



AZeSE



UNIVERSITÄTSKLINIKUM
AUGSBURG
**Augsburger Zentrum
für Seltene Erkrankungen**

Qualitätsbericht 2025

Dr. Désirée Dunstheimer

Leitung AZeSE

Stand: 02.04.2026



DAS AUGSBURGER ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN (AZESE)

ist eine Einrichtung des Universitätsklinikums Augsburg (UKA) und koordiniert die interdisziplinären Aktivitäten in Krankenversorgung, Forschung und Lehre auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen. Hierzu haben sich unterschiedliche Kliniken und Institute des UKA, die auf die Diagnostik und Behandlung bestimmter seltener Erkrankungen oder Krankheitsgruppen spezialisiert sind, zusammengeschlossen.

1. DARSTELLUNG DES ZENTRUMS UND SEINER NETZWERKPARTNER

Zum 31.12.2025 waren dem AZeSE 13 krankheits-/ -gruppenspezifische Fachzentren (Typ B-Zentren), die sich klinisch und wissenschaftlich mit jeweils spezifischen seltenen Krankheitsentitäten befassen und in nationale und zum Teil internationale Netzwerke eingebunden sind, zugeordnet. Das Zentrum für funktionelle Neurochirurgie bei seltenen Erkrankungen | Erwachsene kam 2025 neu hinzu.

Die Struktur des AZeSE hat sich somit in 2025 verändert (Organigramm siehe Abbildung 1).

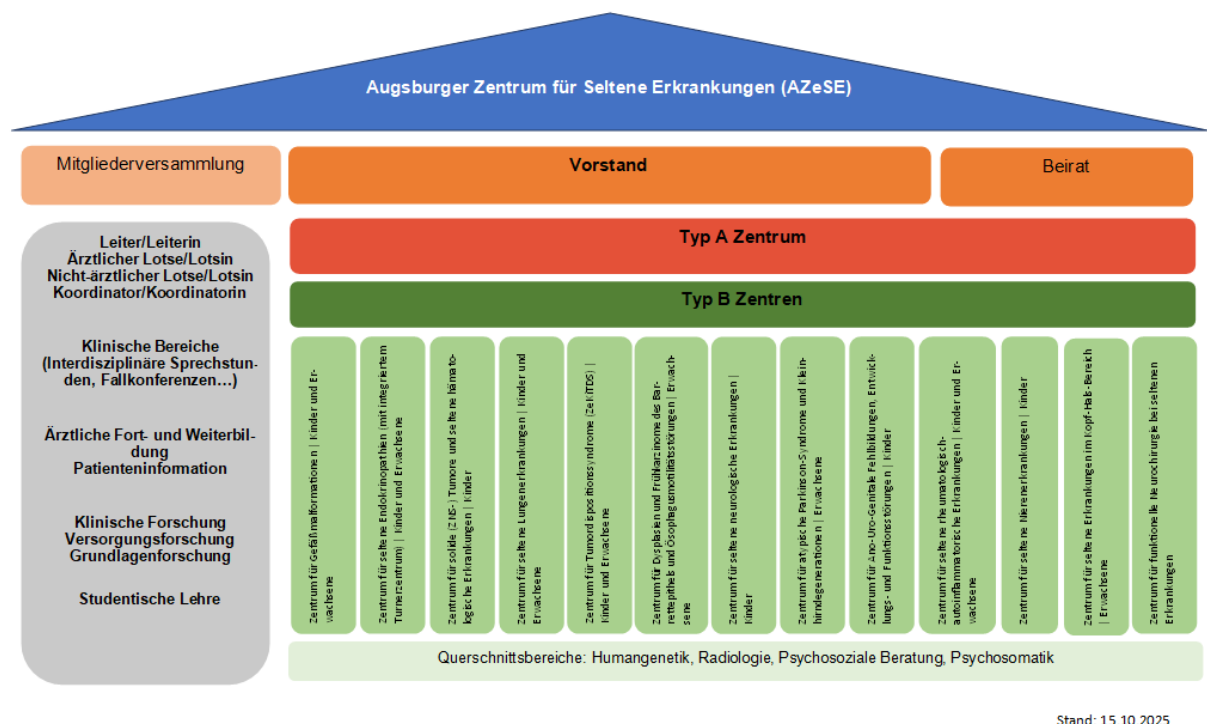


Abbildung 1: Organigramm des Augsburger Zentrums für Seltene Erkrankungen (AZeSE)

