

Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig

C. Viehweger¹, S. Beblo¹, N. Berthold¹, M. Posselt¹,
C. Baerwald¹, J. Lemke¹

Einleitung

Seltene Erkrankungen betreffen weniger als 5 von 10.000 Menschen. Aufgrund der Vielzahl seltener Erkrankungen (circa 8.000) leben in Deutschland schätzungsweise vier Millionen Betroffene. Die Diagnosestellung und Behandlung sind oft schwierig, da medizinisches Wissen über viele dieser Krankheiten begrenzt und fragmentiert ist. Die Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE) in Deutschland wurden als Reaktion auf diese schwierige Versorgungssituation von Menschen mit seltenen Krankheiten entwickelt. Einen zentralen Impuls setzte 2009 der Nationale Aktionsplan NAMSE (Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen), der aus einer Kooperation zwischen dem Bundesministerium für Gesundheit (BMG), dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und dem ACHSE e. V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) hervorging. Ziel war eine verbesserte Diagnostik, Behandlung und Koordination bei der Betreuung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen (SE). Seitdem wurden an vielen Universitätskliniken ZSE eingerichtet, die als spezialisierte Anlaufstellen fungieren. Sie arbeiten in einem dreistufigen System (A-, B- und C-Zentren) und fördern den Austausch zwischen Forschung und Versorgung.



In den interdisziplinären Fallkonferenzen am Universitären Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig werden die Befunde besprochen.

A-Zentren stellen die koordinierenden Einheiten dar, die typischerweise an Universitätskliniken angesiedelt sind. Sie bieten krankheitsübergreifend spezialisierte Versorgungsangebote für mehrere SE oder Gruppen von SE, deren Schwerpunkte standortspezifisch definiert werden. Voraussetzung für ein A-Zentrum ist die Verankerung in einem Universitätsklinikum mit Vorhandensein eines Instituts für Humangenetik und einer Klinik für Pädiatrie.

B-Zentren sind krankheitsspezifische Fachzentren, die für bestimmte Erkrankungsgruppen spezialisiert sind. Dort findet die ambulante und stationäre Versorgung von Patientinnen und Patienten mit gesicherter Diagnose/klarer Verdachtsdiagnose in einem multiprofessionellen und interdisziplinären Setting statt.

C-Zentren schließlich sind die Versorger vor Ort mit weiteren ambulanten Leis-

tungserbringern wie zum Beispiel Hausärzten, Kinderärzten, Pflegediensten, Sozialdiensten, Beratungsdiensten und weiteren Fachärzten (zum Beispiel Radiologen, Psychotherapeuten etc.), die mit den A- und B-Zentren kooperieren.

In diesem Artikel soll das Universitäre Zentrum für Seltene Erkrankungen des Universitätsklinikums Leipzig vorgestellt werden.

Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen des Universitätsklinikums Leipzig (UZSEL)

Das UZSEL wurde 2014 gegründet und ist heute am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig unter der Leitung von Prof. Dr. med. habil. Johannes Lemke angesiedelt. Das UZSEL ist keine bettenführende Einrichtung und hält auch keine Notfallversorgung vor. Die Bearbeitung erfolgt in der überwiegenden Mehrzahl der Fälle auf Grundlage schriftlicher Anfragen wie

¹ Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Leipzig

später beschrieben. Es sind mehrere B-Zentren assoziiert, die in der Tabelle aufgeführt sind. Die Aufnahme weiterer Kooperationspartner wird angestrebt und Anfragen sind jederzeit willkommen (Kontakt Daten: UZSEL, seltene.erkrankungen@medizin.uni-leipzig.de). Die Zertifizierung des UZSEL als Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (Typ-A-Zentrum nach NAMSE) auf Grundlage des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und des Gemeinsamen Bundesausschusses erfolgte 2024.

