

# **Jährlicher Qualitätsbericht 2020 des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) am Uniklinikum Bonn (Stand: 21. Dezember 2020)**

## **Index**

- 1. Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) und seiner Netzwerkpartner**
- 2. Qualitätssicherung**
- 3. Versorgung von Menschen mit seltener Erkrankung oder ohne Diagnose am ZSEB**
- 4. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sowie Patienteninformationsveranstaltungen des ZSEB**
- 5. Interaktion und Austausch mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen**
- 6. Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen**
- 7. Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSEB**
- 8. Register mit Beteiligung des ZSEB**
- 9. Studien mit Beteiligung des ZSEB**
- 10. Wissenschaftliche Publikationen des A-Zentrums des ZSEB in 2020**

## 1. Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) und seiner Netzwerkpartner

Das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) besteht, gemäß den Kriterien des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE), aus einem Typ A Zentrum und mehreren Typ B Zentren.

Das **A Zentrum** ist die erste Anlaufstelle für Menschen ohne Diagnose und Menschen mit seltenen Erkrankungen. Das A Zentrum des ZSEB befasst sich vor allem mit Menschen ohne Diagnose. Für Menschen mit seltenen Erkrankungen, die auf der Suche nach Informationen oder Experten sind, übernimmt es eine Lotsenfunktion zu den Experten der B-Zentren.

Die **B Zentren** befassen sich mit speziellen seltenen Erkrankungen in ihrem Fachbereich. Sie sind Behandlungszentren, in denen Verdachtsdiagnosen gesichert, Therapien eingeleitet und Patienten mit seltenen Erkrankungen umfassend betreut werden. Im Jahr 2020 wurden das B Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen sowie das B Zentrum für Motoneuronenerkrankungen neu aufgenommen. Weiterhin wurden folgenden B-Zentren in der Vorstandssitzung im Dezember 2020 Zusagen zur Aufnahme erteilt: Zentrum für angeborene Erkrankungen des Lymphsystems (Prof. Dr. Müller), Zentrum für seltene Kurzdarmsyndrome (PD Dr. von Websky) und Zentrum für pädiatrische neuromuskuläre Erkrankungen (Prof. Dr. Kirschner). Damit sind dem ZSEB aktuell 22 B Zentren zugeordnet.

Die verschiedenen Zentren sind im Organigramm des ZSEB abgebildet (Abb. 1).

Seit seiner Gründung 2011 stellte das ZSEB eine Anlaufstelle für Patienten mit seltenen Erkrankungen bereit, im Sommer 2019 wurde das A Zentrum eine **eigenständige Abteilung** des Universitätsklinikums Bonn (UKB). Das A Zentrum beschäftigt sich neben der Koordination des gesamten Zentrums vor allem auch mit **Menschen ohne Diagnose**, bei denen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung besteht, aber noch keine konkrete (Verdachts-) Diagnose gestellt werden kann. Dazu zählen auch Patienten, bei denen im Rahmen eines langen Suchprozesses verschiedenste (Fehl-) Diagnosen gestellt, aber wieder verworfen werden mussten. Die hierzu oft notwendige Spurensuche ist personell aufwändig, weshalb zurzeit sieben ärztliche und nicht-ärztliche Mitarbeiter und 13 Studenten am ZSEB angestellt sind. Seit Sommer 2020 gibt es eine eigene **Sektion Kinder** am A Zentrum des ZSEB unter der Leitung von Prof. Dr. Lorenz Grigull.