Zugeordnete Fachzentren des AZeSE

Zentrum für Gefäßmalformationen | Kinder und Erwachsene

- Prof. Dr. Ansgar Berlis, Klinik für Diagnostische Radiologie und Neuroradiologie (Leitung)
- Dr. Tobias Schuster, Kinderchirurgische Klinik (Vertretung)
- Dr. Peter Knorr, Kinderchirurgische Klinik (Vertretung)

Zentrum für seltene Endokrinoopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

- Dr. Désirée Dunstheimer, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- PD Dr. Thomas Pusl, I. Medizinische Klinik (Vertretung)
- Dr. Christina Berr, I. Medizinische Klinik (Vertretung)

Zentrum für solide (ZNS-) Tumore und seltene hämatologische Erkrankungen | Kinder

- Prof. Dr. Dr. Michael Frühwald, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- Prof. Pascal Johann, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Vertretung)

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen | Kinder und Erwachsene

- Dr. Michael Gerstlauer, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- Dr. Anette Scharschinger, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Vertretung)
- Stefanie Bader, I. Medizinische Klinik (Vertretung)

Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS) | Kinder und Erwachsene

- Prof. Dr. Michaela Kühlen, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- Prof. Dr. Rainer Claus, II. Medizinische Klinik (Vertretung)

Zentrum für Dysplasien und Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen | Erwachsene

- Prof. Dr. Helmut Messmann, III. Medizinische Klinik (Leitung)
- Dr. Sandra Nagl, III. Medizinische Klinik (Vertretung)

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen | Kinder

- Cordula Henrichs, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- Dr. Stefanie Ditt, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Vertretung)

Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegenerationen | Erwachsene

- PD Dr. Christine Schneider, Klinik für Neurologie und klinische Neurophysiologie (Leitung)
- Prof. Dr. Markus Naumann, Klinik für Neurologie und klinische Neurophysiologie (Vertretung)

Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen | Kinder

- Dr. Tobias Schuster, Kinderchirurgische Klinik (Leitung)
- Dr. Stefan Schmid, Kinderchirurgische Klinik (Vertretung)

Zentrum für seltene rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen | Kinder und Erwachsene

- PD Dr. Matthias Wahle, III. Medizinische Klinik (Leitung)
- Dr. Regine Borchers | Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Vertretung)
- Dr. Felix Müller, III. Medizinische Klinik (Vertretung)

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen | Kinder

- Dr. Ulrike Walden, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- Dr. Anna Mittermeier, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Vertretung)

Zentrum für seltene Erkrankungen im Kopf-Hals-Bereich | Erwachsene

- Prof. Dr. Johannes Zenk, Klinik für Hals-, Nasen-, Ohren-Heilkunde (Leitung)
- Dr. med. Konstantinos Sagris, Klinik für Hals-, Nasen-, Ohren-Heilkunde (Vertretung)

Zentrum für funktionelle Neurochirurgie bei seltenen Erkrankungen | Erwachsene

- Prof. Dr. Dorothee Mielke, Klinik für Neurochirurgie (Leitung)
- Dr. Philipp Emanuel Krauß, Klinik für Neurochirurgie (Vertretung)

Das AZeSE ist Mitglied in folgenden lokalen und nationalen Netzwerken seltener Erkrankungen:

- Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE)
- Bayerischer Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (BASE)
- Deutsches Referenznetzwerk Süd für seltene Endokrinopathien im Kindesalter (PädEndoSüd)
- Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (DRN-RND)
- Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Lungenerkrankungen (DeRN-Lunge)
- Aktionsnetzwerk für seltene angeborene Fehlbildungen der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie (AsaF)
- Beratungsteam Online-Treffen für Seltene Diabetesformen und unklare Diabetesfälle

- DSD-Kommission (lokal) zur Erstellung von Stellungnahmen für das Familiengericht

Das AZeSE ist Mitglied in folgenden internationalen Netzwerken seltener Erkrankungen:

- ERN PaedCan (Europäisches Netzwerk für Pädiatrische Onkologie)

Entwicklungen 2025

Personalia

Die nicht-ärztliche Lotsin Fr. Kathrin Sieber hat das Team des AZeSE zum 31.03.2025 verlassen. Ab 01.04.2025 wurde Fr. Rebecca Stoepel als nicht-ärztliche Lotsin neu eingestellt.

