

medgen 2017 · 29:13–20  
 DOI 10.1007/s11825-017-0128-4  
 Online publiziert: 2. März 2017  
 © Der/die Autor(en) 2017. Dieser Artikel ist  
 eine Open-Access-Publikation.



Christine Scholz

GfH-Geschäftsstelle, Deutsche Gesellschaft für Humangenetik, München-Unterhaching, Deutschland

## Liste der Zentren für Seltene Erkrankungen. Aktueller Stand

In Tübingen wurde am 21. Januar 2010 deutschlandweit das erste Behandlungs- und Forschungszentrum für Patienten mit seltenen Erkrankungen (SE) etabliert. „Als ‚selten‘ gilt eine Erkrankung dann, wenn im Durchschnitt weniger als 1 von 2000 Personen daran erkrankt ist. Mehr als 8000 Erkrankungen, so wird gegenwärtig geschätzt, gelten als selten. In Deutschland leben ca. 3 Millionen Patienten mit seltenen Erkrankungen. Bis zu 80% der Erkrankungen gelten als genetisch (mit)bedingt und deuten klar auf die besondere Verantwortung der Humangenetik bei der Betreuung dieser Patienten. Andererseits handelt es sich bei der überwiegenden Mehrheit der SE um komplexe Erkrankungen, die oftmals mehrere Organsysteme betreffen. Dies erfordert eine starke interdisziplinäre Betreuung von Spezialisten mehrerer Fachdisziplinen. Diese Kompetenz in ihrer ganzheitlichen Betrachtung kann in der Regel nur von Universitätskliniken geleistet werden [1].“

Seither wurden an Universitätskliniken und privatwirtschaftlichen Einrichtungen bis heute insgesamt 30 weitere Zentren (ZSE) gegründet, die sich der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen widmen. Ihre Profile sind sehr unterschiedlich: zum Teil existieren sie „nur“ virtuell, als Zusammenschluss bereits bestehender Einrichtungen, zum Teil haben sie eigene Organisationseinheiten mit ärztlichen Koordinatoren/innen und Lotsen/Lotsinnen geschaffen, die die Anfragen sichten und an die geeigneten Spezialsprechstunden weiterleiten. Wie die nachfolgende Tabelle zeigt, sind die Schwerpunkte der jeweiligen Zentren in Abhängigkeit der verfü-

baren Strukturen sehr unterschiedlich ausgeprägt.

### Wie und wo beteiligen sich Humangenetiker?

Die Antworten darauf fielen sehr unterschiedlich aus. Laut unserer Nachforschungen (Stand: Januar 2017) gibt es auch heute Zentren ohne humangenetische Beteiligung (diese sind in der Tabelle mit „-“ in der Spalte „Humangenetik“ gekennzeichnet). In der Mehrzahl sind die Humangenetiker allerdings in die ZSE aktiv eingebunden („(+““ oder in leitender Funktion tätig („+““).

Aus Sicht der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik ist es wünschenswert und notwendig, dass die Humangenetik in allen ZSE vertreten ist, mit diesen kooperiert oder aktiv eingebunden ist. Beispielhaft berichteten wir über die Entstehung und das Profil der Zentren in Tübingen [1], in Heidelberg [2] und Hannover [3].

Im Rahmen des NAMSE-Prozesses (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen) wurden in der Zwischenzeit Anforderungskataloge für Typ A Zentren (Referenzzentren für SE) und Typ B Zentren (Fachzentren für SE)<sup>1</sup> entwickelt, um die Basis für ein nationales Anerkennungsverfahren für Zentren für Seltene Erkrankungen zu schaffen. Derzeit werden die Möglichkeiten eines Zertifizierungs- oder Anerkennungsverfahrens auf der Grundlage dieser Kataloge geprüft. Wie über die NAMSE-Website [4] zu erfahren

ist, werden gegenwärtig noch keine Anerkennungsverfahren durch das NAMSE durchgeführt. Auf der gleichnamigen Website können jedoch jetzt schon die Anforderungskataloge abgerufen werden, die einen Aufschluss darüber geben, wie die jeweiligen Zentren strukturell und inhaltlich aufgestellt sein sollten:

- Zentrumsstruktur
- Diagnostik und Behandlung
- Lehre / Informations- und Wissensmanagement
- Krankheits- und patientenorientierte Forschung
- Vernetzung und interdisziplinäre Zusammenarbeit

„Speziell im pluralistisch strukturierten und von weit gefächerten Zuständigkeiten geprägten Gesundheitswesen Deutschlands können nachhaltige Verbesserungen in Prävention, Befund und Therapie Seltener Erkrankungen nur dann erreicht werden, wenn es gelingt, Initiativen zu bündeln und ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Handeln aller Akteure zu erreichen, das sich konsequent am Versorgungsbedarf der Patientinnen und Patienten ausrichtet“<sup>2</sup> [5].

<sup>2</sup> Vgl. auch <http://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>

<sup>1</sup> Siehe hierzu den Info-Kasten in der Arbeit von Graessner H in dieser Ausgabe.