Sollte der Verdacht auf eine bisher nicht erkannte seltene Erkrankung bestehen, können sich Patientinnen und Patienten sowie auch deren betreuende Ärzte zur Unterstützung der Diagnosefindung bei uns anmelden. Auch können sich Patienten mit einer bereits diagnostizierten seltenen Erkrankung bei uns anmelden, wenn Schwierigkei-

ten in der spezialisierten Anbindung bestehen. Alle notwendigen Informationen zum Anmeldeprozess und den erforderlichen Unterlagen sind auf der UZSEL-Webseite abrufbar: www.uniklinikum-leipzig.de → [Einrichtungen & Kliniken](#) → [UZSEL](#) → [Anmeldung](#)

Aufgrund der personellen und finanziellen Ausstattung des UZSEL erfolgt nur bei einem Teil der Patienten in Kooperation mit der humangenetischen Sprechstunde eine persönliche Vorstellung. Die medizinische Versorgung verbleibt weiterhin bei dem behandelnden Arzt. Es findet jedoch immer eine Bearbeitung der Anfrage auf Grundlage der vorgelegten Unterlagen statt, sofern die bei der Anmeldung geforderte Schweigepflichtentbindung vorliegt (Grafik). Nach Sichtung der Akte erfolgt eine interdisziplinäre Fallkonferenz zur Besprechung der Befunde, gefolgt von

einer Zuordnung der Beschwerden zu einem übergeordneten Fachgebiet (eventuell auch mehrere) und Empfehlungen zur weiteren Diagnostik und Betreuung. Dies wird in einem Antwortschreiben an die Patientinnen und Patienten geschickt. Wenn eine Anmeldung durch einen betreuenden Arzt erfolgt ist, wird parallel eine Kopie des Schreibens an den anmeldenden Arzt versendet. In diesem Schreiben werden auch Vorschläge zu Einrichtungen gemacht, die in dem jeweiligen Fall weiterhelfen können und entsprechende Kontaktdaten mitgeteilt. Im Jahr 2024 wurden am UZSEL insgesamt 138 Anfragen bearbeitet. Etwa 20 Prozent der Patientinnen und Patienten haben sich nach initialer Anfrage nicht noch einmal gemeldet und keine auswertbaren Unterlagen eingesandt. Bei circa zehn Prozent der Fälle konnte nach der Bearbeitung eine neue Verdachtsdiagnose gestellt werden, die

Tabelle: Interne und externe B-Zentren des UZSEL (Stand 03/2026)

