekt mit Kyowa Kirin, in dem auf Basis von Krankenkassendaten die Auswirkungen der COVID-19-Pandemie auf Diagnostik und Therapie Seltener Erkrankungen untersucht wurden, wird der Standort Aachen nach Veröffentlichung der Methoden- und Ergebnispublikationen eine begleitende Vortragsveranstaltung organisieren.

Darüber hinaus konnte das ZSEA erfolgreich Stiftungsgelder einwerben. Dies erfolgte in enger Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln sowie dem Medizinischen Zentrum für Erwachsene mit geistiger Behinderung und/oder schweren Mehrfachbehinderungen (MZEB) an der Uniklinik RWTH Aachen.

Nicht bewilligt wurde hingegen ein unter Aachener Federführung eingereichter Antrag bei der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung zum Thema Stigmatisierung von Patientinnen und Patienten mit Seltene Erkrankungen. Ebenso erhielt ein Antrag an den Innovationsfonds, an dem sich der Standort Aachen beteiligte, keine Förderzusage.

5 Entwicklungen mit den Typ B Zentren

Entsprechend des in Abb. 2 dargestellten Patientenpfades betreut die Geschäftsstelle weiterhin zahlreiche Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose und dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung. Die enge und kontinuierliche Zusammenarbeit mit den Kliniken und Instituten des UKA bleibt essenziell, um neue diagnostische und therapeutische Möglichkeiten zu erschließen.

Die Aktivitäten in den Deutschen Referenznetzwerken, den Europäischen Referenznetzwerken, bei gemeinsamen Veranstaltungen sowie bei der Vorbereitung der Verhandlungen zu Zentrenzuschlägen fördern die enge Kooperation zwischen dem A-Zentrum und den integrierten B-Zentren. Auch die Durchführung von zwei Vorstandssitzungen/Mitgliederversammlungen und die gemeinsame Realisierung der Beiratssitzung wirkte sich positiv auf die Zusammenarbeit aus.

Besonders erfreulich ist der für Ende 2025 geplante Umzug der Geschäftsstelle des ZSEA in räumliche Nähe zum Hauptgebäude des Universitätsklinikums RWTH Aachen. Von diesem Schritt werden vielfältige positive Effekte erwartet, insbesondere im Hinblick auf die Sichtbarkeit und das Standing des ZSEA, die interdisziplinäre Zusammenarbeit mit den Kolleginnen und Kollegen des UKA sowie auf die Qualität der Patientenversorgung. Das ZSEA wird hierbei in neue Räumlichkeiten modernen Standards einziehen und erstmals über eine barrierefreie Ambulanz verfügen. Der bislang fehlende barrierefreie Zugang am bisherigen Standort hatte sich zunehmend als strukturelle Einschränkung erwiesen.

Eine besonders enge und etablierte Zusammenarbeit besteht weiterhin mit dem Behandlungs- und Forschungszentrum für syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen, das maßgeblich durch das Zentrum für Humangenetik und Genommedizin getragen wird. Diese Kooperation wurde im Berichtszeitraum zusätzlich gestärkt durch die Wahl von Frau Professorin Elbracht zur stellvertretenden Vorstandssprecherin des ZSEA.

6 Weitere Maßnahmen und Aktivitäten, auch hinsichtlich der G-BA Anforderungen und Aufgaben

6.1 Telemedizin: Virtuelles Krankenhaus, SE-Konsil, u.a.

Als eines der Gründungszentren übernimmt das ZSEA in Zusammenarbeit mit dem Zentrum für seltene Erkrankungen in Würzburg (federführend) und weiteren im „Konsil-SE“ eine zentrale Rolle. Das ZSEA gehörte zu den ersten ZSE, dass die Kooperationsvereinbarung zur Nutzung der telemedizinischen Beratungsplattform „Konsil-SE“ unterzeichnet hat. Auch im Berichtszeitraum fand im Rahmen dieser Initiative eine weitere Fallkonferenz statt.