Tab. 1 Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE), sortiert nach dem Ort des Zentrums (Stand: Jan. 2017)

Name des Zentrums für Seltene Erkrankungen	Schwerpunkte des Zentrums	Ansprechpartner	Humangenetik <sup>a</sup>
<p>Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA) der Uniklinik RWTH Aachen                      Pauwelsstr. 30                      52074 Aachen  <a href="http://www.ukaachen.de/kliniken-institute/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-aachen-zsea/das-zentrum.html">http://www.ukaachen.de/kliniken-institute/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-aachen-zsea/das-zentrum.html</a></p>	<p>Behandlungs- und Forschungszentren für                      – seltene neurologische Erkrankungen                      – seltene hämatologische Erkrankungen                      – seltene Lebererkrankungen und gastrointestinale Erkrankungen                      – Gesicht- und Skelettfehlbildungen                      – seltene Nieren-Erkrankungen des Erwachsenen                      – seltene entzündlich vermittelte Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters                      – Retinopathien und Retinopathiesyndrome                      – für syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen                      – Calciphylaxie</p> <p>Forschungszentrum für arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathien und Keratinopathien (keine Patientenversorgung)</p>	<p>Dr. rer. nat. Christopher Schippers                      Koordn. d. Geschäftsführer  <a href="mailto:cschippers@ukaachen.de">cschippers@ukaachen.de</a></p>	<p>+                      Prof. Dr. Ingo Kurth,                      Direktor des Instituts für Humangenetik (stv. ZSEA-Vorstandssprecher)</p>
<p>Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen an der Charité                      Augustenburger Platz 1 (Mittelallee 8)                      13353 Berlin  <a href="https://bcse.charite.de/metals/impressum/">https://bcse.charite.de/metals/impressum/</a></p>	<p>Erkrankungen – Kinder: Augen, Bewegungsapparat, Blut/Kreislauferkrankungen, Gene/Chromosomen, Haut, Herz, Hören, Hormone, Lunge/Immunsystem, Magen-Darmtrakt, Nieren/Harnwege, Stoffwechsel, Psyche, Gehirn/Nerven;                      Erkrankungen – Erwachsene: Augen, Gene/Chromosomen, Haut, Magen-Darmtrakt</p>	<p>Prof. Grütters                      Ärztliche Koordination  <a href="mailto:bcse@charite.de">bcse@charite.de</a></p>	<p>+                      (+)                      Prof. Dr. med. Jörg T. Epplen,                      Humangenetik (Lenkungsgruppe CeSER)</p>
<p>Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER)                      Alexandrinenstr. 5                      44791 Bochum  <a href="http://www.ceser.de/">http://www.ceser.de/</a></p>	<p>Angeborene Stoffwechselerkrankungen/Metabolik, Neuropädiatrie, Pädiatrische Allergologie/Immunologie/Infektiologie, Pädiatrische Gastroenterologie, Pädiatrische Kardiologie, Pädiatrische Pneumologie, Pädiatrische Rheumatologie, Kinderchirurgie, Humangenetik, Innere Medizin/Endokrinologie, Innere Medizin/Pneumologie, Kardiovaskuläre Erkrankungen, Neurochirurgie, Neurologie, Neuromuskuläre Erkrankungen, Neurologie, Neuroonkologie, Psychiatrie, Psychosomatik, Urologie, Zahnärztliche Chirurgie und Oralmedizin</p>	<p>Dr. med. Nesrin Karabal                      Medical Lead  <a href="mailto:n.karabal@klinikum-bochum.de">n.karabal@klinikum-bochum.de</a></p>	<p>(+)                      Prof. Dr. med. Jörg T. Epplen,                      Humangenetik (Lenkungsgruppe CeSER)</p>
<p>ZSEB – Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn                      Sigmund-Freud-Str. 25                      53105 Bonn  <a href="http://zseb.uni-bonn.de/home/">http://zseb.uni-bonn.de/home/</a></p>	<p>Seltene neurologische Bewegungsstörungen, Muskelerkrankungen und Epilepsien, Seltene Erkrankungen des Gehirnnervensystems, Erbliche Tumorerkrankungen, Seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen, Seltene Augenerkrankungen, Konnatale und perinatale Virusinfektionen, Konnatale Fehlbildungen, Seltene Lungenerkrankungen, angeborene seltene Hypotrichosen, Seltene Leber- und Nierenerkrankungen im Kindersalter, Seltene rheumatische Erkrankungen, Lysosomale Leukodystrophien, Hereditäres Angioödem Typ III</p>	<p>Dr. rer. nat. Christiane Stieber                      Koordination ZSEB/InterPoD  <a href="mailto:stieber@uni-bonn.de">stieber@uni-bonn.de</a></p>	<p>(+)                      Prof. Dr. med. Markus Nöthen,                      Institut für Humangenetik (stellvertretender Sprecher)</p>
<p>Universitätszentrum für Seltene Erkrankungen (USE) des Universitätsklinikums Dresden                      Fetscherstraße 74                      01307 Dresden  <a href="https://www.umiklinikum-dresden.de/de/das-klinikum/universitaetszentren/use">https://www.umiklinikum-dresden.de/de/das-klinikum/universitaetszentren/use</a></p>	<p>Immunologie-Autoinflammation-Autoimmunität-Infektion, Neurologie-Psychiatrie, Endokrinologie-Stoffwechsel, Hämatologie-Onkologie</p>	<p>M. Sc. Tanita Noack                      USE-Koordinatorin  <a href="mailto:use-info@umiklinikum-dresden.de">use-info@umiklinikum-dresden.de</a></p>	<p>(+)                      Prof. Dr. med. Andreas Tzsach,                      Leiter der Genetischen Ambulanz des Instituts für Klinische Genetik</p>