Beirat

Die 1. Beiratssitzung mit dem im Dezember 2024 berufenen Beirat bestehend aus, **Prof. Dr. Helge Hebestreit** (Leiter ZSE Universitätsklinikum Würzburg), **Univ. Prof. Dr. med. Ludwig Christian Hinske** (Direktor des Instituts für Digitale Medizin Universitätsklinikum Augsburg/Lehrstuhl für Datenmanagement und Clinical Decision Support Universität Augsburg), **Dipl. Päd. (Univ.) Anja Nachtrub** (Vertreterin der Kontaktstelle für Selbsthilfegruppen des Gesundheitsamts der Stadt Augsburg), **Hr. Karl Gerlich** (Vorsitzender des bundesweit tätigen Vereins für Hirn-Aneurysma-Erkrankte) fand am 14.10.2025 statt. Im Anschluss hatte der Beirat Gelegenheit der Mitgliederversammlung beizuwohnen.

Projekte und Netzwerke

Die Rekrutierung für **Bavarian Genomes** (Start 01.09.2018) ist mittlerweile beendet, die Datenauswertung ist noch nicht final. Die lokale Projektleitung am Standort Augsburg liegt bei Frau Prof. Dr. rer. nat. Monika Golas, Universitätsprofessorin für Humangenetik der Medizinischen Fakultät der Universität Augsburg.

Das „**BASE Netz-Projekt 3.0**“ wird vom Bayerischen Staatsministerin für Wissenschaft und Kunst für zwei weitere Jahre (Laufzeit 01.01.2025 - 31.12.2026) gefördert. In der ersten Förderphase „BASE-Netz“ wurde die IT-Infrastruktur mit standardisierter elektronischer Patientenakte durch fünf bayerische Uniklinika konsentiert und anschließend etabliert. In der zweiten Förderphase „BASE-Netz connected“ wurde die elektronische Patientenakte weiterentwickelt.

Das AZeSE ist Projektpartner des **GBA-Innovationsfondprojekt B(e)NAMSE** (Förderkennzeichen: 01NVF23103). Das Projekt wird vom Innovationsausschuss des Gemeinsamen Bundesausschusses mit rund 9 Millionen Euro gefördert, die Laufzeit beträgt 42 Monate (01.01.2025 – 30.06.2028). Ziel des Projekts ist die Etablierung einer telemedizinunterstützten, interdisziplinären, multiprofessionellen und altersübergreifenden Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen durch NAMSE-B-Zentrums-Cluster. Projektpartner sind fünf Universitätskliniken mit Zentren für Seltene Erkrankungen in Augsburg, Bochum/Datteln, Dresden, Mainz und Würzburg, die Techniker Krankenkasse, die BARMER, die AOK Bayern, das Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE) sowie wissenschaftliche Partner der PedScience Vestische Forschungs-gGmbH und der Universität Witten/Herdecke. In 2025 wurde die konzeptionelle Arbeit abgeschlossen, so dass ab 01.02.2026 die neue Versorgung starten kann.

Das AZeSE beteiligte sich weiterhin am Netzwerkprojekt **Konsil-SE** und reichte am 20.11.2025 einen Fall mit V.a. Seltene Erkrankung, aber nicht gesicherter Diagnose ein. Die Fallpräsentation erfolgte durch den ärztlichen Lotsen OA Dr. Stefan Paul.

