

## **Qualitätsbericht 2025**

### **A-Zentrum des Zentrums für Seltene Erkrankungen der Universitätsmedizin Mainz**

#### **Berichtszeitraum: 01.01.-31.12.2025**

Sprecherin des A-Zentrums:  
Prof. Dr. med. Susann Schweiger

1. Stellv. Sprecherin: PD Dr. med. Julia Heider
2. Stellv. Sprecherin: Dr. med. Isabel Heinrich

Ärztliche Lotsin des A-Zentrums:  
Dr. med. Birgit Petersen

Erstellt: 03.03. 2026

Dr. med. Birgit Petersen  
Martina Diehl

## Inhaltsverzeichnis

1.	Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) der Universitätsmedizin Mainz, des A-Zentrums und seiner Netzwerkpartner.....
2.	Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben.....
2.1	Interdisziplinäre Fallkonferenzen.....
2.2	Lehre und Weiterbildung.....
2.3	Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringer .....
2.4	Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen .....
2.5	Qualitätsverbessernde Maßnahmen .....
2.6	Registererstellung .....
2.7	Koordinationsfunktion und Lotsensystem .....
2.8	Öffentlich einsehbare Informationsplattform .....
2.9	Transitionskonzept .....
3.	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen .....
4.	Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren .....
5.	Leitlinien und Konsensuspapiere .....
6.	Studien und wissenschaftliche Publikationen zu Seltenen Erkrankungen.....
7.	Risikomanagement .....
8.	Meinungsmanagement / Beschwerdemanagement .....

## **1. Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) der Universitätsmedizin Mainz, des A-Zentrums und seiner Netzwerkpartner**

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen ist ein Profilzentrum der Universitätsmedizin Mainz und besteht seit 2015. Es ist das einzige Zentrum für Seltene Erkrankungen in Rheinland-Pfalz. Das A-Zentrum ist für die Koordination und Interaktion der verschiedenen Kooperationspartner und Kontakte nach außen verantwortlich. Mit ihm kooperieren B-Zentren und Spezialambulanzen verschiedener Fachrichtungen, sowohl innerhalb der Universitätsmedizin Mainz als auch externe Einrichtungen.

Zunächst war das ZSE Mainz auf die Erkrankungen des Nervensystems spezialisiert. Seit 2022 hat sich das Spektrum deutlich erweitert, und die Schwerpunkte liegen neben den neurologisch-psychiatrischen Krankheitsbildern auch in verschiedenen Bereichen der konservativen und chirurgischen von Kinder- und Jugendmedizin sowie Erwachsenenmedizin. Wir verfügen über 13 Spezialambulanzen innerhalb der Universitätsmedizin und kooperieren mit 5 externen Spezialambulanzen:

### **a) 13 interne Spezialambulanzen (B- Zentren)**

1. Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen (Villa Metabolica)
2. Huntington Forschungs- und Behandlungszentrum (HFBM)
3. Zentrum für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaciale Fehlbildungen (Klinik für Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie, Klinik für Neurochirurgie)
4. Zentrum für seltene Lungenerkrankungen (Lungenzentrum Mainz)
5. Zentrum für seltene dementielle Syndrome
6. Zentrum für seltene Bewegungsstörungen
7. Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (UCT)
8. Zentrum für Neurofibromatose Typ I
9. Amyloidosezentrum AZUM
10. Deutsches Kinder-Glaukomzentrum
11. Zentrum für seltene pädiatrische Hämato-Onkologie und Tumorprädisposition (ZSPE)
12. Zentrum für angeborene Sprach- und Hörstörungen
13. Zentrum für funktionelle neurologische Erkrankungen

### **5 externe Spezialambulanzen (B-Zentren)**

1. Zentrum für Tuberoöse Sklerose Complex (TSC), Kinderklinik Worms
2. Zentrum für seltene Formen Autismus und Aufmerksamkeitsdefizite, Rheinhessen-Fachklinik, Alzey
3. Spina bifida Spezialambulanz am Kinderneurologischen Zentrum, SPZ Mainz
4. Spezialambulanz für neuropathische Schmerzen (Deutsches Schmerz-Zentrum Mainz)
5. Zentrum für spezielle Sprach- und Sprechstörungen im Kindesalter, Meisenheim

Das ZSE Mainz ist Ansprechpartner für erwachsene Patient:innen und Kinder mit unklaren Diagnosen, bei denen aufgrund der Symptome nach einer zugrunde liegende seltenen Erkrankung untersucht werden sollte und mit bereits diagnostizierten seltenen Erkrankungen.

Es ist im SE Atlas registriert. Im Jahr 2024 wurden mit allen hier aufgelisteten Spezialambulanzen Kooperationsverträge mit der Unimedizin Mainz aktualisiert bzw. bei neu aufgenommenen Zentren abgeschlossen und mit dem SE Atlas vernetzt.

Am 03.12.2025 wurde das ZSE Mainz vom **Zertifizierungsinstitut** ClarCert auditiert, und das Zertifikat wurde im Anschluss an das Audit erteilt. Der Gesamteindruck des ZSE Mainz wurde im Audit als positiv bewertet. Besonders hervorgehoben wurde das besondere und interdisziplinäre Engagement des ZSE Teams. Es wurden keine Abweichungen, sondern einzelne konstruktive Hinweise seitens der Auditleitung erteilt, um insbesondere die internen Prozessabläufe besser zu strukturieren, Entscheidungsprozesse nachvollziehbarer zu gestalten und die personellen Ressourcen des ZSE weiter zu entwickeln.