**Tab. 1** Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE), sortiert nach dem Ort des Zentrums (Stand: Jan. 2017) (Fortsetzung)

Name des Zentrums für Seltene Erkrankungen	Schwerpunkte des Zentrums	Ansprechpartner	Humangenetik <sup>a</sup>
<p>Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am Universitätsklinikum Düsseldorf Moorenstraße 5 40225 Düsseldorf <a href="http://www.uniklinik-duesseldorf.de/unternehmen/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen/">http://www.uniklinik-duesseldorf.de/unternehmen/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen/</a></p>	<p>Angeborene pädiatrische Stoffwechselfstörungen, angeborene Immundefekterkrankungen und Tumorsuszeptibilität im Kindesalter, kraniofaziale Anomalien, seltene genitale Fehlbildungen und Tumore, seltene Augenerkrankungen, seltene Genodermatosen, angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter, angeborene Lebererkrankungen, seltene Erkrankungen des Bewegungsapparats, seltene rheumatologische Erkrankungen</p>	<p>PD Dr. med. Silke Redler Ärztliche Koordinatorin des Zentrums zse@med.uni-duesseldorf.de</p>	<p>(+) Prof. Dr. med. Dagmar Wiczorek, Institut für Humangenetik</p>
<p>Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen (ZSEER)</p>	<p>Seltene Bewegungsstörungen, Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen, Cystische Fibrose, Seltene Epilepsien, Entwicklungsstörungen</p>	<p>Prof. B. Winner Beate.winner@fau.de</p>	<p>+</p>
<p>Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen, EZSE Hufelandstr. 55 45147 Essen <a href="http://www.ezse.de/">http://www.ezse.de/</a></p>	<p>Kinder- und Jugendliche: Atemwegs- und Lungenerkrankungen, Augenkrankheiten, Blutkrankheiten, Extreme Frühgeburtlichkeit, Geistige Behinderung/Entwicklungsstörungen, Herzerkrankungen, Hormon- und Stoffwechselerkrankungen, Imprintingerkrankungen, Innenohrerkrankungen, Kindliche Knochenkrankungen, Kollagenosen, Kraniofaziale Erkrankungen, Magen-Darm-Trakt- und Lebererkrankungen, Neuropädiatrische Erkrankungen, Nierenerkrankungen bei Kindern, Retinoblastom, Rheumatologische Erkrankungen, Syndromale Krankheitsbilder, Tumorerkrankungen bei Kindern, Erwachsene: Angeborene Erkrankungen der Aorta, Atemwegs- und Lungenerkrankungen, Herzerkrankungen, Innenohrerkrankungen, Morbus Osler, Neurologische Erkrankungen, Hormon- und Stoffwechselerkrankungen endokrine Tumoren, Tuberoöse Sklerose, Urologische Erkrankungen</p>	<p>Charlotte Decker Ärztliche Lotsin EZSE@uk-essen.de</p>	<p>(+) Prof. Dr. Bernhard Horsthemke, Institut für Humangenetik (stellvertretender Sprecher)</p>
<p>Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen Theodor-Stern-Kai 7 60590 Frankfurt <a href="http://www.frtzse.de">www.frtzse.de</a></p>	<p>Anästhesiologie, Intensivmedizin, Schmerztherapie Schmerzambulanz, Angiologie/Hämostasieologie Angiologische Ambulanz (Innere Medizin); Interdisziplinäres Kompetenzzentrum für Hereditäres Angioödem (HAE); Pädiatrische Ambulanz für angeborene und erworbene Gerinnungsstörungen und Immundefekte/Comprehensive Care Centre (CCC) for Thrombosis, Haemostasis, and Immunodeficiencies, Haemophilia Centre (CCC); Augenhilfkunde; Chirurgie; Endokrinologie/Diabetologie; Gastroenterologie; Immunologie; Infektiologie; Intensivmedizin; Mikrobiologie; Nephrologie; Neurologie; Nuklearmedizin; Pneumologie; Psychische Störungen; Radiologie; Rheumatologie; Stoffwechselerkrankungen; Zahnmedizin</p>	<p>Prof. Dr. Thomas O. F. Wagner (Leiter) t.wagner@em.uni-frankfurt.de</p>	<p>-</p>
<p>Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen Hugstetter Straße 55 79106 Freiburg <a href="https://www.uniklinik-freiburg.de/fzse.html">https://www.uniklinik-freiburg.de/fzse.html</a></p>	<p>Hauterkrankungen, Erkrankungen der Muskulatur, Erkrankungen des Skelettsystems, Nierenerkrankungen, Lungenerkrankungen, Erkrankungen der Augen, Erkrankungen des Bindegewebes, Knochenmarkserkrankungen, Erkrankungen der Gefäße, chronische Immundefekte, Multiorgansyndrome, Entzündungszentrum</p>	<p>Benjamin Waschow (Leiter Unternehmenskommunikation/Pressesprecher) benjamin.waschow@uniklinik-freiburg.de</p>	<p>(+) Prof. Judith Fischer, Institut für Humangenetik</p>
<p>Zentrum für seltene Erkrankungen Göttingen (ZSEG) Robert-Koch-Str. 40 37075 Göttingen zzeg@med.uni-goettingen.de</p>	<p>Seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen, seltene kinderneurologische Erkrankungen, seltene entzündliche und entmarkende ZNS-Erkrankungen, ungeklärte, angeborene Syndrome, Erkrankungen mit beschleunigter Alterung, seltene Herz- und Kreislaufkrankungen, seltene Nierenerkrankungen, seltene Hauterkrankungen, seltene Tumorerkrankungen, seltene Stoffwechselerkrankungen</p>	<p>Frau Prof. Dr. J. Gärtner, Vorstandsvorsitzende des ZSEG</p>	<p>+ Prof. Bernd Wollnik, stellvert. Vorstandsvorsitzender des ZSEG</p>