Zum **Tag der Seltene Erkrankungen** am 29.02.2025 wurde im AZeSE ein YouTube Video erstellt, bei dem Dr. Andreas Weins erklärt, wie ein Zentrum für Seltene Erkrankungen funktioniert und warum es so

wichtig ist, einer Stigmatisierung bei Vorliegen einer Seltenen Erkrankung entgegenzuwirken und den Patienten und Patientinnen mit einer Seltenen Erkrankung ein Gesicht zu geben.

Das AZeSE beteiligte sich an einer **gemeinsamen Publikation zur Prävalenz Seltener Erkrankungen an deutschen Uniklinika**.

Ziel der Publikation ist es auf Basis der Orpha-Kodierung erstmals einen Überblick über die Gesamthäufigkeit seltener Erkrankungen an deutschen Uniklinika und Fachbereiche zu gewinnen.

2025 wurde im Rahmen qualitätsverbessernder Maßnahmen ein **Zufriedenheitsfragebogen** für Patienten und Patientinnen, die sich über das BASE-Netz Portal am AZeSE anmelden, entwickelt. Der Fragebogen soll in 2026 zur Anwendung kommen.

Fallzahlen

Im Jahr 2025 wurden am UKA 3.729 stationäre Fälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt. Die Kodierung erfolgte mittels dokumentierter ORPHA-Codes. Die Mindestmenge laut G-BA-Vorgabe ist damit erfüllt. Auf eine Auswertung der Fallzahlen auf Basis der von ICD 10-GM wurde wegen der Ungenauigkeit der Erfassung der seltenen Erkrankungen auf dieser Basis im vorliegenden Bericht verzichtet.

2. BESONDERE AUFGABEN

Workflow des AZeSE

Am Workflow des AZeSE hat sich im Vergleich zum Vorjahr nichts geändert.

Zentrales Element bei der Bearbeitung von Anfragen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf seltene Erkrankung stellen nach wie vor interdisziplinäre Fallkonferenzen dar.

Das Typ A-Zentrum des AZeSE koordiniert neben den wöchentlich stattfindenden **InSel (Interne Fallkonferenz Seltener Erkrankungen)**-Besprechungen innerhalb des Typ-A-Zentrums nun auch regelhaft 1x monatlich sowie bei Bedarf ein AZeSE-Board mit Beteiligung von Vertretern der Typ-B-Zentren.

An den Konferenzen waren in 2025 folgende Fachrichtungen eingebunden: Neurologie, Rheumatologie, Gastroenterologie, Endokrinologie, Radiologie, Dermatologie, Pädiatrie, Hämatologie/Onkologie, HNO, Psychosomatik, Infektiologie.

Anfragen an das AZeSE

2025 wurden 413 Anfragen an das AZeSE gerichtet und bearbeitet. Davon haben sich 108 Patientinnen und Patienten über das BASE-Netz Portal angemeldet und 31 wurden in der Sprechstunde für Nicht-gesicherte Diagnose vorgestellt.

Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser

Im Jahr 2025 wurden interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patienten anderer Krankenhäuser durchgeführt.

- Zahl der Fallkonferenzen insgesamt: 64
- Zahl der Fallkonferenzen für Kliniken, mit denen schriftliche Vereinbarungen vorliegen: 28

2025 wurde ein weiterer Kooperationsvertrag auf den Weg gebracht. So bestehen zum 31.12.2025 schriftliche Vereinbarungen mit 28 Kliniken:

Fort- | Weiterbildungsveranstaltungen

Zentrum für Gefäßmalformationen | Kinder und Erwachsene

- AVM und AVF. 54. Hands on Kurs – Neuroradiologie in Bayern, Haus Tobias Augsburg (17.03-19.03.2025)
- Kindliche Hirngefäßfehlbildungen, Therapiezentrum Burgau (10.04.2025)
- 15. NeuroVasc-Update Süddeutschland, St. Ulrich, Augsburg (27.-28.11.2025)

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

- Fallstricke-Hypophysenmakroadenom, Annahof (12.02.25)
- Erkrankungen der Nebenniere, Annahof (09.04.25)
- Endo-Board (19.02.2025, 29.10.2025)
- Online-Treffen für Seltene Diabetesformen und unklare Diabetesfälle (11.02.2025, 07.05.2025, 01.07.2025, 23.09.2025)