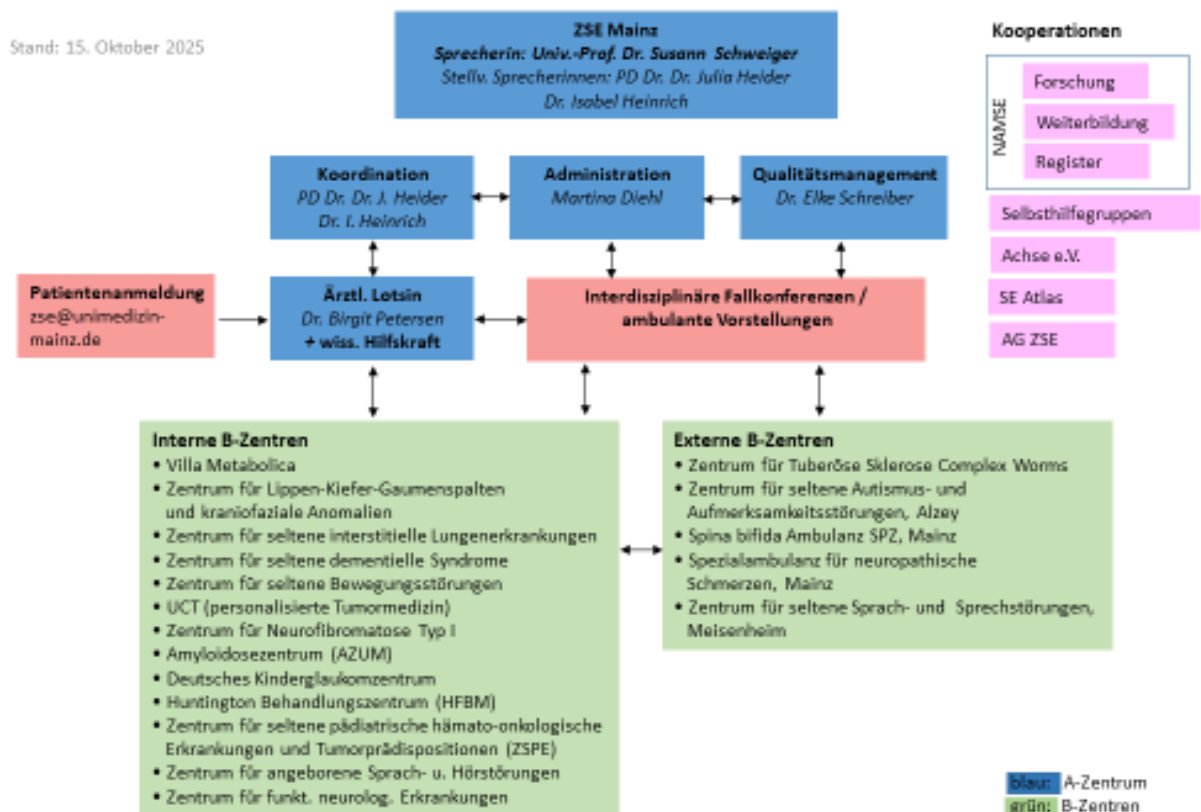
Ein Antrag für die Aufnahme in das **Modellvorhaben Genomsequenzierung für Seltene Erkrankungen** wurde im Juni 2024 bei der GKV eingereicht und wurde am 25.11.2025 positiv entschieden: Ab 01.01.2026 nimmt das ZSE Mainz am Modellvorhaben Genomsequenzierung für den Bereich Seltene Erkrankungen teil.

Der Antrag auf Ausweisung des ZSE Mainz im Landeskrankenhausplan Rheinland-Pfalz als **Zentrum mit besonderen Aufgaben** wurde seitens des Vorstands der Universitätsmedizin Mainz am 22.04.2025 beim Ministerium für Wissenschaft und Gesundheit eingereicht. Die eingereichten Unterlagen wurden vom Ministerium nach der G-BA Richtlinie geprüft. Aus Sicht des MWG erfüllt das ZSE Mainz die Voraussetzung zur Anerkennung einer Zuweisung der besonderen Aufgaben.

Die Gespräche mit den Krankenkassen konnten jedoch noch nicht abgeschlossen werden. Somit steht eine finale Entscheidung bzgl. der Ausweisung des ZSE im Landeskrankenhausplan Rheinland-Pfalz noch aus.

## Organisation

Entsprechend der Kriterien, die vom Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) für die Versorgung der Betroffenen in spezialisierten Zentren definiert wurden, wird das ZSE der Universitätsmedizin Mainz strukturell untergliedert in ein übergeordnetes A- Zentrum und die kooperierenden B- Zentren. Das A-Zentrum wird geführt von einem Vorstand, bestehend aus einer Sprecherin (derzeit Frau Prof. Dr. Susann Schweiger), Frau PD Dr. Julia Heider (1. stellvertretende Sprecherin) und Frau Dr. Isabel Heinrich (2. stellvertretende Sprecherin). Die Vorstandsmitglieder übernehmen auch koordinierende Funktionen. Zusätzlich arbeitet im A-Zentrum derzeit eine ärztliche Lotsin, die die Anfragen der Fachkolleg:innen bearbeitet und interdisziplinär koordiniert. Sie wird zeitweise unterstützt durch 1 wissenschaftliche Hilfskraft (Stundenumfang 8 Std./Woche)



### Aufgaben des ZSE Mainz

Im ZSE wird gemäß den Kriterien nach NAMSE die klinische Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen sowie von Patientinnen und Patienten mit unklaren Diagnosen gebündelt und eng mit Forschung und Lehre verbunden.

Die Mitglieder des Zentrums gewähren einerseits eine möglichst effiziente Diagnostik und eine state-of-the-art klinische Versorgung dieser Patientinnen und Patienten, andererseits soll das Zentrum auch seine nationale und internationale Sichtbarkeit ausbauen durch die Erforschung der pathologischen Grundlagen seltener Erkrankungen, der Entwicklung innovativer Diagnostikverfahren und der Etablierung experimenteller Therapien. Dies soll durch die Einbettung des ZSE – in Form einer engen Kooperation - in die Forschungsschwerpunkte der Universitätsmedizin Mainz gelingen.