Tab. 1 Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE), sortiert nach dem Ort des Zentrums (Stand: Jan. 2017) (Fortsetzung)

Name des Zentrums für Seltene Erkrankungen	Schwerpunkte des Zentrums	Ansprechpartner	Humangenetik*
<p>Mitteldeutsches Kompetenznetz Seltene Erkrankungen MKSE c/o Institut für Humangenetik Magdeburger Straße 2 06112 Halle (Saale) <a href="http://www.mkse.ovgu.de">www.mkse.ovgu.de</a></p>	<p>Fachzentren Zentrum für angeborene Stoffwechselerkrankungen und Neugeborenen-Screening Sachsen-Anhalt, Zentrum für Congenitalen Hyperinsulinismus, Zentrum für Cornea-Dystrophie, Zentrum für distale Myopathien, Zentrum für Fehlbildungen von Bauchwand und Gastrointestinaltrakt, Zentrum für Fehlbildungen des Urogenitaltraktes (CAKUT) und der Geschlechtsdifferenzierung, Zentrum für Fehlbildungen des Körpers und der Hand, Zentrum für Fetalchirurgie, Zentrum für gastrointestinal Tumore, Zentrum für Gefäßmalformation AVM, Zentrum für hereditäres Angioödem, hereditäre Hydradenitis suppurativa, Adaman-tiades-Beçet-Syndrom, Zentrum für Hereditäre Lipodystrophien und Laminopathien, Zentrum für Kanalopathien, Zentrum für Mitochondriopathien, Zentrum für Myasthenien, Zentrum für RASopathien, Zentrum für Spalterkrankungen, Zentrum für Wachstumsstörun-gen und angeborene Skelettsystemerkrankungen, Kinderglaukomazentrum, Fehlbildungs-monitoring Sachsen-Anhalt: Klinische Studien bei seltenen Erkrankungen in der Pädiatrie (XOMA-Phase II-Studie, Ultragenyx-Studie XLR, Biomarin-Phase III-Studie Achondroplasie, IIT, GPOH-MET Registerstudie), Zentrum für klinische Studien Dessau (ZKSD), Orale Aph-then bei Morbus Adamantiaides-Beçet Phase III multizentrisch Apremilast (CC-10004)</p>	<p>Katharina Schubert sesa@med.ovgu.de</p>	<p>+ Prof. Dr. Katrin Hoffmann Institut für Humangenetik Universitätsklinikum Halle (Saale)</p>
<p>Martin Zeit Zentrum für Seltene Erkrankungen Martinistraße 52 20251 Hamburg <a href="http://www.uke.de/martin-zeit-zse">www.uke.de/martin-zeit-zse</a></p>	<p>Diagnostik unklarer Entwicklungsstörungen im Kindesalter, Diagnostik unklarer komplexer Erkrankungsbilder im Erwachsenenalter, Lyosomale Speicherkrankheiten, Angeborene Stoffwechselerkrankungen, Zerebrale Vaskulitiden, Marfan-Syndrom und genetisch bedingte thorakale Aorten-Syndrome, Hämophilie, Neurofibromatose, Genetisch bedingte Lebererkrankungen, Achalasie und andere funktionelle Ösophagus-erkrankungen, Maligne Keimzelltumore des Mannes, Interdisziplinäres Transgender Versorgungszentrum</p>	<p>Dr. med. Christina Weiler-Normann (Ärztliche Lotsin) martin-zeit-zse@uke.de</p>	<p>(+) Dr. Maja Hempel, Institut für Humangenetik</p>
<p>Zentrum für Seltene Erkrankungen Hannover Medizinische Hochschule Hannover Carl-Neuberg-Straße 1 30625 Hannover <a href="https://www.mh-hannover.de/zse.html">https://www.mh-hannover.de/zse.html</a></p>	<p>Angeborene Nierenerkrankungen, Blasenbildende Autoimmunerkrankungen der Haut, Blutbildungsstörungen, Deutsches Hörzentrum Hannover, Erbliche Tumorerkrankungen, Erkrankungen des autonomen Nervensystems, Fanconi-Anämie, Jeffrey-Modell-Zentrum für angeborene Immundefekte, Metabolische Erkrankungen, Mukoviszidose, Muskelzentrum, Ösophagusatresie, Pulmonale Hypertonie im Kindesalter, See-lische Gesundheit bei seltenen syndromalen Erkrankungen, Seltene Arrhythmiesyndrome und Kardiomyopathien, Seltene entzündliche Systemerkrankungen mit Nierenbeteiligung, Seltene Tumore, Sport bei seltenen Erkrankungen, Syndromologie und Dsymorphologie, Tubuläre Sklerose</p>	<p>Dr. med. Astrid Spangenberg Ärztliche Lotsin (Neurologie) zse@mh-hannover.de</p>	<p>+ Dr. med. Astrid Spangenberg Ärztliche Lotsin (Neurologie) zse@mh-hannover.de</p>
<p>Zentrum für Seltene Erkrankungen Heidelberg Marilius-Arkaden, Turm West Im Neuenheimer Feld 130.3 69120 Heidelberg <a href="https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Zentrum-fuer-Seltene-Erkrankungen.119129.0.html">https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Zentrum-fuer-Seltene-Erkrankungen.119129.0.html</a></p>	<p>Amyloidose, Blutkrankheiten, Echinokokkose, Endokrinopathien, Herzerkrankungen, Cranio-Orofaziale Erkrankungen, Lungenerkrankungen, Mukoviszidose, Nierenerkrankungen, Orthopädische Erkrankungen, Rheumatische Erkrankungen, Stoffwechselerkrankungen, Syndromale Entwicklungsstörungen, Tumorerkrankungen</p>	<p>Dr. Pamela Okun Koordinatorin Seltene.Erkrankungen@med.uni-heidelberg.de</p>	<p>+ Dr. Pamela Okun Koordinatorin Seltene.Erkrankungen@med.uni-heidelberg.de</p>