Zentrum für solide (ZNS-) Tumore und seltene hämatologische Erkrankungen | Kinder

- Bayer. Kinderkrebstag (16.07.2025)

Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen | Kinder

- Schwere bakterielle Infektionen im Bereich Kopf, Hals und Lunge (05.11.2025)

Zentrum für seltene Erkrankungen im Kopf-Hals-Bereich | Erwachsene

- Neuroradiologisches Kolloquium, Prof. Zenk (26.03.2025)
- CCCA - Tumor Update Oropharynxkarzinome, J. Döscher (30.04.2025)
- HNO Live: HPV-Infektionen interdisziplinär, J. Döscher (16.06.2025)
- HNO Live: HNO meets Dermatologie Prof. Zenk (15.07.2025)
- Neuroradiologisches Kolloquium, Prof. Zenk (28.10.2025)

Zentrum für seltene rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen | Kinder und Erwachsene

- Rheumaforum (15.11.2025)

Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS) | Kinder und Erwachsene

- Milchkaffeeeflecken und andere Pigmentstörungen - harmlos oder gefährlich? (29.03.25)
- Doppelt heterozygote Varianten in NF1 (29.11.25)

Veranstaltungen für Betroffene | Patienten

Typ A-Zentrum

- Augsburger Zentrum für Seltene Erkrankungen - ein Blick hinter die Kulissen, VHS Augsburg (13.01.2025)

Zentrum für Gefäßmalformationen | Kinder und Erwachsene

- Hirnblutungen und endovaskuläre Behandlungsmöglichkeiten, VHS Stadtbergen (23.06.2025)

Zentrum für solide (ZNS-) Tumore und seltene hämatologische Erkrankungen | Kinder

- Sporttherapie (wiederkehrend z.B. Kletterkurs, Bogenschießen, Skateboard Kurs)
- Familienwochenende (24.01.2025 – 26.01.2025 und 19.09.2025 - 21.09.2025)
- Outdoor Adventure Camp (30.05.2025 – 01.06.2025)
- Bayer. Kinderkrebstag (16.07.2025)
- BASE-Camp-Trainingslager | Hämophilie (Dezember 2025)

Zentrum für seltene Erkrankungen im Kopf-Hals-Bereich | Erwachsene

- CI-Sommerfest (01.08.2025)

Qualitätsmanagement und Qualitätssicherung | Standard-Operating Procedures (SOPs)

Das AZeSE wurde in den Geltungsbereich des bestehenden Qualitätsmanagement-Systems des UKA integriert. Die Prozesse im AZeSE sind in einer Reihe SOPs geregelt.

In 2025 wurden folgende SOPs, das Typ A-Zentrum und die Zusammenarbeit mit den Fachzentren betreffend, aktualisiert.

Typ-A-Zentrum

- SOP Anforderung Humangenetik (Version (V) 3)
- SOP AZeSE Board (V4)
- SOP Beschwerdemanagement (V3)
- SOP Patientenfragen (V4)
- SOP Vorgehen bei Nicht-Hochladen von Befunden im BASE Netz (V4)
- SOP Vorlage Programm + Präsenzzeiten AZeSE-Board (V3)
- SOP Vorlage Protokoll Fallkonferenz (V4)

In den Fachzentren wurden folgende krankheitsbezogene SOPs und Verfahrensanweisungen aktualisiert.

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

- Nebennierenkarzinom (V5)
- Phäochromozytom und Paragangliom (V5)

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen | Kinder

- IgA Vaskulitis (Purpura Schönlein Henoch) (V3)

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen | Kinder und Erwachsene

- Standard Tuberkuloseabklärung (V2)

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen | Kinder

- akute Fazialisparese (V2)
- Lumbalpunktion/Liquordiagnostik (V3)
- Checkliste Vorbereitung Muskelbiopsie (V5)
- intrathekale Gabe von Nusinersen (Spinraza) (V2)

Zentrum für solide (ZNS-) Tumore und seltene hämatologische Erkrankungen | Kinder

- Blutungsneigung bei Faktorenmangel (V2)
- Sichelzellerkrankung Management Schmerzkrise und akutes Thoraxsyndrom (ATS) (V3)

An der Erstellung weiterer SOPs wird im Rahmen der kontinuierlichen Weiterentwicklung des AZeSE und seiner Fachzentren fortlaufend gearbeitet.