Durch die enge Verbindung des ZSEA mit dem Institut für Digitale Allgemeinmedizin, dessen Direktor der ZSEA-Vorstandssprecher Prof. Mücke ist, zählt das ZSEA zu den Pileteinrichtungen für die Einführung des Medflex-Systems an der Uniklinik RWTH Aachen. Dieses System soll die Kommunikation mit Patientinnen und Patienten professionalisieren. Seit August ist das ZSEA mit einer weiteren UKA-Einrichtung an einer Machbarkeitsstudie beteiligt, die die Entscheidungsbasis liefern soll, ob das System am ganzen Uniklinikum etabliert werden soll. Dazu ist seit Einführung des Systems im August 2025 die zentrale Patiententelefonnummer auf das Medflexsystem umgeleitet.

Zusätzlich setzt das ZSEA weitere telemedizinische Tools wie beispielsweise CLICKDOC ein, um die digitale Patientenversorgung weiter zu verbessern. Das ZSEA war im Rahmen des Virtuellen Krankenhauses (VKh) sowohl als Konsilnehmer als auch als Konsilgeber registriert. Das Virtuelle Krankenhaus ist zwar zum Jahresende 2024 ausgelaufen; sollte es jedoch zu neuen oder vergleichbaren Aktivitäten kommen, erklärt sich das ZSEA ausdrücklich bereit, sich erneut aktiv einzubringen.

6.2 Fallkonferenzen, Beratungen

Im ZSEA bieten wir eine Vielzahl von Fallkonferenzen an, die ausdrücklich auch für externe Teilnehmerinnen und Teilnehmer geöffnet sind. Dabei werden zahlreiche Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser interdisziplinär betreut. Zur Bekanntmachung dieser

Konferenzen nutzen wir verschiedene Kommunikationskanäle, darunter unsere Website, E-Mail-Verteiler und Fachveranstaltungen. Die zentrale interdisziplinäre Fallkonferenz ist ferner bei der Ärztekammer Nordrhein für CME-Punkte angemeldet.

Ein zentraler Bestandteil der Arbeit des Typ-A-Zentrums ist der interdisziplinäre ärztliche Austausch über komplexe und umfangreiche Patientenfälle mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung. Hierfür bietet das Zentrum ideale Voraussetzungen mit einem Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, einem Assistenzarzt in neurologischer Weiterbildung, einer Fachärztin für Innere Medizin (bis Mitte Oktober 2025, seit Anfang Oktober verfügt das Zentrum über eine Fachärztin für Dermatologie und Venerologie), einem Facharzt für Allgemeinmedizin sowie einer Sozialwissenschaftlerin.

Neben spontanen Konsultationen finden regelmäßig organisierte Fallkonferenzen statt:

- **Wöchentliche Besprechungen in kleiner Runde:** Mittwochs um 11:15 Uhr und donnerstags um 12:00 Uhr tauschen sich die ZSEA-Ärztinnen und Ärzte über neue sowie laufende Patientenfälle aus. (Im Berichtszeitraum haben 287 Fallkonferenzen stattgefunden.)
- **Große interdisziplinäre Fallkonferenz:** Monatlich jeden 4. Donnerstag um 16:00 Uhr werden besonders komplexe Fälle besprochen, die die Expertise mehrerer Fachdisziplinen erfordern. Hier nehmen auch Fachärztinnen und Fachärzte der B-Zentren sowie externe Kolleginnen und Kollegen teil. (Im Berichtszeitraum haben 15 Fallkonferenzen stattgefunden.)
- **Fallkonferenzen mit der Humangenetik:** Im Rahmen des T-NAMSE-Selektivvertrags bzw. Modellvorhabens findet wöchentlich donnerstags um 14:00 Uhr ein intensiver Austausch mit der Humangenetik statt. (Im Berichtszeitraum haben 594 Fallkonferenzen stattgefunden.)