(s. hierzu Geschäftsordnung des ZSE Mainz)

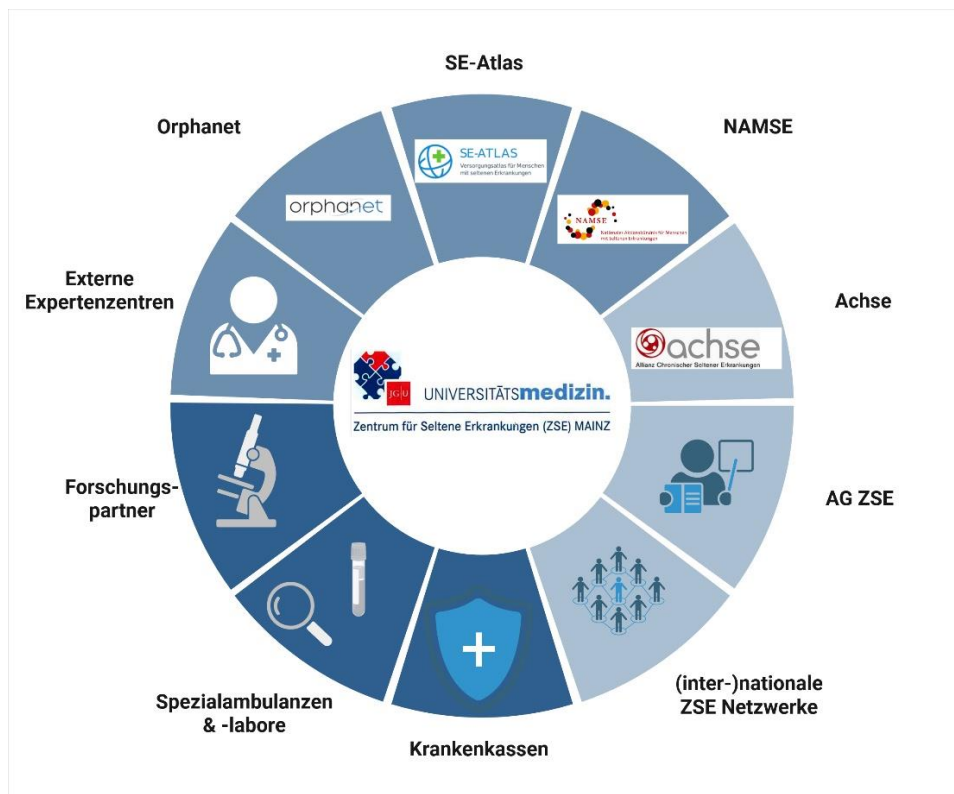
Im Übrigen nimmt das Zentrum die Aufgaben und Befugnisse wahr, die ihm durch Gesetz, Beschlüsse der Organe der Universitätsmedizin sowie die Satzung der Universitätsmedizin zugewiesen sind. Im Rahmen seiner Ziele unterstützt das Profizentrum insbesondere:

1. Die Vermittlung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen (Lotsenfunktion)
2. Die Beratung und Unterstützung von Ärztinnen und Ärzten bei der Diagnostik und Versorgung von Menschen mit Seltener Erkrankung
3. Die Prüfung und Bewertung von Patientenakten bzw. Vorbefunden und Anfertigung einer Epikrise
4. In unserer ambulanten Sprechstunde können Patientinnen und Patienten mit unklaren Diagnosen bei V.a. seltene Erkrankung sowie Patientinnen und Patienten mit vordiagnostizierten Seltenen Erkrankungen mit besonderen Fragestellungen nach vorheriger Terminabsprache und Fallsichtung vorgestellt werden.
5. Telemedizinische Beratungen mit anderen Krankenhäusern/med. Einrichtungen im Rahmen von interdisziplinären Fallkonferenzen
6. Die Organisation/Unterstützung von Fort- und Weiterbildungen für medizinisches Personal
7. Die Organisation/Unterstützung von Informationsveranstaltungen für Patientinnen und Patienten sowie Patientenorganisationen
8. Die Aufnahme des Themas Seltene Erkrankungen in das Ausbildungscurriculum Fachbereich Humanmedizin
9. Unterstützung für Jugendliche und junge Erwachsene mit Seltener Erkrankung beim Wechsel von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin (Transition)

10. Unterstützung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen durch Vermittlung und Koordination zwischen den zuständigen Fachdisziplinen
11. Unterstützung und Koordination von Forschungstätigkeit
12. Qualitätsmanagement

### Internationale Referenznetzwerke

Zahlreiche regionale und überregionale Partnerschaften stärken die Ressourcen des ZSE Mainz, sie fördern die Expertise und bilden auch Forschungsk Kooperationen in vielen innovativen Projekten.



Das ZSE Mainz ist wissenschaftlich sehr gut vernetzt – u. a. mit den nachfolgend aufgeführten externen Kooperationspartnern:

- Europäisches Huntington Netzwerk
- Telomeropathien (Aachen)
- ZSE DUO AG
- Tuberöse Sklerose Zentrum (Worms)
- Referenzzentrum EndoERN
- Netzwerk NetsOS

- Leukodystrophien (Hamburg)
- Netzwerk Imprinting Erkrankungen

Darüber hinaus ist das ZSE Mainz Mitglied des Deutschen Referenznetzwerks für seltene kranio- und orofaziale Fehlbildungen und HNO-Erkrankungen (CRANIO-Net), hier wird das B-Zentrum (LKG und kraniofaziale Anomalien) auch im SE-Atlas genannt.

Das vom Innovationsausschuss des Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA) geförderte Projekt „ZSE-DUO – Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen“ (10/2018–09/2022) untersuchte eine neue Versorgungsform zur Optimierung der Diagnostik bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung. Kern des Projekts war eine duale Lotsenstruktur aus somatischer und psychiatrisch-psychosomatischer Fachexpertise. Ziel war es, komplexe Symptomkonstellationen strukturierter zu bewerten, Fehldiagnosen zu reduzieren und Diagnosestellungen zu beschleunigen. Die Rekrutierung erfolgte zwischen Oktober 2018 und Januar 2021 an elf universitären Zentren bundesweit, darunter die Universitätsmedizin Mainz.

Die Ergebnisse belegen eine höhere Rate an Diagnosen bzw. Diagnosekombinationen, die die Gesamtsymptomatik erklären, sowie eine verkürzte Zeitspanne von der Erstvorstellung bis zur Diagnosestellung. Damit konnte die Versorgungsqualität für Patientinnen und Patienten mit unklarer Symptomatik messbar verbessert werden. Der umfangreiche Datensatz wird weiterhin differenziert ausgewertet. Im Jahr 2025 entstand unter Beteiligung des ZSE Mainz eine weitere wissenschaftliche Veröffentlichung.