Transition

Um nach Erreichen der Volljährigkeit den Übergang von betroffenen Kindern und Jugendlichen in die Erwachsenenmedizin zu erleichtern, wurden die bereits etablierten Transitionsstrukturen weitergeführt.

Strukturierter Austausch mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen

Austausch zwischen Typ A Zentren

BASE-Netz

Das AZeSE ist seit 2021/2022 Mitglied von BASE-Netz (Bayerischer Arbeitskreis für Seltene Erkrankungen), ein Zusammenschluss der Zentren für Seltene Erkrankungen der Bayerischen Universitätsklinika (Regensburg, Würzburg, Erlangen, Augsburg, LMU Klinikum München und Technische Universität München Klinikum rechts der Isar).

Konsil-SE

Als Teil des Netzwerkes hat das AZeSE an zwei interdisziplinären Fallbesprechungen in 2025 teilgenommen.

- 11.03.2025 (u.a. Teilnahme von Dr. Amann-Neher als Expertin, AZeSE)
- 20.11.2025 (u.a. Vorstellung eines Falles mit nicht gesicherter Diagnose durch OA Dr. Stefan Paul, AZeSE)

Austausch zwischen Typ B Zentren

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene:
Deutsches Referenznetzwerk Süd für seltene Endokrinopathien im Kindesalter (PädEndoSüd).

Auch 2025 haben sich kinderendokrinologische Experten der ZSE Augsburg, Ulm, Tübingen, München, Heidelberg und Würzburg sowie weiterer externer Krankenhäuser und Praxen zu einem fachlichen Austausch und einer gemeinsamen Diskussion komplexer Patientenfälle getroffen.

- Treffen: 19.02.2025 (virtuell), 28.06.2025 (Präsenz), 29.10.2025 (virtuell)

Das AZeSE (Typ A Zentrum und Typ B Zentrum für Seltene Endokrinopathien) übernimmt zusammen mit anderen ZSEs innerhalb des Netzwerks PädEndoSüd „Besondere Aufgaben“, indem es (videobasierte) Fallbesprechungen koordiniert. Seit 2023 ist das Netzwerk als Deutsches Referenznetzwerk Süd im SE-Atlas gelistet.

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

In 2025 wurden die Online-Treffen für Seltene Diabetesformen und unklare Diabetesfälle von Kinderdiabetolog/innen an verschiedenen Standorten Deutschlands fortgeführt. OÄ Dr. Dunstheimer, Leiterin des AZeSE und des o.g. Fachzentrums, ist Teil des Vorbereitungs- und Beratungsteams.

- Treffen: 11.02.2025 (virtuell), 07.05.2025 (virtuell), 01.07.2025 (virtuell), 23.09.2025 (virtuell)

Humangenetik

Der Bereich Humangenetik wird innerhalb des AZeSE durch eine fachärztliche Spezialsprechstunde für klinische Genetik, zusätzliche humangenetische Beratungsangebote sowie interdisziplinären Fallkonferenzen mit humangenetischen Fragestellungen (Rare-Disease-Board, Tumordispositionssyndrom (TDS)-Board) vertreten.

2025 fand 8x das Rare Disease Board statt, in deren Rahmen das weitere Vorgehen im Falle von unklaren molekulargenetischen Befunden und bei Nachweis von Varianten unklarer Signifikanz (VUS) sowie Empfehlungen zur weiteren Betreuung von Betroffenen und deren Familien abgestimmt wurden.

- Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen: 206
- Humangenetische Befunde mit Nachweis von Varianten unklarer Signifikanz (VUS): 37

Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren

Die Leiter der Fachzentren verfügen über Expertise in der Behandlung bestimmter seltener Erkrankungen, was sich auch an der Mitarbeit an (inter)nationalen Leitlinien und Konsensuspapieren zeigt:

Federführung:

Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS) | Kinder und Erwachsene

- European clinical guidance for the management of adrenal and extra-adrenal paraganglioma in children and adolescents: a consensus by the EXPeRT group

Mitarbeit:

Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen | Kinder

- VUR (Vesicoureteraler Reflux)

Teilnahme an Studien und Wissenschaftliche Publikationen

Die Leiter der Fachzentren bringen sich mit Ihrer Fachexpertise auf dem Gebiet ausgewählter Seltener Erkrankungen nicht nur in der Patientenversorgung, sondern auch in klinischer Forschung und akademischer Lehre ein.

Studien | Register | Publikationen

Studien

Zentrum für Gefäßmalformationen | Kinder und Erwachsene

- FRITS-FRED/FRED Intracranial Aneurysm Treatment Study:
- SEALANT Studie – Aneurysmabehandlung mit LVIS EVO und Hydrogel-beschichteten Coils
- Derivo 2 Heal – Studie – Behandlung von Aneurysmen mit beschichteten Derivo Heal
- WAVE-Studie – randomisierte Studie zur Behandlung von Aneurysmen mit WEB vs. Coiling

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

- XLH-Studie
- Beobachtungsstudie zum Übergang von Natpar rhPTH1-84 zu Transcon PTH 1-34 bei Patienten mit Hypoparathyreoidismus in Deutschland

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen | Kinder und Erwachsene

- YOBI (Allergenimmuntherapie bei Kindern)
- MOPAD (Atopische Dermatitis)

Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS) | Kinder und Erwachsene

- ALPS (NCT05245136)
- KiTDS-Care

Zentrum für seltene rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen | Kinder und Erwachsene

- Epic-4 Studie (Epigenetische Charakteristika bei IgG4-ass. Erkrankungen anhand Methylom- und Transkriptomanalyse)

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen | Kinder

- KoCoN (Innovationsfondprojekt)

Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegenerationen | Erwachsene

- Repetitive transkranielle Magnetstimulation (rTMS) zur Verbesserung der Apraxie bei Patienten mit cortikobasalem Syndrom (CBS)

Zentrum für Dysplasien und Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen | Erwachsene

- KI Barrett
- MABS - Multizentrische Achalasie-Biobank Studie
- 3D-Rekonstruktion

Zentrum für seltene Erkrankungen im Kopf-Hals-Bereich | Erwachsene

- AHN Immune

Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen | Kinder

- Hypospadie-Studie
- MUCous Fistula REfeeding

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen | Kinder

- INTENT Studie

Zentrum für solide (ZNS-) Tumore und seltene hämatologische Erkrankungen | Kinder

- AIEOP-BFM-AML 2020
- ALCL-VBL
- BrigaPED ITTC-098
- CORB436G2401 Novartis
- CONNECT 1903
- HEM-iSmart ITCC-104
- iEuroEwing
- iFORM 2 NivEnt
- Interfant-21
- IntReALL HR 2010
- APAL 2020D - ITCC 101
- LBL 2018
- LOGGIC Firefly-2/DAY101
- MAKEI V
- ML-DS 2018
- ONC 201-108 ACTION
- Randomet 207
- SIOP HR-MB
- SIOPE AT/RT 01
- SIOP-EP-II
- VyClo_ ITCC-092

Zentrum für funktionelle Neurochirurgie bei seltenen Erkrankungen | Erwachsene

- PROMISE (SCS bei chronisch therapierefraktären Rückenschmerzen)

Registererstellung I –führung

Führung:

Zentrum für Gefäßmalformationen | Kinder und Erwachsene

- SAMEDI (DeGIR/DGNR-Register)

Zentrum für Dysplasien und Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen | Erwachsene

- ESD-Register

- Achalasie Register

Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegenerationen | Erwachsene

- ALS-Register Schwaben

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

- AQUAPE AGS
- AQUAPE Hypothyreose
- Insight-GHT-Register
- Register und Biobank für Patient:innen mit Hypoparathyreoidismus

Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS) | Kinder und Erwachsene

- DBA-Register
- Register für Maligne Endokrine Tumoren (MET)
- Fanconi-Register
- KPS-Register
- Lokales Tumordatenmanagement (Dr. G. Schenkirsch)