Darüber hinaus leisten die Ärztinnen und Ärzte des ZSEA regelmäßig Beratung für Kolleginnen und Kollegen aus anderen Krankenhäusern sowie für niedergelassene Ärztinnen und Ärzte. Sie übernehmen zudem die Überprüfung und Bewertung von Patientenakten, um eine fundierte diagnostische und therapeutische Unterstützung zu gewährleisten.

6.3 Qualitätssicherung und -verbesserung

Im Rahmen der Qualitätssicherung und -verbesserung wurden im ZSEA zahlreiche Maßnahmen umgesetzt, wobei die enge Zusammenarbeit mit dem Qualitätsmanagement der Uniklinik RWTH Aachen von zentraler Bedeutung ist. Das Qualitätsmanagement war frühzeitig in den T-NAMSE-Zertifizierungsprozess eingebunden und unterstützte das ZSEA bereits 2024 durch ein Voraudit. Auch im Jahr 2025 wurde ein internes Audit realisiert, deren Empfehlungen umgesetzt werden.

Die kontinuierliche Verbesserung der Qualität ist ein zentraler Bestandteil der ZSEA-Arbeit. Sie wird regelmäßig in Teambesprechungen, Qualitätszirkeln und weiteren Sitzungen thematisiert und orientiert sich zudem an den Zielvorgaben des Beirats. Im März 2025 fand die 5. Beiratssitzung statt, die auch ein Kernelement des Qualitätsmanagements war (zu den Ergebnissen s. Kap. 3).

Die Geschäftsstelle des ZSEA verfügt über eine Reihe eigener Standardarbeitsanweisungen (SOPs), darunter die jährlich aktualisierte SOP zum Patientenpfad. Durch die Integration dieser SOPs in das professionelle, UKA-weit genutzte Datenbanksystem wurde eine weitere

Professionalisierung der Arbeitsabläufe erreicht. Zusätzlich entwickelt das ZSEA spezifische SOPs, Leitlinien und Behandlungskonzepte für verschiedene Erkrankungsgruppen, um die Versorgung der Patientinnen und Patienten weiter zu optimieren.

6.4 Fort- und Weiterbildung sowie Informationsveranstaltungen für Patientinnen und Patienten

Das ZSEA engagiert sich intensiv in Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen, die auch Mitarbeitenden anderer Krankenhäuser und Rehabilitations-Einrichtungen offenstehen und auf große Resonanz stoßen. In der Zeit nach der Corona-Pandemie wurden die meisten dieser Veranstaltungen weiterhin virtuell durchgeführt. Auch im Jahr 2025 hat das ZSEA mit seinen B-Zentren eine Vielzahl an Fortbildungen organisiert.

Darüber hinaus wurden spezielle Veranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen durchgeführt, um den Austausch und das Wissen über seltene Erkrankungen zu fördern.

Prof. Mücke ist zudem Autor zweier Podcasts zum Thema Seltene Erkrankungen – „Unglaublich Krank“ und „Mückes Mikromedizin“. Beide Formate erfreuen sich weiterhin einer breiten Zuhörerschaft und haben das Ziel, das Bewusstsein und die Aufklärung im Bereich der seltenen Erkrankungen zu stärken.

6.5 Transition

Im ZSEA mit den integrierten Behandlungs- und Forschungszentren (BFZ) finden regelmäßig spezialisierte Transitionssprechstunden statt. Im Jahr 2022 wurde zusätzlich ein spezifisches Konzept für seltene genetische Erkrankungen entwickelt. Diese Initiative entstand in Zusammenarbeit zwischen dem ZSEA und dem Bereich Humangenetik/Genommedizin.

Im Berichtszeitraum wurde der spezielle Fragebogen für Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene überarbeitet. Dieser Fragebogen steht auch anderen Zentren für Seltene Erkrankungen zur Verfügung und ist online abrufbar (s.

https://www.ukaachen.de/fileadmin/files/zentren/zsea/Kinderfragebogen_final.pdf).