#### Selbsthilfe- und Patientenorganisation

Im Jahr 2025 bestand eine strukturierte Zusammenarbeit einzelner

B-Zentren des ZSE Mainz, je nach Schwerpunkt – u.a. mit folgenden Selbsthilfeorganisationen:

- Achse Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen
- Bundesverband Neurofibromatose e.V.
- [Cranio-Net](#)
- Deutsche Huntington Hilfe e. V.
- Selbsthilfevereinigung für Lippen-Gaumen-Fehlbildungen e. V.
- Deutsche Alzheimer Gesellschaft e. V. – Selbsthilfe Demenz

- Deutsche Gesellschaft für Frontotemporale Degeneration

Die Kooperationen mit den genannten Organisationen sind auf der ZSE homepage <https://www.unimedizin-mainz.de/zse/startseite/selbsthilfegruppen.html> unter der Rubrik „Selbsthilfegruppen“ veröffentlicht.



## 2. Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben

Im Jahr 2025 wurden folgende besondere Aufgaben durchgeführt:

### 2.1. Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Am ZSE Mainz führen wir seit 2024 drei verschiedene Arten von interdisziplinären Fallkonferenzen durch, um den individuellen Ansprüchen der Ratsuchenden bestmöglich gerecht zu werden.

- 1 x /Monat (und zusätzlich bei Bedarf): Fallkonferenz für Patient:innen mit unklaren Diagnosen oder bereits diagnostizierten seltenen Erkrankungen, bei denen eine mögliche Diagnose, Diagnostik- und Behandlungskonzepte interdisziplinär diskutiert werden. Die Organisation läuft über das A- Zentrum; alle Fallvorstellungen werden zuvor von der ärztlichen Lotsin

geprüft; bei entsprechenden Fragestellungen werden Unterlagen anderer Leistungserbringer ausführlich gesichtet, eine Epikrise erstellt, Experten entsprechend der Fragestellung

individuell eingeladen und nach Diskussion in den Fallkonferenzen Diagnostik und ggf. Therapieempfehlungen gegeben.

Patient:innen können über die kooperierenden internen und externen B- Zentren, aber auch über externe Fachkolleg:innen und externe Kliniken oder andere medizinische Einrichtungen beim A- Zentrum angemeldet werden. Eine Teilnahme ist online, hybrid oder in Präsenz möglich.

Im Jahr 2025 haben 10 Fallkonferenzen dieser Art im ZSE Mainz stattgefunden.

- b) 1x/Monat: Fallkonferenz für Patient:innen mit unklaren Diagnosen oder bereits diagnostizierten seltenen Erkrankungen, bei denen eine psychosomatische oder psychiatrische Diagnose diskutiert wird („ZSE-Duo-light“). Die Fälle werden mit fachärztlichen Kolleg:innen der Klinik für Psychiatrie und Psychotherapie besprochen.

Patient:innen können über die kooperierenden internen und externen B- Zentren, aber auch über externe FachkollegInnen und externe Kliniken oder andere medizinische Einrichtungen beim A- Zentrum angemeldet werden. Eine Teilnahme ist bisher ausschließlich in Präsenz möglich.

Im Jahr 2025 wurden 9 Fallkonferenzen dieser Art im ZSE Mainz durchgeführt.

- c) 1x/Woche: Fallkonferenz für Patient:innen mit unklaren Diagnosen oder bereits diagnostizierten seltenen Erkrankungen, bei denen über Durchführung und Art einer molekulargenetischen Untersuchung mit den Kolleg:innen der Humangenetik und den Mitarbeitenden des humangenetischen Labors im Gendiagnostikboard entschieden wird. Patient:innen können über die kooperierenden internen und externen B- Zentren, aber auch über externe Fachkolleg:innen und externe Kliniken oder andere medizinische Einrichtungen beim A- Zentrum angemeldet werden. Eine Teilnahme ist sowohl online, als auch hybrid, als auch in Präsenz möglich.

Im Jahr 2025 fanden 46 solcher Gendiagnostikboards mit Beteiligung des ZSE Mainz statt.

Insgesamt haben im Jahr 2025 also 65 interdisziplinäre Fallkonferenzen stattgefunden.

Darüber hinaus stellen die Ärzt:innen der kooperierenden B-Zentren ihre Fachexpertise in regelmäßigen Konsilen den stationären Patient:innen zur Verfügung und geben Empfehlungen zu Diagnostik und Therapie.

Bei allen interdisziplinären Fallkonferenzen ist die Teilnahme von externen Kooperationspartnern/Kliniken möglich und erwünscht.

## 2.2 Lehre und Weiterbildung

Das ZSE übernimmt eine aktive Rolle in der Aus- und Weiterbildung zu seltenen Erkrankungen. Durch regelmäßige Lehrveranstaltungen und Fallbesprechungen stärken wir das Wissen der Studierenden und Fachkollegen. So fördert das ZSE ein besseres Verständnis für Diagnostik, Versorgungspfade und die Herausforderungen von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen.

Alle kooperierenden B-Zentren des ZSE Mainz richten regelmäßig Fortbildungsveranstaltungen für Mitarbeiter:innen und externe Kooperationspartner sowie auch für Patient:innen aus. Diese Veranstaltungen finden zumeist online statt und sind kostenlos für die Teilnehmer:innen. Details zu aktuellen und vergangenen Veranstaltungen werden auf den Homepages der einzelnen B-Zentren veröffentlicht. werden. Selbsthilfegruppen sind regelmäßig involviert.

Die Aufgaben des ZSE Mainz wurden im Jahr 2025 im Rahmen der humangenetischen Vorlesung in Zusammenhang mit Patient:innen mit seltenen genetisch bedingten Erkrankungen regelmäßig vorgestellt.

Dieses Lehrengagement trägt wesentlich dazu bei, langfristig die Versorgungsqualität und Sensibilität im gesamten Klinikum zu erhöhen.