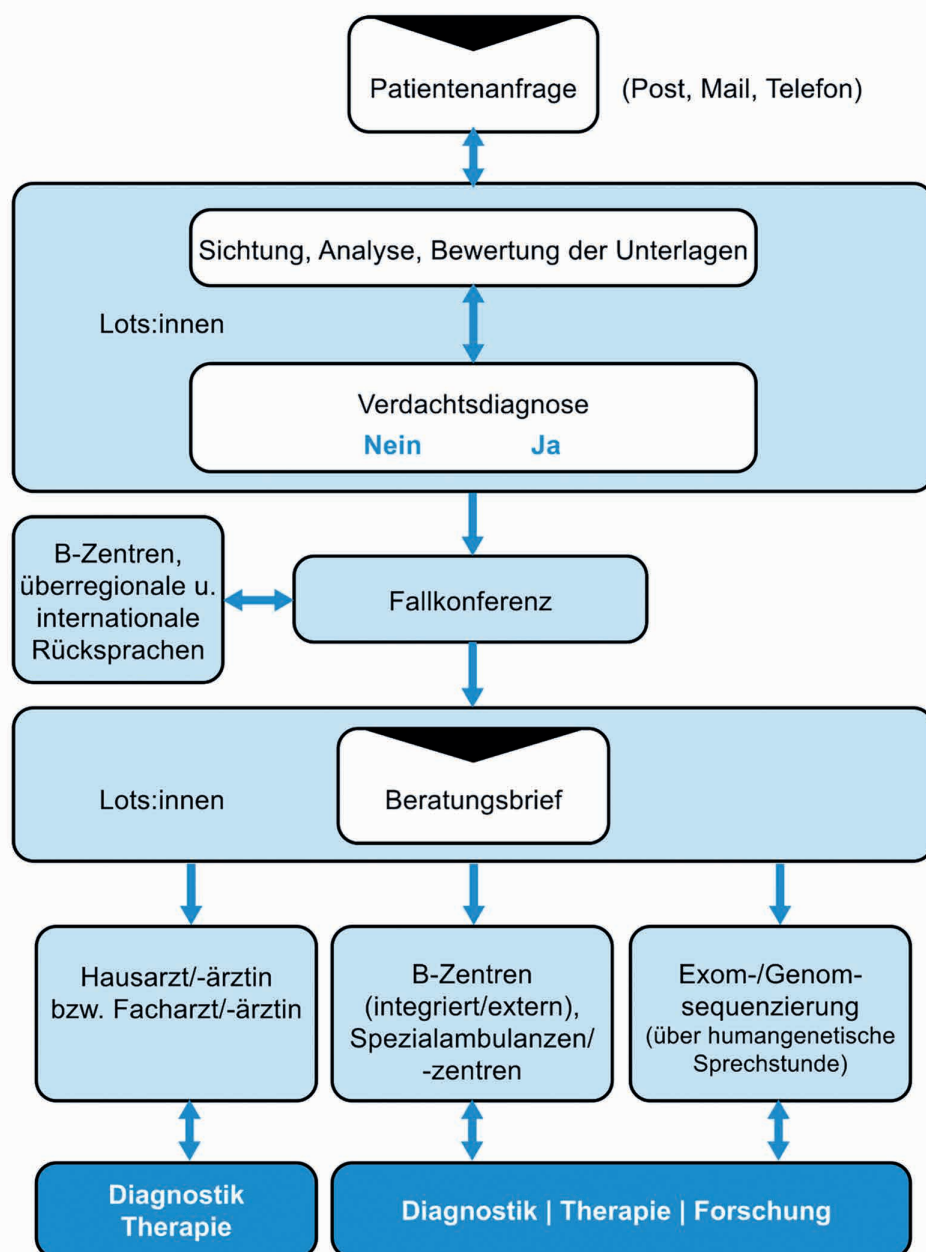
Integrierte B-Zentren (intern am Universitätsklinikum Leipzig)	Externe B-Zentren (Fachzentren)/Kooperationspartner
Angelman-Syndrom Zentrum	Epilepsiezentrum Berlin-Brandenburg
Interdisziplinäres pädiatrisches Stoffwechselzentrum	Epilepsiezentrum Bielefeld-Bethel
Institut für Humangenetik	Epilepsiezentrum Uni Erlangen
Zentrum für seltene kinderchirurgische Erkrankungen und Fehlbildungen	Epilepsiezentrum Uni Greifswald
Kompetenzzentrum für oro- und kraniofaziale Anomalien (KOALA)	Epilepsiezentrum Kleinwachau – Radeberg
Zentrum für genetische Erkrankungen der weißen Substanz (inkl. Leukodystrophien)	Epilepsiezentrum der Neurologischen Klinik – Rotenburg (Wümme)
SPZ für seltene neuropädiatrische Erkrankungen	Epilepsiezentrum – Kehl Kork
Tuberöse-Sklerose-Zentrum	Schweizerisches Epilepsiezentrum Zürich
Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter	SPZ Konstanz
Zentrum für Lipodystrophie	SPZ Neuruppin
Zentrum für seltene Erkrankungen des Auges	Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie, Onkologie u. Palliativmedizin – HELIOS Park-Klinikum Leipzig
Zentrum für seltene monogenetische Formen der Adipositas und Prader-Willi-Syndrom	Klinik für Urologie, St. Elisabeth-Krankenhaus Leipzig
Zentrum für seltene neuroimmunologische Erkrankungen	Städt. Klinikum Dessau, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Zentrum für seltene und frühe Formen von Demenzen und neurodegenerativen Erkrankungen	Zentrum für Humangenetik – Tübingen
Zentrum seltene Diabetesformen	