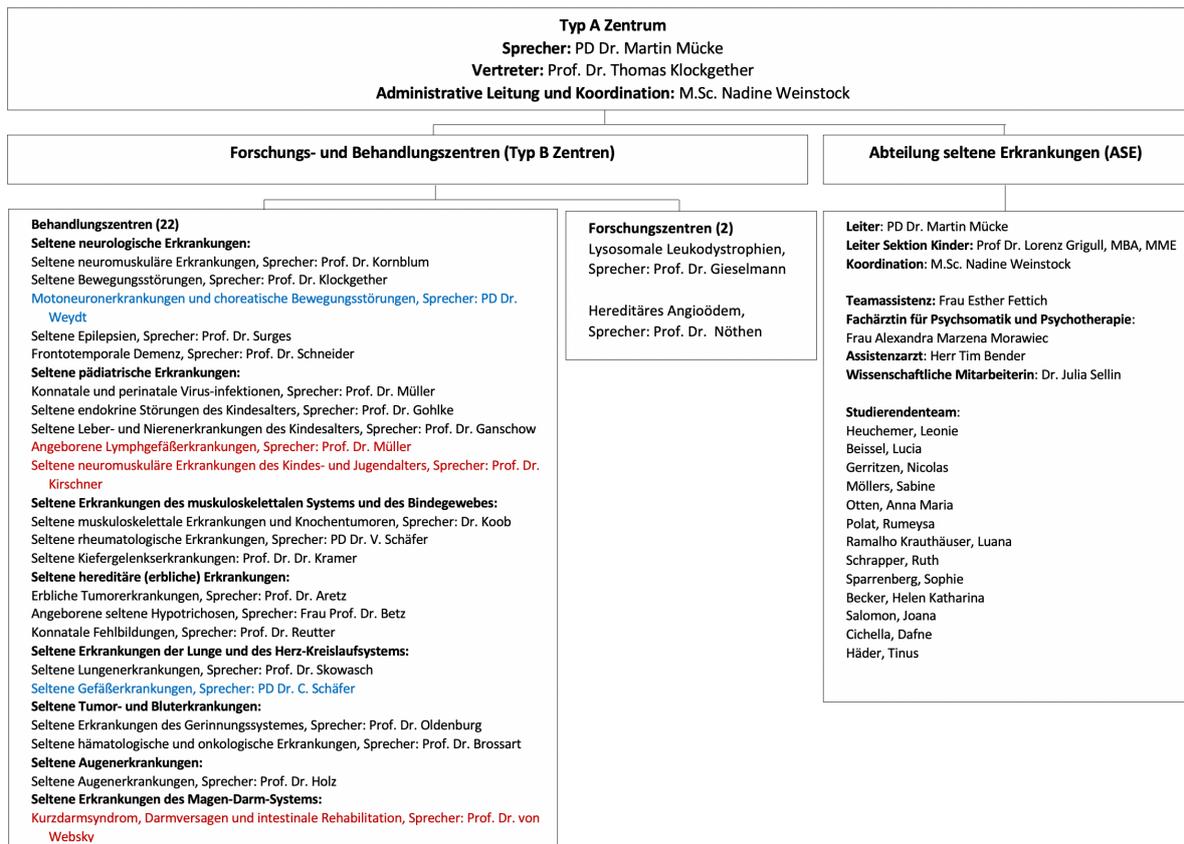


Abb. 1: Organigramm des ZSEB, in Blau 2020 neu aufgenommene Zentren, in Rot Zentren mit Beschluss zur Aufnahme in der Vorstandssitzung Dezember 2020.

Um den Weg zur Diagnose zu verkürzen, nutzt das A Zentrum des ZSEB u.a. innovative Verfahren der künstlichen Intelligenz (KI) in der Diagnostik und beteiligt sich an nationalen Forschungsprojekten. Die **(Weiter-) Entwicklung innovativer, KI-gestützter Diagnoseverfahren** ist ein Forschungsschwerpunkt des ZSEB (siehe 9. und 10.).

Neben der Koordination der 17 ortsansässigen B Zentren (s. Abb.1, Organigramm) übernimmt das A Zentrum außerdem auch **überregional besondere Aufgaben**. Dazu gehört die Koordination für die Krankheitsgruppe der **neuromuskulären Erkrankungen** zwischen den entsprechenden Abteilungen aus Bonn (UKB), Aachen (RWTH Klinikum), Göttingen (UMG), Hannover (MHH), Heidelberg (UKHD) und München (LMU Klinikum). Weiterhin koordiniert das ZSEB auch die Arbeit der Netzwerke für **erbliche Tumorerkrankungen** (Kooperationspartner aus Hannover, Dresden, Erlangen, Göttingen, Hamburg, München, Tübingen, Ulm) und **seltene Epilepsien** (in Verhandlungen stehende Kooperationspartner aus Erlangen, Freiburg, Hannover, Heidelberg, Jena, Rostock, Tübingen). Außerdem haben sich die ZSEs in NRW im **Netzwerk NRW-ZSE** (<https://nrw-zse.de/>) zusammengeschlossen, um gemeinsame Interessen zu koordinieren und einen Austausch unter den Zentren zu fördern. Darüber hinaus finden in den stattfindenden Qualitätszirkeln auch

standortübergreifende Fallkonferenzen statt. Auch in der nationalen Arbeitsgemeinschaft ZSE (AG ZSE) engagiert sich das ZSEB, unter anderem durch die Wahl des Leiters des ZSEB, PD Dr. Martin Mücke, zum **Vorstand der AG ZSE** im Oktober 2020.

Alle Angebote des ZSEB, sowie Vermittlung zu nationalen und regionalen Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit seltenen Erkrankungen, werden auf der **Internetplattform [zseb.ukbonn.de](https://zseb.ukbonn.de)** bereitgestellt.