Deutschlandweite Aktivitäten zu seltenen Erkrankungen werden regelmäßig auf der Homepage des ZSE Mainz veröffentlicht, im Jahr 2025 hat Frau Dr. Birgit Petersen das ZSE Mainz in der Ausgabe 7/2025 des Magazins „Inside UM“ vorgestellt. Das ausführliche Interview ist auf der website des ZSE veröffentlicht.

Auch im Jahr 2025 hat die ärztliche Lotsin des ZSE, Frau Dr. Petersen, das Zentrum in Kurzvorträgen bzw. Präsentationen vorgestellt, u.a. im UCT Mainz, im Sozialpädiatrischen Zentrum Mainz, in der Klinik für Psychosomatik und vor Selbsthilfvertretern des UCT.

### **2.3 Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringer**

Das A-Zentrum unterstützt andere Leistungserbringer durch die interdisziplinäre Expertise bei der Prüfung und Bewertung von Patientendaten und vermittelt Behandlungsempfehlungen. Das Zentrum prüft Patientenvorbefunde, koordiniert bei Bedarf Diagnostik und Versorgung, vermittelt bei Bedarf zwischen den verschiedenen Zentren, kümmert sich um Nachbetreuung und erfasst die Fälle strukturiert.

Im Jahr 2025 wurden die Unterlagen von 105 Patient:innen im A-Zentrum ausführlich geprüft, zu einer Epikrise zusammengefasst und bewertet. 85 dieser Patient:innen wurden ambulant im A-Zentrum untersucht. Davon wurden bei 30 (entspricht 35%) Patient:innen seltene Erkrankungen neu diagnostiziert; 16 Patient:innen (entspricht 19%) kamen mit einer bereits gestellten Diagnose einer seltenen Erkrankung in unser ZSE und bei 45 von 105 Patient:innen (43%) blieb die Diagnose unklar. Bei 14 Patient:innen (17 %) wurde eine Diagnose gestellt, die aber nicht zu den seltenen Erkrankungen gehört.

Zusätzlich zu den 105 ausführlich ausgearbeiteten Fällen wurden 162 Anfragen von Patient:innen und Fachkolleg:innen innerhalb des Zentrums und von extern telefonisch oder per Email beantwortet. Hierbei handelte es sich um Patient:innen, deren Problematik entweder klar auf eine nicht seltene Erkrankung hinwies und/oder eindeutig direkt einer bestimmten Fachexpertise außerhalb des ZSE zuzuordnen war.

Im Jahr 2025 wurden insgesamt 57.168 Patientinnen und Patienten stationär an der Universitätsmedizin Mainz aufgenommen, davon hatten 5030 Patientinnen und Patienten eine seltene Erkrankung als Hauptdiagnose.

### **2.4 Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen**

Bei 46 von den 105 Patient:innen (entspricht 44 %), die im Jahr 2025 im A-Zentrum des ZSE Mainz untersucht wurden, wurde eine seltene Erkrankung diagnostiziert; hiervon hatten 38 Patient:innen (36 % der 105 untersuchten Patient:innen, 83% der Patient:innen mit seltenen Diagnosen) eine genetisch gesicherte Ursache der seltenen Erkrankung.

## 2.5 Qualitätsverbessernde Maßnahmen

Über die zentralen Ressourcen der Universitätsmedizin Mainz verfügt das ZSE über ein Qualitäts-, Risiko- und Lob- und Beschwerdemanagementsystem. Dieses steht in direktem Austausch mit dem ZSE; evtl. eingehende Beschwerden werden direkt adressiert und Lösungen werden erarbeitet. Behandlungskonzepte und Behandlungspfade werden in SOPs dokumentiert, um hohe Qualitätsstandards in Diagnostik und Therapie zu gewährleisten. Grundlage für alle Verbesserungsprozesse sind die Kriterien nach G-BA für Zentren mit besonderen Aufgaben.

Im Jahr 2025 wurde nochmals deutlich, dass zur Gewährleistung der zunehmenden Aufgaben und Projekte des ZSE Mainz eine Erweiterung der personellen Ressourcen dringend notwendig werden. (Darauf wurde auch bei der Zertifizierung des ZSE hingewiesen).

## 2.6 Registererstellung

Im Jahr 2025 hat das A-Zentrum des ZSE Mainz seine Daten noch nicht in einem Register gemeldet. Die Daten der Patient:innen wurden nach den NAMSE Kriterien tabellarisch registriert (Excel, SAP). Gleichzeitig wurden Erhebungsstrukturen für die Teilnahme am Modellvorhaben Genomsequenzierung ab 1/2026 (klinischer Datensatz Modellvorhaben Genomsequenzierung) erarbeitet und die Vorbereitungen zur Teilnahme am Nationalen Register für Seltene Erkrankungen NARSE ab 2026 durchgeführt.

Innerhalb der einzelnen B-Zentren sind die verschiedenen Fachabteilungen an der Eingabe und Auswertungen verschiedener Register- und Therapiestudien beteiligt.

## 2.7 Koordinationsfunktion und Lotsensystem

Alle Koordinationsaufgaben des ZSE Mainz werden sowohl im universitären Verbund mit den B-Zentren als auch mit den externen B-Zentren und in den nationalen und internationalen Organisationen von der Koordination und von der Lotsin des ZSE wahrgenommen.

Von der ärztlichen Lotsin wird in Abhängigkeit von der geschilderten Problematik entschieden, ob speziell ausgearbeitete Fragebögen verschickt werden. Diese werden dann nach Rückgabe zusammen mit Vorbefunden ausgewertet und eine Zusammenfassung des Falls (Epikrise) wird bei

unklarer Diagnose mit anderen Fachdisziplinen diskutiert. Bei weiterbestehenden Fragen werden die Patient:innen zur ambulanten Untersuchung einbestellt, weitere Diagnostik wird geplant oder die Patient:innen werden an Spezialambulanzen überwiesen, um eine zugrundeliegende seltene Erkrankung zu diagnostizieren.

Auch Patient:innen mit bereits diagnostizierten seltenen Erkrankungen werden im ZSE durch die ärztliche Lotsin betreut, vernetzt und mit den neuesten Behandlungsmethoden versorgt.