**Tab. 1** Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE), sortiert nach dem Ort des Zentrums (Stand: Jan. 2017) (Fortsetzung)

Name des Zentrums für Seltene Erkrankungen	Schwerpunkte des Zentrums	Ansprechpartner	Humangenetik <sup>a</sup>
<p>Zentrum für Seltene Erkrankungen Jena Am Klinikum 1, 07743 Jena</p>	<p>k. A.</p>	<p>Sprecher: Prof. Dr. Ulrich Brandl, Abteilung für Neuropädiatrie, Universitätsklinikum Jena und Prof. Dr. Christian Hübner, Institut für Humangenetik Ansprechpartner: Prof. Dr. Johannes Norgauer; kooperationsmanagement@med.uni-jena.de</p>	<p>+</p>
<p>Universitäres Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig Liebigstraße 19, Haus C 04103 Leipzig <a href="http://www.uniklinikum-leipzig.de/r-universitaeres-zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-a-7597.html">http://www.uniklinikum-leipzig.de/r-universitaeres-zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-a-7597.html</a></p>	<p>Kinder- und Jugendmedizin, Kinderzahnheilkunde, Kinderradiologie, Pädiatrische Onkologie, Hämatologie und Hämostaseologie, Hämatologie und Internistische Onkologie, Neonatologie, Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde, Rheumatologie, Hepatologie, Diagnostische Chemie und Interventionelle Radiologie, Nuklearmedizin, Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie und Molekulare Diagnostik, Pathologie, Humangenetik, Psychosomatische Medizin und Psychotherapie, Endokrinologie und Nephrologie, Anästhesiologie und Intensivtherapie, Orthopädie, Unfallchirurgie, Plastische Chirurgie, Neurologie, Tagesklinik für kognitive Neurologie, Viszeral-, Transplantations-, Thorax- und Gefäßchirurgie, Virologie, Augenheilkunde Max-Planck-Institut für Kognitions- und Neurowissenschaften</p>	<p>Pia Skerka Sekretärin pia.skerka@medizin.uni-leipzig.de</p>	<p>+</p>
<p>Lübecker Zentrum für seltene Erkrankungen Marie-Curie-Str., CBBM, 2. Stock, Raum 7 23562 Lübeck <a href="http://www.uksh.de/zse-luebeck/">http://www.uksh.de/zse-luebeck/</a></p>	<p>Neurogenetik, Psychiatrie und Psychotherapie und Neurologie, Kinder- und Jugendmedizin/Hormonzentrum für Kinder und Jugendliche, Zentrum für bullöse Autoimmunerkrankungen; Klinik für Dermatologie, Allergologie und Venerologie, Institut für Humangenetik, Institut für Sozialmedizin und Epidemiologie</p>	<p>Sinem Tunc (Neurologie) Ärztelotsin sinem.tunc@neuro.uni-luebeck.de</p>	<p>+</p>
<p>Mitteldeutsches Kompetenznetz für Seltene Erkrankungen 39120 Magdeburg <a href="http://www.mkse.ovgu.de/">http://www.mkse.ovgu.de/</a></p>	<p>Achondroplasie, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Adrenoleukodystrophie (ALD), Alport-Syndrom, Angeborene Hypothyreose, Angeborenes Glaukom, Bartter-Syndrom, Beckwith-Wiedemann-S., Chorionkarzinom und gestationsbedingte Trophoblasterkrankungen, Congenitaler Hyperinsulinismus (CHI), Congenitales Glaukom, Cushing-Syndrom und M. Cushing, Diastrophische Dysplasie, Feto-fetales Transfusionsyndrom, Gastroschisis/Laparoschisis, Geschlechtsentwicklung, Störungen der Differenzierung (DSD), Gitterman-Syndrom, Hämolytisch urämisches Syndrom, Von Hippel-Lindau-Syndrom, Genetisch bedingte Hörstörungen, Hypochondroplasie, Hypoplastisches Linksherz-Syndrom, Inselzelltumoren des Pankreas, Kanaloopathien, Kraniopharyngeom, Lyosomale Speichererkrankungen, Leri-Weill-Dyschondrosteose, Mammakarzinom beim Mann, Marfan Syndrom, MCAD, Abbaufekt der mittelkettigen Fettsäuren, MEN Typ 1 und 2, Nephronophthisis, Nierenzellkarzinom, Noonan-Syndrom, Obstruktive Uropathie (LUTO) mit Anhydrämion, Osteogenesis imperfecta (O.i.), Paragangliome, Phakomatosen, Phäochromozytom, Pseudohypoparathyreoidismus, Sakrokokygeales Teratom (1:40.000), Schilddrüsenhormonresistenz, Seltene Diabetesformen (z. B. MODY), Seltene Knochenstoffwechselerkrankungen (z. B. M. Paget), Silver-Russell-Syndrom (SRS), Skelettdysplasien, Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLO), Spondyloepiphyseäre Dysplasie, TRAP-Sequenz (twin reversed arterial perfusion), Tubuläre Sklerose, Tubuläre Azidose, Tubulopathien, Ullrich-Turner-S. (UTS), Wachstums- hormonmangel, Zwerchfellhernien mit Lebervorfall, Zystennieren</p>	<p>1. Dr. Katja Ziegenhorn 2. Dr. Katharina Schubert sesa@med.ovgu.de</p>	<p>-</p>