## 2. Qualitätssicherung

Das ZSEB ist als Abteilung des Universitätsklinikums Bonn als einziges ZSE in Deutschland von der Zertifizierungsstelle der **TÜV SÜD** Management Service GmbH gemäß der **Qualitätsmanagementnorm ISO 9001:2015 zertifiziert**. Das Zertifikat ist bis zum 18.01.2023 gültig. Das letzte TÜV Audit wurde am 08.10.2020 durchgeführt. Das ZSEB ist in das QM-System des UKB eingebunden. Darüber hinaus ist die Koordinatorin des ZSEB (Frau M.Sc. Nadine Weinstock) gleichzeitig die Qualitätsbeauftragte der Abteilung für seltene Erkrankungen und nimmt an regelmäßigen Qualitätszirkeln und Fortbildungen teil. Auch im Bereich der Gefährdebeurteilung ist das ZSEB tätig, im Besonderen durch aktive Teilnahme an der Handlungshilfe 4.0, die sich mit dem Übertragungsschutz im Arbeitsschutz befasst.

Im ZSEB ist ein eigener PDCA Zyklus implementiert. Dazu werden in wöchentlichen Teammeetings (analog eines „**weekly standup**“ wie er in der Softwareentwicklung üblich ist, sowohl montags im Kernteam sowie donnerstags mit allen Mitarbeitern, inklusive SHKs und Doktoranden) aktuelle Projekte und Entwicklungsmöglichkeiten besprochen (Plan) und Aufgaben einzelnen Personen zugewiesen (Do). Über den Fortschritt und auftretende Probleme wird im jeweils folgenden Meeting berichtet (Check), so dass konstruktive Lösungen im Team erarbeitet werden können und im Folgenden auch umgesetzt werden (Act).

Da das ZSEB in 2020 stark angewachsen ist bzw. noch wächst (Kernteam von 3 auf 7 Mitarbeiter erweitert, Aufnahme von fünf weiteren B-Zentren), wird zurzeit ein **System zur Kollaboration und für das Wissensmanagement** implementiert, das als Wiki System (Atlassian Confluence) sowohl die Erhaltung von Expertise im Zentrum bei wechselndem Personal (insbesondere die SHKs betreffend) sowie die reibungslose Übergabe von Tasks zwischen Mitarbeitern (z.B. bei Vertretung wegen Krankheit oder Urlaub) erlaubt.

Im Jahr 2020 wurden **SOPs** zum datenschutzkonformen Austausch von Patienteninformationen zwischen Mitarbeitern, dem Verfassen von Kasuistik/Berichten, der Vorstellung von Fällen in der interdisziplinären Fallkonferenz (jeden Montag), Dienstreisen, Vereinbarung von Ambulanzterminen,

sowie viele weitere neu entwickelt bzw. aktualisiert. Diese sind auf dem Server des ZSEB für alle Mitarbeiter einsehbar. Ein Einarbeitungskonzept für neue Mitarbeiter wurde ebenfalls entwickelt und implementiert; dieses wurde ebenfalls auf dem Server des ZSEB hinterlegt.

### 3. Versorgung von Menschen mit seltener Erkrankung oder ohne Diagnose am ZSEB

Zur Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen oder ohne Diagnose stehen am A-Zentrum eine **Sprechstunde** und wöchentliche, **interdisziplinäre Fallkonferenzen** für ambulante und stationäre Patienten und ein Konsiliardienst zur Verfügung. Die Sprechstunde findet an drei Tagen der Woche statt (Di, Mi, Do; insgesamt 6,5 Std/Woche). Seit dem 01. August 2020 bietet das A Zentrum eine zusätzliche **Sprechstunde für Kinder** mit nicht gesicherter Diagnose/ mit seltener Erkrankung an. Die Sprechstunde findet ebenfalls an drei Tagen der Woche statt.

Am ZSEB gibt es **Transitionskonzepte** für Patienten im Übergang zwischen pädiatrischer Zuständigkeit und dem Erwachsenenalter. Diese sind zum Teil von den pädiatrischen B-Zentren erstellt und implementiert worden. Daneben wurde im Rahmen des Innovationsfond Projektes TRANSLATE-NAMSE ein Transitionskonzept explizit für pädiatrische Patienten mit seltener Erkrankung erstellt, welches in adaptierter Form für das A Zentrums am ZSEB übernommen wird, da seit Sommer 2020 eine eigene Sektion Kinder unter Leitung von Prof. Dr. Lorenz Grigull besteht. Dieses Transitionskonzept ist auf der Homepage des ZSEB abrufbar.