## 2.8 Öffentlich einsehbare Informationsplattform

Die öffentlich einsehbare Informationsplattform des ZSE Mainz ist die Website <https://www.unimedizin-mainz.de/zse/startseite/willkommen>. Außerdem ist das Zentrum mit seinen B-Zentren im SE-Atlas, der einen bundesweiten Überblick über alle Zentren für Seltene Erkrankungen und deren Selbsthilfeorganisationen bietet, abgebildet. Die Daten werden regelmäßig überprüft und aktualisiert.

## 2.9 Transitionskonzept

Dem ZSE Mainz ist die Sicherstellung der medizinischen Versorgung für Jugendliche und junge Erwachsene mit einer seltenen Erkrankung beim Wechsel von der kinderärztlichen Versorgung in die Erwachsenenmedizin ein besonderes Anliegen. Ein entsprechendes Transitionskonzept wird individuell in den verschiedenen B-Zentren für die SE Patienten bereitgestellt. Z. B. befindet sich im Neurofibromatosezentrum Typ1, der Villa Metabolica sowie in der Spina bifida Ambulanz und dem B-Zentrum für Lippen-, Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaziale Anomalien ein fließender Übergang von Kindern in den Erwachsenenbereich.

Falls es zu einer Diagnosestellung kommt, erfolgt die Beratung durch das ZSE, bei Bedarf (besondere molekulargenetische Befunde mit kompliziertem Erbgang) werden die Kolleg:innen der Humangenetik hinzugezogen.

Ein ausformuliertes Transitionskonzept liegt z.B. für die internen B- Zentren NF- Ambulanz und die Spezialambulanz für seltene Lungenerkrankungen vor.

In Mainz wird das Transitionskonzept für Menschen mit Seltenen Erkrankungen entsprechend TRANSLATE NAMSE (TN) implementiert und weiterentwickelt (<https://doi.org/10.1007/s00112-020-00929-5>). Schritte in diesem Konzept umfassen: Einschluss in den Transitionsprozess als

gemeinsame Entscheidung der behandelnden Ärztinnen/Ärzte und der Familien ab einem Alter von 15 Jahren, strukturierte Erfassung der Gesundheitskompetenz mittels standardisiertem Fragebogen (TN) und Auswertung. Bedarfsgerechte Schulungen zur Erhöhung der Gesundheitskompetenz in den Bereichen: Erkrankung, Behandlung und Medikation, Navigation im Gesundheitssystem, Zukunftsplanung, spezifische Beratungsbedarfe (humangenetische Beratung, psychologische oder sozialrechtliche Beratung). Im Rahmen des Innovationsfondprojektes B(e)NAMSE (01NVF23103) wird dieses Konzept um strukturierte Schulungen (webseiten-basiert) und eine digitalisierte Erfassung der Gesundheitskompetenz erweitert.

### **3 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen**

Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen finden regelmäßig über die einzelnen B-Zentren statt. Somit bietet das ZSE fächerübergreifende Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen an, auch für medizinisches Fachpersonal des ZSE. Diese Veranstaltungen werden über die Website des ZSE veröffentlicht.

### **4 Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren**

Das A-Zentrum des ZSE Mainz nimmt regelmäßig (so auch im Jahr 2025) teil an:

1. 2 x jährlich: Mitgliederversammlungen der AG ZSE
2. Fortbildungsveranstaltungen Cranionet (2025 1 x online Mitgliederversammlung, 1 x Präsenzveranstaltung der MKG Unimedizin Mainz in Mainz)
3. alle 8 Wochen Teilnahme am Lotsentreff der ZSEs Deutschland (online, jährlich 1 Termin in Präsenz)
4. Planungstreffen zum Thema ZSE Duo nach Vereinbarung, 2-4 x /Jahr, AG ZSE Duo
5. Fortbildungen mit regelmäßigen updates zur Umsetzung Modellvorhaben Genomsequenzierung SE, durch AG ZSE und Bfarm organisiert

## 5 Leitlinien und Konsensuspapiere

Die internationale Vernetzung des ZSE erfolgt über wissenschaftliche Kooperationen und daraus hervorgehende Publikationen sowie gemeinsam erarbeitete Leitlinien und Konsensuspapiere. Ein Auszug der Leitlinien und Konsensuspapiere, die unter ZSE Beteiligung verfasst wurden, ist einsehbar.

## 6 Laufende, geplante und abgeschlossene Studien und wissenschaftliche Publikationen zu seltenen Erkrankungen

[Natural history of valve disease in patients with mucopolysaccharidosis II and the impact of enzyme replacement therapy.](#)

Kampmann C, Lampe C, Wiethoff CM, Arash-Kaps L, Mengel E, Reinke J, Beck M, Hennermann JB, Abu-Tair T. J Inherit Metab Dis. 2025 Jan;48(1):e12808. doi: 10.1002/jimd.12808. Epub 2024 Oct 23. PMID: 39440439 Free PMC article.

[Deep Intronic SVA E Retrotransposition as a Novel Factor in Canavan Disease Pathogenesis.](#)

Weiß M, Selig M, Friedrich J, Wierczeiko A, Diederich S, Sigel H, Bredow J, Eichler FS, Nagy A, Seyler D, Holthöfer L, Gerber S, Schweiger S, Linke M, Bley A. Hum Gene Ther. 2025 Sep;36(17-18):1248-1256. doi: 10.1089/hum.2025.006. Epub 2025 Apr 21. PMID: 40257001

Continuity of Care in Klinefelter Syndrome: Age-Adapted Modules for Standardized Clinical Data Collection (I-KS); Grasemann et al. In press; Manuscript (EC-25-0196.R1) DOI: 10.1530/EC-25-0196

Dieris-Hirche J, Herpertz S, Hebestreit H, Bârlescu L, Berger A, Brandstetter L, Deckert J, de Greck M, Gündel H, Haas K, **Heinrich I**, Herrmann-Werner A, Hett J, Heuft G, Koschitzki K, Krauth C, Lücke T, Maisch T, Mundlos C, Nöhre M, Pfister L, Rutsch F, Schippers C, Schubert K, Schulz JB, Tüscher O, Vogel M, Witt S, Zipfel S, de Zwaan M. Mental disorders in people with undiagnosed diseases presenting to German centres for rare diseases - prevalence, type and relevance. Psychiatry Res. 2025 Jul;349:116509. doi: 10.1016/j.psychres.2025.116509. Epub 2025 Apr 19. PMID: 40286780.