6.6 Informationsplattformen

Das ZSEA ist im SE-Atlas gelistet. Auch im Jahr 2025 wurden die Einträge in Zusammenarbeit mit den jeweiligen Sprecherinnen und Sprechern planmäßig aktualisiert.

6.7 Register

Das ZSEA ist aktiv am FAIR4Rare-Projekt beteiligt, das die begleitende Evaluation des NARSE-Registers zum Ziel hat. Darüber hinaus ist das ZSEA in die Erstellung, Leitung und Auswertung mehrerer weiterer Register eingebunden. Dazu zählen beispielsweise das Bioregister der German Study Group for MPN (GSG-MPN) und das AA-BMF-Register.

6.8 Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen

Dieser Bereich ist durch eine Vielzahl an Aktivitäten und Austauschformaten geprägt. Der fachliche Dialog erfolgt unter anderem über interdisziplinäre Fallkonferenzen, wissenschaftliche und fachliche Veranstaltungen, den direkten kollegialen Austausch sowie über Publikationen. Darüber hinaus beteiligen sich zahlreiche Ärztinnen und Ärzte des ZSEA aktiv an interdisziplinären Fallkonferenzen anderer Krankenhäuser.

Diese Aktivitäten und Kooperationsformate sind regelmäßig Gegenstand der Qualitätszirkel im Netzwerk der nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen (NRW-ZSE) sowie der Europäischen Referenznetzwerke, in denen das ZSEA mit insgesamt neun Beteiligungen vertreten ist. Zudem nimmt das ZSEA kontinuierlich an den Sitzungen der AG ZSE, der nationalen Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen, teil.

6.9 Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Im Zeitraum von Oktober 2024 bis zum Auslaufen der Verträge im Dezember 2024 (AOKen) und März 2025 (VDEK und BKKen) waren 119 Patientinnen und Patienten in die Selektivverträge aufgenommen worden. Die Fallzahldeckelung der AOK Rheinland / Hamburg war bereits im September 2024 erreicht worden. In zwei Fällen war die Exomdiagnostik zunächst abgelehnt und eine erneute Diskussion nach Abschluss der empfohlenen klinischen Diagnostik angeboten worden. In einem Fall war zunächst eine gezielte molekulargenetische Untersuchung empfohlen worden, mit der die Ursache der klinischen Symptomatik bereits aufgeklärt wurde, so dass eine Exomdiagnostik nicht mehr notwendig war. Von den 119 Patientinnen und Patienten, die in die Selektivverträge eingeschlossen wurden, haben 26 eine genetische Diagnose oder Verdachtsdiagnose erhalten. Darüber hinaus waren von November 2024 bis September 2025 163 Personen mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung mit monogener Ursache, in das Modellvorhaben Genomsequenzierung aufgenommen worden. Damit haben wir das uns zugesprochene Kontingent vollständig abgerufen. Unter den eingeschlossenen Fällen waren fünf kritisch kranke Neugeborene, Kinder und Jugendliche, bei denen ohne genetische Vordiagnostik eine rasche Einleitung einer molekulargenetischen Diagnostik im Rahmen der Interdisziplinären Fallkonferenz beschlossen wurde. Bei einem dieser Kinder war eine genetische Verdachtsdiagnose gestellt worden, die die betreuenden klinischen Kollegen für die weitere medizinische Begleitung berücksichtigen konnten. Insgesamt waren bei 59 Personen, die im Rahmen des Modellvorhabens eine Genomsequenzierung erhalten haben, eine Diagnose, Verdachtsdiagnose oder ein Zufallsbefund festgestellt worden. In einzelnen Fällen haben wir bereits eine Longread-Sequenzierung durchgeführt sowie am Ringversuch zum Modellvorhaben teilgenommen, dessen Auswertung und Ergebnismitteilung noch aussteht.