Patienten erhalten vor Einschluss ins Prozedere ausführliches und strukturiertes Informationsmaterial. Die Kommunikation erfolgt in der Regel direkt mit den Patienten, daher wird in Berichten der Gebrauch von exzessiver Fachsprache vermieden. Die Vorgehensweise des Typ-A Zentrums wird in Abb. 2 grafisch dargestellt.

Seit seiner Gründung im Jahr 2011 ist das ZSEB stetig gewachsen. Das A Zentrum bearbeitet inzwischen **jährlich zwischen 700 und 900 Anfragen von Patienten** (Abb. 3), während das gesamte ZSEB im Jahr 2019 7.275 Fälle von Patienten mit einer seltenen Erkrankung als Hautdiagnose und 23.058 Fälle von Patienten mit einer seltenen Erkrankung als Haupt- oder Nebendiagnose behandelt hat. Im Oktober 2012 wurde, unterstützt durch die Robert-Bosch-Stiftung, das Pilotprojekt „Interdisziplinäre Kompetenzeinheit für Patienten ohne Diagnose (InterPoD)“ begonnen, welches im Jahr 2017 die Grundlage des Leistungskomplexes I des Innovationsfonds-Projektes „TRANSLATE-NAMSE“ darstellte. In modifizierter Form wird es auch heute noch mit Erfolg am ZSEB angewendet.

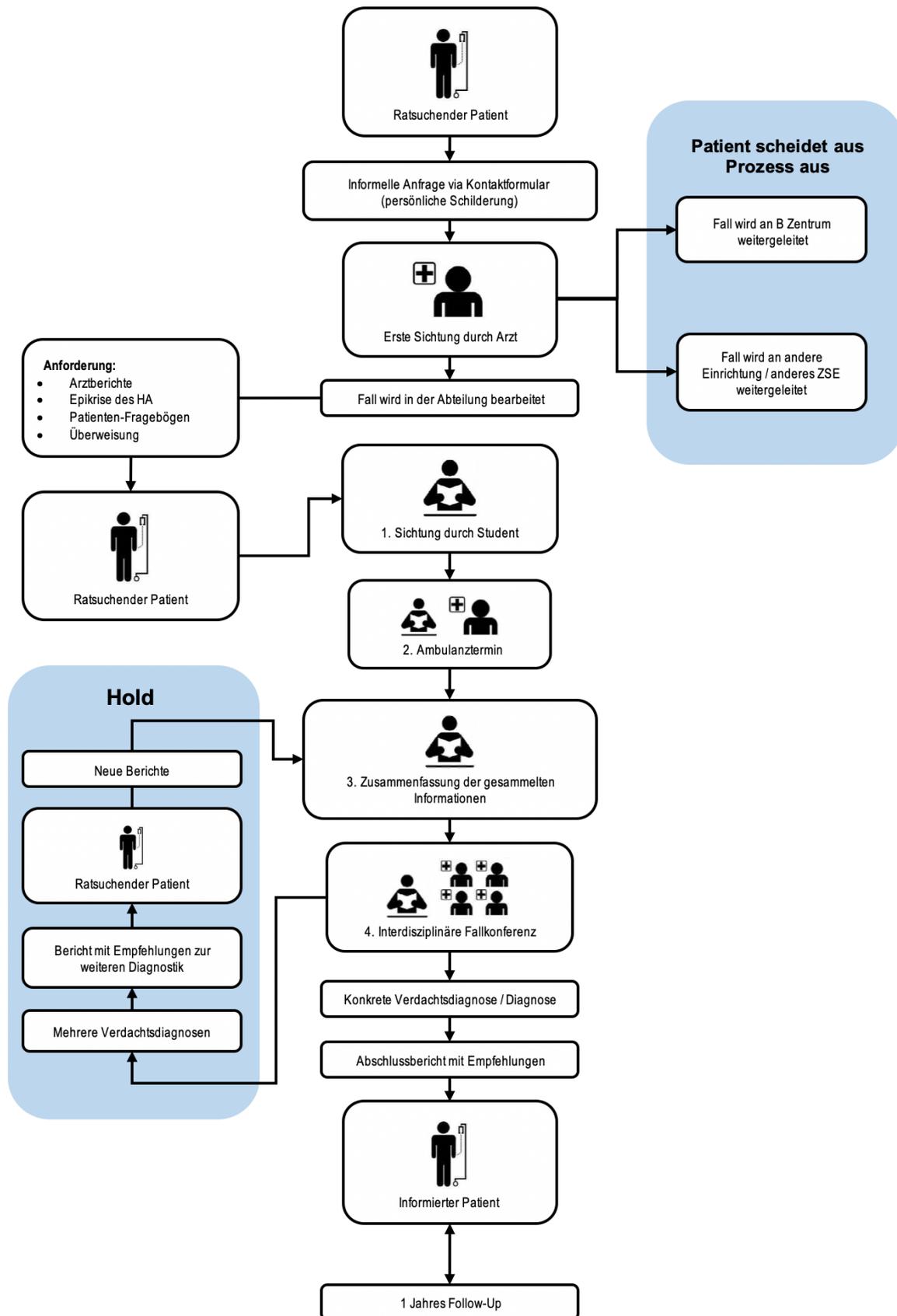
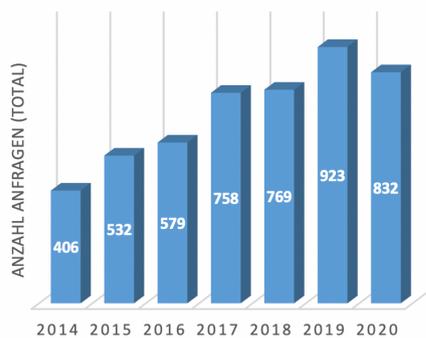