[Natural history of valve disease in patients with mucopolysaccharidosis II and the impact of enzyme replacement therapy.](#)

Kampmann C, Lampe C, Wiethoff CM, Arash-Kaps L, Mengel E, Reinke J, Beck M, Hennermann JB, Abu-Tair T. J Inher Metab Dis. 2025 Jan;48(1):e12808. doi: 10.1002/jimd.12808. Epub 2024 Oct 23. PMID: 39440439 Free PMC article.

[Deep Intronic SVA E Retrotransposition as a Novel Factor in Canavan Disease Pathogenesis.](#)

Weiß M, Selig M, Friedrich J, Wierczeiko A, Diederich S, Sigel H, Bredow J, Eichler FS, Nagy A, Seyler D, Holthöfer L, Gerber S, Schweiger S, Linke M, Bley A. Hum Gene Ther. 2025 Sep;36(17-18):1248-1256. doi: 10.1089/hum.2025.006. Epub 2025 Apr 21. PMID: 40257001

Continuity of Care in Klinefelter Syndrome: Age-Adapted Modules for Standardized Clinical Data Collection (I-KS); Grasemann et al. In press; Manuscript (EC-25-0196.R1) DOI: 10.1530/EC-25-0196

Dieris-Hirche J, Herpertz S, Hebestreit H, Bârlescu L, Berger A, Brandstetter L, Deckert J, de Greck M, Gündel H, Haas K, Heinrich I, Herrmann-Werner A, Hett J, Heuft G, Koschitzki K, Krauth C, Lücke T, Maisch T, Mundlos C, Nöhre M, Pfister L, Rutsch F, Schippers C, Schubert K, Schulz JB, Tüscher O, Vogel M, Witt S, Zipfel S, de Zwaan M. Mental disorders in people with undiagnosed diseases presenting to German centres for rare diseases - prevalence, type and relevance. Psychiatry Res. 2025 Jul;349:116509. doi: 10.1016/j.psychres.2025.116509. Epub 2025 Apr 19. PMID: 40286780.

**Zentrum für Seltene Demenzielle Syndrome Dr. Isabel Heinrich**

Site-Principal Investigator, ENABLE Studie

(§137e-CED, DZNE/G BA; DRKS00030839), Universitätsmedizin Mainz

Durchführung der CED-/Erprobungsstudie zur patientenrelevanten Evaluation der Amyloid-PET-Bildgebung bei unklarer Demenz (ongoing and recruiting)

Site-Principal Investigator, Deutsches Demenzregister

(nationale Registerstudie; DRKS00027547), Universitätsmedizin Mainz, Deutsches

Demenzregister: Prospektives Register, Studienpopulation: Erwachsene mit SCI, MCI und frühem dement. Syndrom mit Biomarkernachweis (ongoing and recruiting)

Gauch M, Spelter B, Geschke K, Köb AL, Tüscher O, Heinrich I, Corsten S. Influence of Speech and Language Therapy on Quality of Life in People With Primary Progressive Aphasia: A Scoping Review. *Int J Lang Commun Disord.* 2025;60 (5):e70129.

Gauch M, Feldmann J, Jochmann J, Geschke K, Köb A-L, Tüscher O, Heinrich I, Corsten S. “What do you need to talk about your life?”: insights from people with primary progressive aphasia on biographic-narrative therapy. *Aphasiology.* 2025:1-26.

Cope PPA: Monozentrische Wirksamkeitsstudie zur Evaluation eines neu entwickelten logopädischen Therapieprogramms bei Menschen mit Primär Progredienter Aphasie (ongoing and recruiting) - EHDN: European Huntington´s disease network

### **Zentrum für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaciale Anomalien – PD Dr. Dr. Julia Heider**

[Extraction of teeth 11 and 21 due to gemination and space closure with skeletal anchorage in a patient with class III tendency: a case report.](#)

Zinovieva Y, Bayadse M, **Heider J**, Erbe C, Mundethu A. *Int J Implant Dent.* 2025 Apr 30;11(1):34. doi: 10.1186/s40729-025-00606-w. PMID: 40304943

[Zygomatic Implant Rehabilitation in Patients With Cleft Lip and Palate: A Narrative Review of Clinical Outcomes and Indication Criteria Validation.](#)

Barcellos BM, Fan S, Al-Nawas B, Kämmerer P, **Heider J**. *Cleft Palate Craniofac J.* 2025 Feb 12:10556656251318854. doi: 10.1177/10556656251318854. Online ahead of print. PMID: 39936358 Review.

[S2k Guideline: Hygienic requirements for patient beds, bed linen, bed accessories and personal protection when handling beds.](#)

Kramer A, Seifert J, Gruber B, Abele-Horn M, Arvand M, Blacky A, Buerke M, Chaberny I, Deja M, Engelhart S, Eschberger D, Gerhardts A, Hedtmann A, **Heider J**, Jäkel C, Kalbe P, Luckhaupt H, Müller W, Novotny A, Papan C, Piechota H, Pitten FA, Reinecke V, Scheithauer S, Schilling D, Schulz-Schaeffer W, Sunderdiek U. *GMS Hyg Infect Control.* 2025 May 16;20:Doc20. doi: 10.3205/dgkh000549. eCollection 2025. PMID: 40529466

Kyyak S., Wagner-Drouet E., Goldschmitt J., Gielisch M., **Heider J.** Interplay of Salivary Function, Oral Health, and Psychological Well-Being in Hematopoietic Stem Cell Transplantation: A Longitudinal Cohort Study, *Clin Oral Invest*, 2025 Jul 25;29(8):389.doi: 10.1007/s00784-025-06464-5. PMID: 40711594

### **Zentrum für seltene Lungenerkrankungen Prof. Dr. Michael Kreuter**

Bauer, Claus Juergen, Dirk Skowasch, **Michael Kreuter**, Okka W. Hamer, Jürgen Behr, Sven Gläser, Claus Peter Heussel, Daniel Kütting, Andreas Krause, Gabriela Leuschner, Philipp Markart, Simon Michael Petzinna, Markus Polke, and Valentin Sebastian Schäfer. 2025. "National Survey on the Presence of Multidisciplinary Meetings for Interstitial Lung Diseases (ILD-MDM) in Hospitals in Germany." *Zeitschrift Fur Rheumatologie* 84(Suppl 5):185–92. doi:10.1007/S00393-025-01661-9.