6.10 Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet

Neben den in den vorangegangenen Kapiteln dargestellten SOPs, Leitlinien sowie den vielfältigen Aktivitäten in den B-Zentren verdient insbesondere der internationale „Atlas der klinischen Syndrome“ eine besondere Hervorhebung. An der Konzeption und Erstellung dieses

wegweisenden Werkes ist der Vorstandssprecher des ZSEA, Prof. Mücke, maßgeblich als Herausgeber beteiligt. Der Atlas wurde im Berichtszeitraum veröffentlicht; die Printausgabe befindet sich derzeit in Vorbereitung und ist für März 2026 vorgesehen.

Die erste Ausgabe des Atlas umfasst mehrere hundert Syndrome, darunter die häufigsten seltenen syndromalen Erkrankungen gemäß Orphanet. An der Erstellung beteiligten sich ausgewiesene Expertinnen und Experten aus aller Welt, unter anderem aus führenden internationalen Einrichtungen von Harvard bis Seoul.

6.11 Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt

Im ZSE Aachen, einschließlich des A-Zentrums und der integrierten Typ-B-Zentren, wurden im Zeitraum von Oktober 2024 bis September 2025 insgesamt 48 neue Studien in der Datenbank des Center for Translational & Clinical Research (CTC-A) registriert. Die Schwerpunkte dieser Studien liegen in den Behandlungs- und Forschungszentren für:

- seltene hämatologische Erkrankungen sowie
- seltene Leber- und gastrointestinale Erkrankungen.

Zum Vergleich zeigt sich über die vergangenen Berichtszeiträume hinweg eine kontinuierlich hohe und zuletzt weiter steigende Studienaktivität. Im Qualitätsbericht 2021 wurden über einen Zeitraum von 26 Monaten insgesamt 74 neue Studien registriert, was einer durchschnittlichen Rate von 2,8 Studien pro Monat entspricht. Im darauffolgenden Berichtszeitraum von zehn Monaten wurden 32 Studien dokumentiert, entsprechend 3,2 Studien pro Monat. Der Bericht 2023 wies ebenfalls 32 neue Studien aus, diesmal innerhalb von zwölf Monaten, was einer durchschnittlichen Rate von 2,7 Studien pro Monat entspricht. Im Qualitätsbericht 2024 wurden 43 neue Studien erfasst, entsprechend einer durchschnittlichen Rate von 3,6 Studien pro Monat.

Mit insgesamt 48 neu initiierten Studien innerhalb von zwölf Monaten liegt die durchschnittliche monatliche Studienrate im aktuellen Berichtszeitraum nun bei 4 Studien. Dies stellt im Vergleich zu den Vorjahren eine weitere Steigerung dar (siehe Anlage).

6.12 Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu Seltenen Erkrankungen

In der Anlage ist eine Übersicht der Publikationen von Mitgliedern des ZSEA aufgeführt, die im Zeitraum vom 1. Oktober 2024 bis zum 30. September 2025 in PubMed unter Aachener Affiliation gelistet wurden und einen inhaltlichen Bezug zu Seltenen Erkrankungen aufweisen.

Zum Vergleich zeigt sich über die vergangenen Berichtszeiträume hinweg eine konstant hohe Publikationsaktivität. Im Qualitätsbericht 2021 wurden für den Zeitraum vom 1. Januar bis zum 30. April 2021 insgesamt 50 Publikationen erfasst, entsprechend einem Durchschnitt von 12,5 Publikationen pro Monat. Im Zeitraum vom 1. Januar bis zum 30. September 2022 wurden etwa 130 Publikationen dokumentiert, was einer durchschnittlichen Rate von 14,5 Publikationen pro Monat entspricht. Für den Zeitraum vom 1. Oktober 2022 bis zum 30. September 2023 wurden 154 Publikationen innerhalb von zwölf Monaten verzeichnet, entsprechend 12,8 Publikationen pro

Monat. Im darauffolgenden Berichtszeitraum vom 1. Oktober 2023 bis zum 30. September 2024 wurden 160 Publikationen dokumentiert, was einer durchschnittlichen Rate von 13,3 Publikationen pro Monat entspricht.