SPZ = Sozialpädiatrisches Zentrum

einer weiteren spezifischen Abklärung bedurfte. Bei weiteren zehn Prozent konnte im Verlauf eine seltene Erkrankung diagnostiziert werden. Bei den restlichen 60 Prozent der Anfragen wurden konkrete Vorschläge zur weiterführenden Diagnostik unterbreitet. Die Bearbeitungszeit der Anfragen liegt derzeit bei circa sechs Monaten, wobei bei Bedarf die Fälle auch mit anderen ZSE besprochen werden. Um unnötige Dopplungen zu vermeiden, sollte nur ein ZSE angefragt werden, was dann die Bearbeitung übernimmt. In diesem Sinne ist eine bessere Vernetzung der mitteldeutschen Zentren für seltene Erkrankungen in Vorbereitung, erste Treffen und Absprachen haben dazu schon stattgefunden (ZSE in Cottbus, Dresden, Jena, Leipzig, Magdeburg). Das UZSEL arbeitet aktiv an verschiedenen Registern mit und nach Einverständniserklärung der Patientinnen und Patienten werden diese in eine Datenbank für die entsprechende seltene Erkrankung eingetragen. Aktuell läuft eine Erhebung über die Häufigkeit von seltenen Erkrankungen an den A-Zentren, um eine bessere Datenlage über die Epidemiologie von seltenen Erkrankungen zu erzielen.

Modellvorhaben Genomsequenzierung

Das Modellvorhaben Genomsequenzierung nach § 64e SGB V, an dem auch das UZSEL beteiligt ist, eröffnet Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen neue Chancen auf eine präzise Diagnose und teils auch individuell zugeschnittene Therapien. Seit dem 1. April 2024 ermöglicht dieses Vorhaben den gezielten Einsatz der Genomsequenzierung in der klinischen Versorgung. Eine zentrale Rolle übernehmen dabei die Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE). Sie sind häufig erste Anlaufstellen für betroffene Patientinnen und Patienten, koordinieren die Diagnostik und begleiten die Ein-



Grafik: Workflow bei der Bearbeitung von Anfragen an das UZSEL
(www.uniklinikum-leipzig.de/einrichtungen/uzsel/anmeldung)

bindung der Genomsequenzierung in die medizinische Versorgung.

Zusammenfassung

Die Einführung der ZSE in Deutschland stellt eine wichtige Säule in der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen dar. Zudem leisten die ZSE einen wichtigen Beitrag zur wissenschaftlichen Erforschung seltener Erkrankungen, indem sie klinische Daten und genetische Erkenntnisse systema-

tisch erfassen und in die Forschung einbringen. So tragen sie wesentlich dazu bei, das Wissen über seltene Krankheitsbilder zu erweitern und neue diagnostische sowie therapeutische Ansätze zu entwickeln. Das UZSEL stellt sich der Aufgabe in Leipzig mit einem motivierten Team und strukturierten Prozessen. Dennoch bestehen Herausforderungen, insbesondere bei der Finanzierung und den begrenzten personellen Ressourcen.

Kasuistik

2024 wandte sich eine 24-jährige Patientin an das Zentrum für Seltene Erkrankungen des Universitätsklinikums Leipzig mit seit Jahren bestehenden multiplen Beschwerden mit Kopfschmerzen, schwankenden Blutdruckwerten, kognitiven Einschränkungen, Halluzinationen, Sprachstörungen, Empfindlichkeit gegenüber Kälte, Sonne, Lärm, Teleangiectasien, Atemnot, Herzproblemen, Muskelkater, Taubheitsgefühlen in den Extremitäten, Gelenkschmerzen, chronischen Ohrenentzündungen und Rückenproblemen, wobei die Schmerzen in den Befunden vorwiegend erschienen. Es wurde auch eine Erythromelalgie beschrieben, was zu anfallsartig auftretenden Schmerzen üblicherweise begleitet von einer ausgeprägten Rötung im Bereich der Extremitäten führt.