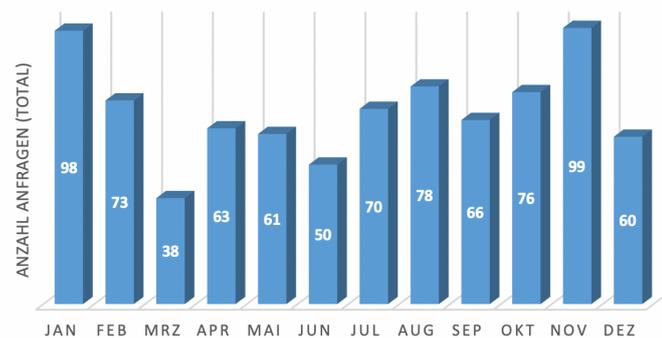
Abb. 2: Algorithmus der Arbeit des ZSEB und der Abteilung für seltene Erkrankungen am UKB

Das ZSEB verfügt über eine vollzeitlich eingestellte **Koordinatorin** (seit 2020 Frau M.Sc. Nadine Weinstock), die zwischen den B Zentren und dem A Zentrum des ZSEB sowie mit anderen ZSEs in NRW und deutschlandweit, sowie den ERNs mit ZSEB Beteiligung koordiniert. Außerdem ist mit Herrn Tim Bender (Arzt) ein vollzeitlich eingestellter **ärztlicher Lotse** verfügbar, der die Steuerung der Patientinnen und Patienten zu spezialisierten Versorgungsangeboten innerhalb des Zentrums, aber auch bundesweit übernimmt. Die Leitung unterliegt weiterhin Herrn PD Dr. Mücke. Hinzugekommen in 2020 sind Herr Prof. Dr. Lorenz Grigull als Leiter der Sektion Kinder, sowie eine wissenschaftliche Mitarbeiterin als Forschungskoordinatorin in Vollzeit (Frau Dr. Julia Sellin), eine Fachärztin für Psychosomatik und Psychotherapie mit 20 Stunden pro Woche (Frau Alexandra Marzena Morawiec) und eine **Lotsin** mit ebenfalls 20 Stunden pro Woche (Frau Esther Fettich).

**A ANFRAGEN PRO JAHR**



**B ANFRAGEN PRO MONAT 2020**



**C**

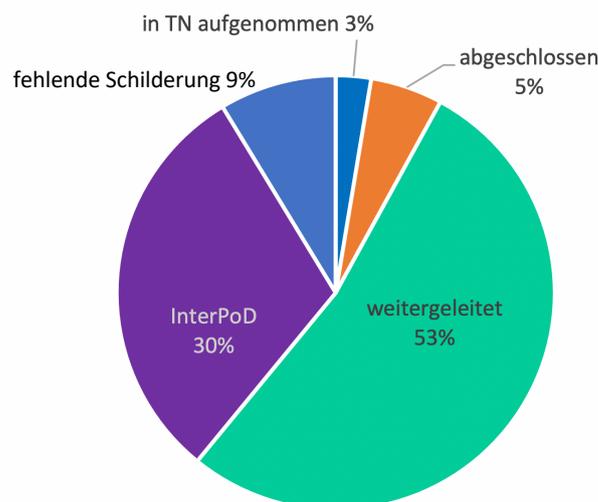


Abb. 3 A) Anzahl der bearbeiteten Anfragen an das A-Zentrum des ZSEB pro Jahr, B) Anzahl der bearbeiteten Anfragen an das A-Zentrum in 2020 pro Monat, C) Verlauf der im A-Zentrum bearbeiteten Anfragen 2020. Stand 14. Dezember 2020 .