Bauer, Claus Jürgen, Dirk Skowasch, **Michael Kreuter**, Okka W. Hamer, Jürgen Behr, Sven Gläser, Claus Peter Heussel, Daniel Kütting, Andreas Krause, Gabriela Leuschner, Philipp Markart, Simon Michael Petzinna, Markus Polke, and Valentin Sebastian Schäfer. 2025. "[National Survey on the Presence of Multidisciplinary Meetings for Interstitial Lung Diseases (ILD-MDM) in Hospitals in Germany]." *Pneumologie (Stuttgart, Germany)* 79(9):619–26. doi:10.1055/A-2625-7527.

Behr, Jürgen, **Michael Kreuter**, Andreas U. Guenther, Francesco Bonella, David Pittrow, Christine Pausch, Benjamin Seeliger, Antje Prasse, Dirk Skowasch, Henrike Wilkens, Hans Joachim Kabitz, Hubert Wirtz, Martin Claussen, Christian Grohe, Lars Hagemeyer, Stephan Budweiser, Ioana Andreica, Ulrich Neff, Heike Biller, Sven Glaeser, Martin Schwaiblmair, Peter Schramm, F. Joachim Meyer, Karine Thabaret, Jens Klotsche, Tobias Veit, Marion Frankenberger, Lea Drobbe, Wolfgang Gesierich, Bernd Seese, Elaine Koch, Achim Grünewaldt, Philipp Markart, Michael Westhoff, Matthias Held, Joachim Kirschner, Julia Wälscher, Stephan Eisenmann, Claus Neurohr, Claus Peter Kreutz, Daniel Grund, Sabine Haberl, Ralf Ewert, Beate Stubbe, Markus Polke, Frank Reichenberger, Werner Vonwulffen, Ekaterina Krauss, Michael Weber, Stephan Walterspacher, and Dirk Koschel. 2025. "Real-Life Characteristics and Management of Patients with Fibrosing Interstitial Lung Disease: INSIGHTS-ILD Registry." *ERJ Open Research* 11(3). doi:10.1183/23120541.00926-2024.

Corte, Tamera J., Juergen Behr, Vincent Cottin, Marilyn K. Glassberg, **Michael Kreuter**, Fernando J. Martinez, Takashi Ogura, Takafumi Suda, Marlies Wijzenbeek, Elchonon Berkowitz, Brandon Elpers, Sinae Kim, Hideaki Watanabe, Aryeh Fischer, and Toby M. Maher. 2025. "Efficacy and Safety of Admilparant, an LPA1 Antagonist, in Pulmonary Fibrosis: A Phase 2 Randomized Clinical Trial." *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine* 211(2):230–38.  
doi:10.1164/RCCM.202405-0977OC.

Delameillieure, Anouk, Vivien Somogyi, Silja Schenk, Nur Toreyin, Nikola Stenzel, Liesbet Van Bulck, Sofie Breuls, **Michael Kreuter**, Wim A. Wuyts, Nesrin Mogulkoc, Jeanette Boyd, Steve Jones, Liam Galvin, and Fabienne Dobbels. 2025. "Identifying Outcome Domains to Establish a Core Outcome Set for Progressive Pulmonary Fibrosis: A Scoping Review." *European Respiratory Review : An Official Journal of the European Respiratory Society* 34(175).  
doi:10.1183/16000617.0133-2024.

## 7 Risikomanagement

Die Universitätsmedizin Mainz verfügt über ein extensives Risikomanagement, an das das ZSE mit seinen internen B-Zentren angegliedert ist. Es wird jährlich ein zentraler Risikomanagementbericht erstellt, der alle Risiken identifiziert und Maßnahmen zur Risikominimierung bzw. -verbesserung definiert. Eine strukturierte Einarbeitung und Schulung der Mitarbeitenden für das Klinische Risikomanagementsystem der Universitätsmedizin und damit auch des ZSE wird ausdrücklich gefördert. Im August 2025 wurden Frau Dr. Birgit Petersen und Frau Martina Diehl entsprechend geschult; Frau Martina Diehl hat das Zertifikat der Risikobeauftragten des ZSE erworben. Somit ist sichergestellt, dass alle Risiken aus den Bereichen Hygiene, (Sicherheits-) Technik, IT, Datenschutz sowie vor allem die klinischen Risiken systematisch identifiziert, analysiert, bewertet und überwacht werden. In Absprache mit dem Qualitäts- bzw. Risikomanagement des Klinikums werden geeignete Maßnahmen zur Bewältigung der Risiken besprochen, im Intrafox eingetragen und umgesetzt.

## 8 Meinungsmanagement/Beschwerdemanagement

Ein Beschwerdemanagement der Universitätsmedizin Mainz ist etabliert. Hier können Patientinnen und Patienten des ZSE ihre Meinung äußern. Alle eingehenden Beschwerden werden direkt nach Eingang erfasst und ausgewertet. Die betroffenen Bereiche werden kontaktiert und entsprechend informiert über die eingegangene Kritik. Es erfolgen regelmäßig Auswertungen sowohl für das Gesamtklinikum als auch für alle Fachabteilungen durch das Zentrale Qualitätsmanagement.

Im Jahr 2025 ging für das A-Zentrum eine Beschwerde ein, die die Bearbeitungsdauer betraf und erklärt werden konnte. Auch zur Verbesserung der aktuellen Warte- und Bearbeitungszeiten ist eine Erhöhung der Stellen- und Arbeitsstunden für das ZSE Mainz dringend erforderlich.



Prof. Dr. Susann Schweiger  
Sprecherin des ZSE



PD Dr. Dr. Julia Heider  
stellv. Sprecherin



Dr. Isabel Heinrich  
stellv. Sprecherin