Die zahlreichen Untersuchungen, von denen die Befundberichte vorlagen, führten zur Stellung verschiedener Diagnosen, wonach die Therapien dann jedoch keine andauernde Linderung der Beschwerden brachten.

Die radiologischen Untersuchungen mittels Röntgen, CT und MRT haben bis auf Veränderungen an der Wirbelsäule (Kyphose, HWS-Streckstellung, Bandscheibenprotrusionen) keine wegweisenden Befunde ergeben.

Die neurologische Untersuchung war unauffällig und der Aufenthalt in einer rheumatologischen Klinik erbrachte die Diagnose eines Fibromyalgie-Syndroms. Es wurden vielfältige Laboruntersuchungen vorgenommen, bei denen nur wenige Werte auffällig waren (erhöht: Harnsäure, CRP, TSH; erniedrigt: Vitamin D3).

Die Befunde wurden im Rahmen einer Fallkonferenz besprochen und es wurden mögliche Differenzialdiagnosen benannt (Fibromyalgie-Syndrom, Morbus Fabry, Ehlers-Danlos-Syndrom, Marfan-Syndrom, posturales Tachykardie-Syndrom), zu denen verschiedene Empfehlungen in einem Beratungsbrief ausgesprochen wurden. Zur weiteren Abklärung wurde auch eine Vorstellung in einer humangenetischen Sprechstunde vorgeschlagen. Die dann 2025 erhobene Familienanamnese ergab ähnliche Beschwerden in geringerem Ausmaß bei der Mutter und dem Bruder der Patientin, weswegen eine humangenetische Untersuchung indiziert war (Exomdiagnostik).

Dabei konnte die gleiche heterozygote Variante im SCN9A-Gen (Sodium Voltage-Gated Channel Alpha Subunit 9) bei

der Patientin und der Mutter nachgewiesen werden (Analyse des Bruders noch ausstehend).

Damit konnte die Variante als wahrscheinlich pathogen und krankheitsursächlich eingestuft werden und die Diagnose eines SCN9A-assoziierten neuropathischen Schmerzsyndroms gestellt werden.

Dabei liegt eine erhöhte Erregbarkeit des Nav1.7 (spannungsabhängiger Natriumkanal 1.7) vor, der vor allem im peripheren Nervensystem exprimiert wird und bei der Schmerzwahrnehmung eine entscheidende Rolle spielt.

Eine kausale Therapie steht derzeit nicht zur Verfügung. Es können jedoch gezielt Medikamente eingesetzt werden, wie nicht-selektive Natriumkanalblocker (Carbamazepin, Lidocain, Mexiletin oder Lacosamid), und eine Beratung bezüglich der Alltagsgestaltung erfolgen (Vermeiden von auslösenden Triggern wie Hitze, Kälte, scharfe Speisen etc.). ■

Korrespondierende Autorin
Dr. med. Christine Viehweger
Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen
Universitätsklinikum Leipzig
Philipp-Rosenthal-Straße 55,
Haus W, 04103 Leipzig
E-Mail: seltene.erkrankungen@medizin.uni-leipzig.de

Anzeige

17. September 2026 | 17.30 Uhr | Leipzig

Das „bloße“ Weiterleben als Therapieziel?

Andre Nowak, M.med., Geschäftsführer Klinisches Ethikkomitee Universitätsklinikum Schleswig-Holstein

Eine Veranstaltung des Arbeitskreises Ethik in der Medizin der Sächsischen Landesärztekammer
Anmeldung k.koehler@slaek.de
Fortbildungspunkte 3