Außerdem erbringt das ZSEB auch Leistungen für **externe Patienten**, meist in Form von virtuellen **interdisziplinären Fallkonferenzen** oder anderen **telemedizinische Leistungen**. Daneben können externe Patientenakten durch das interdisziplinäre Expertenpanel des ZSEB geprüft und bewertet werden, normalerweise im Rahmen der wöchentlichen Fallkonferenzen. Die Ergebnisse werden als **schriftliche, gebündelte Behandlungsempfehlungen** abgegeben. Dies geschieht im Rahmen enger **Kooperationen mit regionalen und lokalen Krankenhäusern**, sowie über die Mitwirkung in folgenden, schriftlich vereinbarten Netzwerken:

Über das vom ZSEB koordinierte wissenschaftlich-fachliche **Netzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen** finden IT-gestützte interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser statt.

Im Rahmen der **European Reference Networks (ERN)** beteiligt sich das ZSEB auch an internationalen interdisziplinären Fallkonferenzen. ERNs kommen nach dem Durchführungsbeschluss der Europäischen Kommission zustande und sind daher schriftlich vereinbart. Die Beteiligung des Standort Bonn und der entsprechenden B-Zentren an den genannten ERNs ist auf den entsprechenden Websites nachzulesen. Dazu gehören auszugsweise:

- Neurological Diseases (ERN-RND) <http://www.ern-rnd.eu/expertcentres/#expert-centres-for-rare-neurological-diseases>
- Neuromuscular Diseases (ERN EURO-NMD) <https://ern-euro-nmd.eu/healthcare-provider/university-hospital-bonn/>
- Epilepsies (ERN EpiCARE) <https://epi-care.eu/work-and-actions/>
- Genetic Tumor Risk Syndromes (ERN GENTURIS) <https://www.genturis.eu/l=eng/For-clinicians/Participating-healthcare-providers.html>
- Eye diseases (ERN-EYE) <https://www.ern-eye.eu/de/home>

#### **4. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sowie Patienteninformationsveranstaltungen des ZSEB**

Die wöchentlichen (Erwachsene) und monatlichen (Kinder) **Fallkonferenzen** beinhalten jeweils einen Fortbildungsanteil, der seit Sommer 2020 von der Ärztekammer Nordrhein als Fortbildungsveranstaltung anerkannt ist. Diese werden auf der neuen Homepage des ZSEB angekündigt, sind offen für Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter anderer Einrichtungen des Gesundheitswesens, kostenlos und nicht fremdfinanziert.

Am 8. Februar 2020 wurde am ZSEB der **ALS-Informationstag** in Kooperation mit den B-Zentren und der Patientenselbsthilfeorganisation „Alle Lieben Schmidt e.V.“ angeboten.

Im Rahmen des Netzwerks NRW-ZSE wird aktuell eine **Fortbildungsakademie seltene Erkrankungen (FAKSE)** vorbereitet. Ein Antrag des Netzwerkes NRW-ZSEs an das Landesministerium zur Finanzierung wurde positiv beschieden. Es werden fachspezifische und fächerübergreifende Fortbildungen zu den medizinischen Schwerpunkten der NRW-Zentren durchgeführt.

## 5. Interaktion und Austausch mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen

Das ZSEB ist Mitglied im **Netzwerk NRW-ZSE**, über das ein strukturierter Austausch zwischen den ZSEs in NRW stattfindet (s. Angebote und Berichte auf der Homepage <https://nrw-zse.de/>)

Außerdem ist das ZSEB Konsortialpartner des **Use case Collaboration on rare diseases (CORD) in der nationalen Medizin-Informatik Initiative** (CORD-MI, <https://www.medizininformatik-initiative.de/de/CORD> ). Dieses Projekt hat zum Ziel, die Kodierung von seltenen Erkrankungen und die deutschlandweite datenschutzkonforme Nutzung von Patientendaten zu koordinieren. Über CORD findet in monatlichen (aufgrund der Sars-CoV2 Pandemie aktuell virtuellen) Meetings und Webinars ein reger Austausch zwischen allen teilnehmenden ZSEs (deutschlandweit, ca. 20 Standorte) statt.

Das ZSEB ist zudem Konsortialpartner des **Innovationsfonds-Projektes TRANSLATE-NAMSE**. In diesem Projekt sind unter anderem neun deutschlandweite ZSEs und die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) beteiligt. Weitere Informationen finden Sie unter: <https://translate-namse.charite.de/>. Über das Projekt finden regelmäßige Meetings (aktuell ebenfalls virtuell) und Fallkonferenzen statt.