Im aktuellen Berichtszeitraum wurden insgesamt 137 Publikationen erfasst, entsprechend knapp 11,4 Publikationen pro Monat. Damit liegt die Publikationsleistung leicht unter dem Durchschnitt der vorangegangenen Berichtszeiträume.

7 Ziele des ZSEA für das Jahr 2025

Für das Jahr 2025 hat sich das ZSEA ambitionierte Ziele definiert, um die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen weiter zu verbessern und die organisatorischen sowie wissenschaftlichen Strukturen auszubauen:

1. **Etablierung des Medflex-Systems:**
Das Medflex-System wird in einer Machbarkeitsstudie erprobt, um eine Entscheidungsbasis zu schaffen, es über die ganze Uniklinik RWTH Aachen auszurollen.
2. **Personelle Verstärkung gemäß T-NAMSE-Vorgaben:**
Neben einem Vollzeitäquivalent für die Position des ärztlichen Leiters/Sprechers/Koordinators ist ein weiteres Vollzeitäquivalent für eine/n ärztliche/n Lotsen/Lotsin gemäß Vorgabe 1.14 der T-NAMSE-Zertifizierung geschaffen.
3. **Erhöhung der Patientenerstanfragen:**
Die Zahl der Patientenerstanfragen wird einen Stand von ca. 350 erreichen, was einem deutlichen Wachstum im Vergleich zu den Vorjahren entspricht.
4. **Verbesserung der Diagnosestellung:**
Mindestens 200 Patientinnen und Patienten wurde eine klare Diagnose gestellt werden, sei es eine seltene Erkrankung oder eine andere, die ihre Beschwerden hinreichend erklärt.
5. **Erfüllung besonderer Aufgaben gemäß G-BA-Zentrumsregelungen:**
Alle in den G-BA-Zentrumsregelungen definierten besonderen Aufgaben wurden soweit möglich erfüllt.
6. **Ausbau der Transitionsangebote:**
Die bestehenden Transitionsangebote wurden weiter ausgebaut, insbesondere im Hinblick auf seltene genetische Erkrankungen, um einen nahtlosen Übergang von der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenmedizin zu gewährleisten.
7. **Erfolgreiche NAMSE-Rezertifizierung:**
Die NAMSE-Rezertifizierung wurde erfolgreich abgeschlossen, daher konnte die hohe Qualität der Arbeit im ZSEA gesichert und weitergeführt werden.
8. **Steigerung der Einnahmen aus Nicht-Drittmittelquellen:**
Die Einnahmen aus nicht-drittmittelgebundenen Quellen konnten deutlich gesteigert werden, da das Zentrum Zentrenzuschläge erhielt und auch die Einnahmen aus der Hochschulambulanzpauschale steigern konnte.

9. Einwerbung von Drittmitteln:

Drittmittel in Höhe von 250.000 Euro sollten für das Universitätsklinikum Aachen eingeworben werden, um die Forschung und Entwicklung im Bereich seltener Erkrankungen weiter voranzutreiben. Hier wurde in 2025 ein Projekt realisiert, dass die Einnahmen in 2026ff. voraussichtlich generieren wird.

10. Etablierung des EDS-Qualitätszirkels:

Der erste Qualitätszirkel für Ehlers-Danlos-Syndrome (EDS) wird Anfang 2026 stattfinden.

11. Erweiterung und Ergänzung:

Das ZSEA hat seine internationale Sichtbarkeit durch Publikationen und Konferenzbeiträge weiter erhöht. Der Austausch im Rahmen der Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) sowie die Zusammenarbeit mit externen Partnern, wie Patientenorganisationen und anderen Zentren für Seltene Erkrankungen, wurde intensiviert.