Tab. 1 Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE), sortiert nach dem Ort des Zentrums (Stand: Jan. 2017) (Fortsetzung)

Name des Zentrums für Seltene Erkrankungen	Schwerpunkte des Zentrums	Ansprechpartner	Humangenetik <sup>a</sup>
Zentrum für seltene Erkrankungen des Nervensystems (ZSEN) Mainz Langenbeckstraße 1, Geb. 601 55131 Mainz <a href="http://www.unimedizin-mainz.de/zsen/startseite/willkommen.html">http://www.unimedizin-mainz.de/zsen/startseite/willkommen.html</a>	Forschungs- und Behandlungszentrum für seltene Erkrankungen des Nervensystems (Psychiatrie und Psychotherapie (auch für Kinder und Jugendliche), Neurologie, Kommunikationstörungen, Neuropädiatrie, Humangenetik, Augenklinik)	Prof. Dr. Michael Beck Koordinator zsen@unimedizin-mainz.de	+
Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Theodor-Kutzer-Ufer 1–3 68167 Mannheim <a href="http://w3.umm.de">http://w3.umm.de</a>	Frauenklinik, Neurologische Klinik, Medizinische Klinik, Kinderchirurgische Klinik, Hals-, Nasen-, Ohrenheil Klinik	zse-mannheim@umm.de	–
Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen Universitätsklinikum Gießen – Marburg Baldingerstraße 1 35043 Marburg <a href="http://www.ukgm.de/ugm_2/deu/umr_zuk/27241.html">http://www.ukgm.de/ugm_2/deu/umr_zuk/27241.html</a>	Kardiologie – Endokrinologie – Intensiv. Med., Pulmologie, Hämatologie, Neurologie, Gastroenterologie, Psychosomatik, Nephrologie, Kardiologie, Allgemeinmedizin, Radiologie	Sabine Battenfeld Sekretärin zuse@uk-gm.de	–
Care for Rare Center im Dr. von Haunerschen Kinderspital Lindwurmstraße 4 80337 München <a href="http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Kinderklinik-und-Kinderpoliklinik-im-Dr-von-Haunerschen-Kinderspital/de/zentren/Care_for_Rare-Center__CRCHauner_index.html">http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Kinderklinik-und-Kinderpoliklinik-im-Dr-von-Haunerschen-Kinderspital/de/zentren/Care_for_Rare-Center__CRCHauner_index.html</a>	Kinder und Jugendliche mit seltenen Erkrankungen; Behandlungsteam besteht aus Ärzten aller pädiatrischer Subdisziplinen, Krankenpflegern und Psychologen	Dr. med. Fabienne Lara Faber Ärztliche Koordination crchauner@med.uni-muenchen.de	–
Münchener Zentrum für seltene Erkrankungen Lindwurmstraße 4 80337 München <a href="http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Muenchener-Zentrum-fuer-Seltene-Erkrankungen/de/index.html">http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Muenchener-Zentrum-fuer-Seltene-Erkrankungen/de/index.html</a>	Seltene und genetische Hautkrankheiten, Seltene immunologische und autoinflammatorische Erkrankungen, Neuromuskuläre Erkrankungen, Herzgenetik, familiäre Arrhythmiesyn-drome und plötzlicher Herztod, seltene Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen	m-zse@med.uni-muenchen.de  Prof. Dr. Thomas Meitinger, Institut für Humangenetik (Mitglied des Leitungsgremium (TUM)); sowie Dr. von Haunersches Kinderspital	(+)

**Tab. 1** Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE), sortiert nach dem Ort des Zentrums (Stand: Jan. 2017) (Fortsetzung)