## 6. Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Im Jahr 2020 konnte durch vor Ort erfolgte humangenetische Laboranalysen (zyto- und molekulargenetische) in mindestens 356 Fällen das Vorliegen einer seltenen Erkrankung diagnostiziert werden. Hinzu kommt eine ähnlich große Anzahl an Fällen, bei denen a) auf Veranlassung der hiesigen Humangenetik die diagnostische Laboranalyse außer Haus durchgeführt wurde und so eine Diagnose gesichert werden konnte und b) eine klinisch-genetische Diagnose gestellt wurde. Im vierten Quartal 2020 wurde außerdem ein Konzept entwickelt, mit welchem ab 2021 die genetischen Diagnosen detaillierter erfasst werden.

## 7. Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSEB

Der Leiter des A Zentrums PD Dr. Mücke ist Gründungsmitglied des NAMSE-Netz e.V. Zudem ist er Mitglied der Leitlinienkommission der Deutschen Gesellschaft für Allgemeinmedizin (DEGAM) und

gewähltes Mitglied im Ad-hoc Ausschuss der Ärztekammer Nordrhein für den Bereich „Ausbildung zum Arzt / Hochschulen und Medizinische Fakultäten“.

Der Leiter der Sektion Kinder des A Zentrums, Prof. Dr. Grigull, ist an der Arbeit an Konsensus-Papieren für die Betreuung von Patienten mit Mucopolysaccharidose (MPS) beteiligt und steht hierfür in engem Dialog mit der MPS Selbsthilfe.

Darüber hinaus sind auch die Leiter der B Zentren in diversen krankheitsgruppenspezifischen Leitlinienkommissionen engagiert und haben an zahlreichen Konsensuspapieren mitgearbeitet. Hierzu zählen unter anderem:

- S1-Leitlinie Ataxien des Erwachsenenalters, federführend Prof. Dr. T. Klockgether
- S1-Leitlinie Mitochondriale Erkrankungen, federführend Prof. Dr. C. Kornblum
- S2k-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung. Autor Prof. Dr. S. Aretz
- S3-Leitlinie Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Larynxkarzinoms. Autor Prof. Dr. P. Brossart
- Diagnostik und Therapie der kardialen Sarkoidose. Konsensuspapier. Autor Prof. Dr. D. Skowasch

Das ZSEB ist mit seinen B Zentren an European Reference Networks (ERN) beteiligt, welche eine Vielzahl von Leitlinien koordinieren und initiieren. Dazu zählen:

- Neurological Diseases (ERN-RND)
- Neuromuscular Diseases (ERN EURO-NMD)
- Epilepsies (ERN EpiCARE)
- Genetic Tumor Risk Syndromes (ERN GENTURIS)
- Eye diseases (ERN-EYE)

## **8. Register mit Beteiligung des ZSEB**

Das ZSEB ist an der Führung, Pflege und Auswertung einer großen Anzahl von Registern beteiligt. Im Folgenden werden die wichtigsten Register mit den beteiligten Ärzten und ihrer Funktion aufgeführt:

- Register der Ataxia Study Group (ASG) – Prof. Thomas Klockgether, Member of the ASG Executive Committee
- Register und Verlaufsstudie der European MSA Study Group (EMSA) – Prof. Thomas Klockgether, PI, Koautor der entsprechenden seminalen Publikation (Geser F, Seppi K, Stampfer-Kountchev M, et al. The European Multiple System Atrophy-Study Group (EMSA-SG). J Neural Transm (Vienna). 2005;112(12):1677-1686. doi:10.1007/s00702-005-0328-y)
- mitoNET-Patientenregister „mitoREGISTRY“ – Prof. Cornelia Kornblum, Koordinatorin von mitoNET, Mitglied im mitoREGISTRY Projekt

<http://mitonet.org/en/network/projects/mitoregistry/>

- Internationales Patientenregister Morbus Pompe „Pompe Registry“ – Prof. Dr. Cornelia Kornblum, Teilnahme am Register
- Register für neuroendokrine Tumore „NET-Register Berlin“ – Teilnehmende Einrichtung des ZSEB: Zentrum f. Innere Medizin, Univ.-Prof. Dr. med. Peter Brossart
- Internationale APC-Mutationsdatenbank ([www.lovvd.nl/APC](http://www.lovvd.nl/APC)) – Prof. Dr. Stefan Aretz, Curator
- Nationale Datenbank „Familiäres Magenkarzinom“ – Prof. Dr Stefan Aretz
- Deutsches HIV-Schwangerschaftsregister – Prof. Dr. Andreas Müller
- German Neonatal Network – Prof. Dr. Andreas Müller, Prof. Dr. Reuter
- Europäisches primäre Hyperoxalurie Register – Prof. Dr. Bernd Hoppe, Geschäftsführer des Registers