8 Ziele des ZSEA für das Jahr 2026

Auch für das Jahr 2026 hat sich das ZSEA wieder ehrgeizige Ziele gesetzt:

1. Die Geschäftsstelle wird um mindestens 0,25 VK psychosomatische/r Fachärztin/-arzt verstärkt.

Die psychologische Betreuung der Patientinnen und Patienten wird derzeit durch eine 0,1 VK Stelle einer Sozialwissenschaftlerin und durch die Zusammenarbeit mit den entsprechenden Kliniken am UKA abgedeckt.

In 2026 soll eine deutliche Erhöhung der Expertise in der ZSEA-Geschäftsstelle erreicht werden (Empfehlung der 1. T-NAMSE Rezertifizierung 2025). Hier ist mindestens an eine 0,25 VK-Stelle Fachärztin/-arzt gedacht.

Das Innovationsfondsprojekt ZSE-DUO hat die Vorteile der Integration einer/eines psychosomatischen Lotsin/Lotsen in das Typ A Zentrum gezeigt und eine klare Empfehlung zur Umsetzung in die Praxis bekommen. Das ZSEA wird weiter daran mitwirken, dass eine nationale Umsetzung in die Regelversorgung realisiert wird.

2. Die Zahl der Patientenerstanfragen unterschreitet die Zahl von 350 nicht.

3. Die besonderen Aufgaben für ZSE gemäß G-BA-Zentrumsregelungen werden erfüllt.

4. Die 2. NAMSE-Rezertifizierung wird erfolgreich abgeschlossen.

5. Die Einnahmen aus der Hochschulambulanz werden in 2026 um mindestens 10% gegenüber dem Niveau 2025 gesteigert.

Die Einnahmen aus der Hochschulambulanz soll um mindestens 10 % gesteigert werden, um die finanzielle Nachhaltigkeit des ZSEA zu stärken.

6. Ein neues Drittmittelprojekt wird gestartet.

Ein neues Drittmittelprojekt soll mit Beteiligung des ZSEA gestartet werden, um die Patientenversorgung, Forschung und Entwicklung im Bereich seltener Erkrankungen weiter voranzutreiben.

7. Ein neues Projekt zum Einsatz von KI wird aufgelegt (Empfehlung des ZSEA-Beirats).

Das A-Zentrum wird die Entwicklung und Nutzung von Künstlicher Intelligenz bei der

Diagnostik und Auswertung von Krankenunterlagen vorantreiben. Dazu soll ein konkretes Projekt aufgelegt werden, um ein Tool zu entwickeln, das Ärztinnen und Ärzte bei der Erstellung von Epikrisen unterstützt.

8. Das ZSEA wird Aktivitäten der AG ZSE aktiv unterstützen, um die nationale Interessenvertretung der ZSE zu verbessern (Empfehlung des ZSEA-Beirats).

Das ZSEA wird sich an den Diskussionen in der AG ZSE, wie die Interessen der ZSEs in Zukunft besser vertreten werden können, intensiv beteiligen und Lösungsansätze aktiv mit vorantreiben. Zum einen soll die Arbeitsgemeinschaft durch eine Satzung stärker formalisiert werden, wobei das ZSEA aktiv an deren Erstellung und Verabschiedung mitwirken wird. Zum anderen soll die Arbeitsgemeinschaft auch nach außen stärker auftreten, z.B. durch Entsendung von Vertreter*innen in nationale und internationale Gremien, damit den Belangen der Seltenen Erkrankungen stärker Rechnung getragen werden kann. Auch hier wird das ZSEA aktiv mitarbeiten und – falls gewünscht – auch Gremientätigkeiten übernehmen. Wie vom Beirat empfohlen, wird es auch die Überlegungen der Gründung einer Fachgesellschaft neu auf die Tagesordnung der AG ZSE setzen und aktiv an der Gründung einer solchen mitwirken, falls die AG ZSE dies befürwortet.