Name des Zentrums für Seltene Erkrankungen	Schwerpunkte des Zentrums	Ansprechpartner	Humangenetik*
<p><b>Zentrum für seltene Erkrankungen</b>                      Albert-Schweitzer-Campus 1, Gebäuder: A1                      (ehm. Albert-Schweitzer-Straße 33)                      48149 Münster  <a href="http://klinikum.uni-muenster.de/index.php?id=8310">http://klinikum.uni-muenster.de/index.php?id=8310</a></p>	<p>CSE Münster, Kinder- und Jugendmedizin: Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie; Pädiatrische Gastroenterologie, Neuropädiatrie, Pädiatrische Nephrologie, Pädiatrische Pneumologie, Psychosomatik, Pädiatrische Stoffwechselfeldmedizin, Pädiatrische Rheumatologie und Immunologie, Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Pädiatrische Kardiologie.                      CSE Münster, Institut für Humangenetik: Störungen der Geschlechtsdifferenzierung, Weitere Spezialsprechstunden innerhalb des CSE Münster: seltene angeborene Hautkrankheiten, Spezialsprechstunde Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie für kraniofaziale Anomalien, Neuromuskuläre Erkrankungen/Schlafmedizin, Skelettdysplasien, Genetik von Herzerkrankungen</p>	<p>Prof. Dr. Frank Rutsch                      Ansprechpartner                      info@ukmuenster.de</p>	<p>(+)                      Prof. Dr. Peter Wieacker,                      Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Münster</p>
<p><b>Zentrum für Seltene Erkrankungen</b>                      Universitätsklinikum Regensburg                      Franz-Josef-Strauß-Allee 11                      93053 Regensburg  <a href="http://www.uniklinikum-regensburg.de/zentren/Zentrum_f_r_Seltene_Erkrankungen/Allgemeine_Informationen/index.php">http://www.uniklinikum-regensburg.de/zentren/Zentrum_f_r_Seltene_Erkrankungen/Allgemeine_Informationen/index.php</a></p>	<p>Klinik für Anästhesiologie, Lehrstuhl für Molekulare und Zelluläre Anatomie, Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde, Klinik und Poliklinik für Dermatologie, Klinik und Poliklinik für Hals-, Nasen- und Ohren-Heilkunde, Klinik und Poliklinik für Innere Medizin I, Klinik und Poliklinik für Innere Medizin II, Klinik und Poliklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie, Klinik und Poliklinik für Neurologie im medbo Bezirksklinikum, Klinik und Poliklinik für Rheumatologie im Asklepios Klinikum Bad Abbach, Abteilung für Nephrologie, Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs, Interdisziplinäres Zentrum für Gefäßanomalien, Zentrum für Hirntumoren (ZHT), Zentrum für Humangenetik Regensburg, Zentrum für Plastische, Hand- und Wiederherstellungschirurgie, Zentrum für Seltene Erkrankungen im Kindesalter (SEK-KUNO)</p>	<p>Prof. Dr. Mark Berneburg                      Sprecher                      zser-ev@ukr.de</p>	<p>(+)                      Herr Prof. Dr. Bernhard Weber,                      Direktor des Institutes für Humangenetik Universität Regensburg (Beisitzer)</p>
<p><b>Zentrum für Seltene Erkrankungen</b>                      am Universitätsklinikum des Saarlands</p>	<p>Allgemeine Chirurgie, Viszeral-, Gefäß- und Kinderchirurgie, Klinische Hämostaseologie und Transfusionsmedizin, Anästhesiologie, Intensivmedizin und Schmerztherapie, Neurochirurgie, Allgemeine Pädiatrie und Neonatologie, Pädiatrische Kardiologie, Pädiatrische Onkologie und Hämatologie, Innere Medizin I – Onkologie, Hämatologie, Klinische Immunologie und Rheumatologie, Innere Medizin II – Gastroenterologie, Hepatologie, Endokrinologie, Diabetologie und Ernährungsmedizin, Innere Medizin III – Kardiologie, Angiologie und internistische Intensivmedizin, Innere Medizin V – Pneumologie, Allergologie, Beatmungs- und Umweltmedizin, Augenheilkunde, Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde, Urologie und Kinderurologie, Dermatologie, Venerologie und Allergologie, Psychiatrie und Psychotherapie, Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Strahlentherapie und Radioonkologie</p>	<p>Sprecher:                      Prof. Robert Bals                      zse@uks.eu</p>	<p>–</p>
<p><b>Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE)</b>                      Tübingen                      Universitätsklinikum Tübingen                      Calwerstraße 7                      72076 Tübingen  <a href="http://www.zse-tuebingen.de/">http://www.zse-tuebingen.de/</a></p>	<p>Zentrum für Seltene neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen (ZSNE)                      Mukoviszidose-Zentrum Tübingen-Stuttgart (CCFC)                      Zentrum für Seltene Augenerkrankungen (ZSA)                      Zentrum für Seltene Hauterkrankungen (ZSH)                      Zentrum für Seltene kongenitale Infektionserkrankungen (ZSKI)                      Zentrum für Seltene genitale Fehlbildungen der Frau (ZFGF)                      Zentrum für kindliche Fehlbildungen im Kiefer- und Gesichtsbereich (ZKFKG)                      Zentrum für Neurofibromatosen (ZNF)                      Autoinflammation Reference Center Tübingen (ArCt)                      Zentrum für seltene Lebererkrankungen (ZSL)                      Zentrum für chronisches Darmversagen und intestinale Rehabilitation (ZCDIR)                      Zentrum für seltene Hörekrankungen (ZSHör)                      Zentrum für Moyamoya und assoziierte Angiopathien (ZMoya)</p>	<p>Dr. Jutta Eymann                      Patientenlotsin,                      lotsin@zse-tuebingen.de</p>	<p>+                      Prof. Dr. Olaf Rieß,                      Sprecher des ZSE,                      Dr. Holm Graessner, Geschäftsführer des ZSE</p>