## 9. Studien mit Beteiligung des ZSEB

Das ZSEB ist über das A Zentrum an zwei großen drittmittelfinanzierten konsortialen Forschungsprojekten beteiligt: **TRANSLATE-NAMSE**, sowie **CORD-MI** (collaboration on rare diseases), einem Use Case der bundesweiten Medizin-Informatik Initiative. Weitere Informationen: <https://www.medizininformatik-initiative.de/de/CORD> und <https://translate-namse.charite.de/>

Seit 2020 arbeitet mit der wissenschaftlichen Mitarbeiterin Frau Dr. rer. nat. Julia Sellin eine **Forschungskordinatorin** am A Zentrum des ZSEB. Frau Dr. Sellin ist außerdem für die Betreuung von zurzeit 12 Doktoranden zuständig, welche an drei übergeordneten **Forschungsschwerpunkten** mitarbeiten: KI-gestützte Diagnostikverfahren, Charakterisierung von Mastzellerkrankungen, sowie Schmerz bei seltenen Erkrankungen.

Eine der Studien zur KI-gestützten Diagnostik von seltenen Erkrankungen erforscht und entwickelt Tools zur Auswertung von Schmerzzeichnungen und ist beim DRKS registriert als DRKS00014777.

Die B Zentren nehmen außerdem an einer Vielzahl von klinischen Studien teil. Die Forschungstätigkeit in den B Zentren kann über die jeweiligen Internetseiten eingesehen werden.

## 10. Wissenschaftliche Publikationen des A-Zentrums des ZSEB in 2020

Wester L; Mücke M; Bender TTA; Sellin J; Klawonn F; Conrad R; Szczypien N (2020). „Pain drawings as a diagnostic tool for the differentiation between two pain-associated rare diseases (Ehlers-Danlos-Syndrome, Guillain-Barré-Syndrome)“. Orphanet J Rare Dis **15**: 323 DOI 10.1186/s13023-020-01542-1

Kühnle L, Mücke U, Lechner WM, Klawonn F, Grigull L. Development of a Social Network for People Without a Diagnosis (RarePairs): Evaluation Study. J Med Internet Res. **22**(9): e21849. DOI 10.2196/21849

Witte, J. P., D. Kravchenko, M. Marinova, K. Kuborth, L. Radbruch, M. Mücke and R. Conrad (2020). "Matrix stimulation in chronic pruritus: A randomized controlled study." J Dermatol. [Epub ahead of print] DOI 10.1111/1346-8138.15492

Marinova, M., R. Alamdar, H. Ahmadzadehfar, M. Essler, U. Attenberger, M. Mücke and R. Conrad (2020). "Improving quality of life in patients with metastatic prostate cancer following one cycle of 177Lu-PSMA-617 radioligand therapy: a pilot study." Nuklearmedizin. [Epub ahead of print] DOI 10.1055/a-1234-5891.

Emmert, D., L. Heuchemer, J. Sellin, J. Reimann, H. Cuhls, C. Kornblum, H. Seidel, R. Conrad and M. Mücke (2020). "[Pain management in rare diseases]." Schmerz. [Epub ahead of print] DOI 10.1007/s00482-020-00487-5

Thudium, M., B. Bette, T. Tonguc, S. Ghaei, R. Conrad, M. U. Becher, M. Mücke, G. Luechters, H. Strunk and M. Marinova (2020). "Multidisciplinary management and outcome in pancreatic cancer patients treated with high-intensity focused ultrasound." Int J Hyperthermia **37**(1): 456-462.

Rasche, T., D. Emmert, H. Seidel, J. Sellin, R. Conrad and M. Mücke (2020). "[Pain management in sickle cell disease]." Schmerz **34**(3): 285-296.

Kohn, A. F., L. Grigull, M. du Moulin, S. Kabisch, L. Ammer, C. Rudolph and N. M. Muschol (2020). "Hematopoietic stem cell transplantation in mucopolysaccharidosis type IIIA: A case description and comparison with a genotype-matched control group." Mol Genet Metab Rep **23**: 100578.

Heuchemer, L., D. Emmert, T. Bender, T. Rasche, M. Marinova, A. Kasapovic, R. Conrad and M. Mücke (2020). "[Pain management in osteoporosis]." Schmerz **34**(1): 91-104.

Die Forschungstätigkeit und die Veröffentlichungen der B-Zentren kann über die jeweiligen Internetseiten eingesehen werden.