9. Das ZSEA wird ein Projekt zur Gründung einer Special Force NRW-ZSE, das MD und RV in schwierigen Fällen von SE-Patientinnen und -patienten berät, auflegen.

Die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit SE ist oft hochkomplex und vielfältig, was interdisziplinäre hochspezialisierte medizinische Fachkenntnisse erfordert. Diese steht dem Medizinischen Dienst und den Rentenversicherern in speziellen Fällen bei Beantragungen von Hilfsmitteln oder Rentenversicherungen oft nicht ausreichend zur Verfügung. Erste Besprechungen mit dem MAGS waren vielversprechend. Die Ziele des ZSEA werden sein, MD und/oder RV zu überzeugen, mitzuwirken und eine Finanzierung sicherzustellen, dass ein Pilotprojekt mit SE-Expertinnen und -experten gestartet werden kann.

9 Zusammenfassung

Im Berichtszeitraum konnte die finanzielle Basis des ZSEA grundlegend verbessert werden, was sich positiv auf die weitere Arbeit auswirken wird. Dazu wird auch der Umzug zum Hauptgebäude der Uniklinik beitragen. Organisatorisch und vor allem Richtung Patientenversorgung konnten weitere Fortschritte erzielt werden.

10 Kontakt (auch für Anforderung von Material)

Dr. Christopher Schippers, ZSEA-Geschäftsführer

Tel.: 0241 80 87087

Fax: 0241 803 387 021

cschippers@ukaachen.de / zsea@ukaachen.de

www.ZSEA.ukaachen.de

11 Abkürzungsverzeichnis

BFZ	Behandlungs- und Forschungszentrum (Synonym mit Typ B Zentrum nach NAMSE) (s. unten)
CTC-A	„Center for Translational & Clinical Research“
ERN	European Reference Network
CORD-MI	„Collaboration on Rare Diseases“ in der Medizininformatik-Initiative
DRN	Deutsches Referenznetzwerk
MII	Medizininformatik-Initiative
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
NRW-ZSE	Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW (Aachen, Bochum/Witten-Herdecke, Bonn, Düsseldorf, Essen, Köln, Münster)
NRW-ZSE FAKSE	NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen
PDCA	Plan- Do- Check-Act, Begriff aus dem Qualitätsmanagement
RCT	randomisierte kontrollierte Studie
ZSE	Zentrum für Seltene Erkrankungen
QM	Qualitätsmanagement
Qb	Qualitätsbericht

12 Behandlungs- und Forschungszentren des ZSEA (alphabetisch)

BFZ Cardio	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene angeborene Herz- und Kreislauferkrankungen
BFZ Cranio	Behandlungs- und Forschungszentrum für Gesichts- und Skelettfehlbildungen
BFZ Darm	Behandlungs- und Forschungszentrum für Intestinale Rehabilitation, seltene Darmerkrankungen, Darmversagen und chronisch entzündliche Darmerkrankungen
BFZ Dermato	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Allergien und Hauterkrankungen
BFZ Entzündung	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene entz. vermittelte Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters
BFZ Gastro	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Lebererkrankungen und gastrointestinale Erkrankungen
BFZ Herz	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene angeborene Herz- und Kreislauferkrankungen

BFZ Hämato	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene hämatologische Erkrankungen
BFZ Nephro	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Nieren-Erkrankungen des Erwachsenen
BFZ Neuro	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene neurologische Erkrankungen
BFZ Retino	Behandlungs- und Forschungszentrum für Retinopathien sowie Retinopathiesyndrome
BFZ Syndromal	Behandlungs- und Forschungszentrum für syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen
BFZ Tumor	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene erbliche Tumorerkrankungen
FZ Kardio/Kreatino	Forschungszentrum für arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathien und Keratinopathien