Tab. 1 Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE), sortiert nach dem Ort des Zentrums (Stand: Jan. 2017) (Fortsetzung)			
Name des Zentrums für Seltene Erkrankungen	Schwerpunkte des Zentrums	Ansprechpartner	Humangenetik <sup>a</sup>
Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Ulm Eythstraße 24 89075 Ulm <a href="http://www.uni-ulm.de/med/medzeseer.html">http://www.uni-ulm.de/med/medzeseer.html</a>	Angeborene Immundefekte, Blasenektrophie-Epispadie Komplex, Blutgerinnungserkrankungen, Chondrodysplasien, Osteopetrose und Osteogenesis imperfecta, Diagnosewege von Erwachsenen mit seltenen Erkrankungen, Hämatoipoiese-Defekte, Hauterkrankungen, Hereditäres Angioödem, hormonelle Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen, Kardiomyopathien und Rhythmusstörungen, Lipodystrophien, Lungenerkrankungen, Muskelerkrankungen, Neurofibromatosen, Neurologische Erkrankungen wie z. B. Demenzerkrankungen, Huntingtonkrankung und Motoneuronerkrankungen, Nierenerkrankungen, Psychosomatik, Störungen der Geschlechtsdeterminierung und -Differenzierung (DSD), Zahn-, Mund- und Kieferkrankheiten	Bettina Hilbig Koordination zse@uniklinik-ulm.de	+
Zentrum Seltene Erkrankungen (ZSE) Ludwig-Erhard-Str. 100 65199 Wiesbaden <a href="http://www.helios-kliniken.de/klinik/wiesbaden-hsk/zentrum/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zse.html">http://www.helios-kliniken.de/klinik/wiesbaden-hsk/zentrum/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zse.html</a>	Neurometabolische Erkrankungen, Neurodegenerative Erkrankungen, Angeborene Fehlbildungen des ZNS (dysraphische Störung), Neurokutane Syndrome (tuberöse Sklerose), Epileptische Enzephalopathien, Lyosomale Speichererkrankungen	Dr. Christina Lampe stellv. Leiterin Christina.Lampe@helios-kliniken.de	-
Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern Josef-Schneider-Straße 2 97080 Würzburg <a href="http://www.zese.ukw.de/">http://www.zese.ukw.de/</a>	Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidosekranke Unterfranken, FAZIT – Fabry Zentrum, Sarkoidose-Zentrum, Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF); Zentrum für Achalasie und andere Ösophagus-Motilitätsstörungen, Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen, Zentrum für endokrine Tumoren (ZET), Zentrum für Hypophosphatasie, Zentrum für kongenitale Katarakt, Zentrum für kraniofaziale Fehlbildungen, Zentrum für Maligne Hyperthermie, Zentrum für das Multiple Myelom, Zentrum für Primäre Immundefekte Nordbayern (ZIN), Zentrum für seltene Bewegungsstörungen, Zentrum für seltene Erythrozyten- und Thrombozytendefekte, Zentrum für seltene Hormonstörungen, Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen, Sprechstunde für unklare Diagnosen	Prof. Dr. Helge Hebestreit, Sprecher des ZESE – Referenzzentrum Nordbayern hebestreit@uni-wuerzburg.de	(+) Prof. Dr. Thomas Haaf Institut für Humangenetik (Vorstandsmitglied des ZESE)

<sup>a</sup>Beteiligung humangenetischer Einrichtungen (HG): – HG nicht beteiligt, + HG in der ZSE-Leitung, (+) HG ist Teilnehmer

## Korrespondenzadresse

### Dr. C. Scholz

GfH-Geschäftsstelle,  
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik  
Inselkammerstr. 5, 82008 München-  
Unterhaching, Deutschland  
organisation@gfhev.de

**Interessenkonflikt.** C. Scholz gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

**Open Access.** Dieser Artikel wird unter der Creative Commons Namensnennung 4.0 International Lizenz (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.de>) veröffentlicht, welche die Nutzung, Vervielfältigung, Bearbeitung, Verbreitung und Wiedergabe in jeglichem Medium und Format erlaubt, sofern Sie den/die ursprünglichen Autor(en) und die Quelle ordnungsgemäß nennen, einen Link zur Creative Commons Lizenz beifügen und angeben, ob Änderungen vorgenommen wurden.

## Literatur

- Rieß O, Graessner H (2010) Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen. Medgen 22:351–362
- Moog U, Okun PM, Bettendorf M, Georenflo M, Kölker S, Krämer A, Lorenz HM, Mall MA, Muckenthaler MU, Schaefer FS, Schönland SO, Hoffmann GF (2011) Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg. Medgen 23:493–504
- Scholz C, Zeidler C, Mende S, Schmidtknecht J, Stuhmann-Spangenberg M (2012) Zentrum für Seltene Erkrankungen Medizinische Hochschule Hannover. Medgen 24:314–323
- <http://www.name.de/infos-a-service/anerkenntungsverfahren.html>. Zugegriffen: 22.02.2017
- <http://www.name.de/seltene-erkrankungen/entwicklungen-in-deutschland.html>. Zugegriffen: 22.02.2017