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen | Kinder

- Epilepsie-Register
- SMARtCare
- GENERATE junior
- ESNEK
- NETRE

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen | Kinder und Erwachsene

- Deutsches Mukoviszidose-Register
- GAN (German Asthma Net) -> schweres Asthma

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen | Kinder

- Neocyst

Zentrum für seltene rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen | Kinder und Erwachsene

- LürIgG-4, Registerstudie zu IgG4-assoziiierter Erkrankung
- Kerndokumentation rheumakrankter Kinder und Jugendlicher
- Pro-AID (Erweiterung ProKind Rheuma)

Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen | Kinder

- CureNet

Zentrum für seltene Erkrankungen im Kopf-Hals-Bereich | Erwachsene

- Lokales Tumordatenmanagement (CCCA)

Zentrum für solide (ZNS-) Tumore und seltene hämatologische Erkrankungen | Kinder

- ALL-BFM-Register
- AML-BFM 2017
- CESS-Register
- CML Paed II
- COSS
- CPT-SIOP-Register
- CWS-SoTiSar
- EU-RHAB

- EWING Register
- EWOG MDS 2006
- EWOG SAA
- GPOH HD-Register
- HIT-LOGGIC- Register
- HIT-REZ Register
- HLH 2004
- I-HIT MED Registry
- iHIT-HGG Registry
- INFORM
- KPS
- Kraniopharyngeom 2019 Register
- Lebertumorregister
- LOGGIC Core
- MET Register
- MNP Int-R
- NB Registry 2016
- NB with SCI
- NHL-BFM Registry 2012
- NPC-GPOH-2014-Register
- PTT 2.0
- Retinoblastomregister
- SoTiSaR 2.0
- STEP Register
- Umbrella SIOP-RTSG 2016
- Sichelzellregister
- Gephardregister
- DHR Hämophilie
- Register für seltene hämatologische Erkrankungen
- internes Tumorregister (alle onkolog. Neuerkrankungen, Rezidive und Zweitmalignome)
- DKKR (deutsches Kinderkrebsregister)

Publikationen

- **68** Publikationen zu seltenen Erkrankungen aus den Fachzentren:

<https://www.uk-augsburg.de/zentren/azese-seltene-erkrankungen/forschung>

1. QUALITÄTSVERBESSERENDE MASSNAHMEN UND AUSBLICK

Folgende qualitätsverbessernde Maßnahmen wurden in 2025 umgesetzt:

- Die AZeSE-Boards finden **regelmäßig** 1x/Monat und ggf. bei Bedarf statt. Es wurde hierfür ein Jour Fix (jeder 2. Mittwoch im Monat) für die erforderlichen Disziplinen festgelegt.
- In Zusammenarbeit mit dem QM des UKA wurde in 2025 ein **Zufriedenheitsfragebogen für Patienten und Patientinnen**, die sich über das BASE-Netz Portal am AZeSE anmelden, entwickelt. Der Fragebogen soll in 2026 zur Anwendung kommen.
- Am 14.10.2025 hat eine **erste Beiratssitzung** stattgefunden, in der der Vorstand des AZeSE den Beirat über aktuelle Entwicklungen informiert hat.
- Der Web-Auftritt des AZeSE wurde kontinuierlich aktualisiert und erneuert. Am Quartalsende findet hierzu jeweils eine Überprüfung von Seiten der nicht-ärztlichen Lotsinnen des Typ A-Zentrums statt.

Folgende qualitätsverbessernde Maßnahmen unter Berücksichtigung des SMART-Prinzips sind in 2026 geplant:

- In Zusammenarbeit mit dem QM des UKA soll 2026 ein **Zufriedenheitsfragebogen für Zuweisende** entwickelt werden, der dann in 2026 zur Anwendung kommen soll.
- Die **Inanspruchnahme der Sprechstunde für Nicht-gesicherte Diagnosen** soll im Rahmen der geplanten Personalaufstockung im ärztlichen Bereich in 2026 im Vergleich zum Vorjahr zunehmen.
- Implementierung der **Orpha-Kodierung** in den Fachambulanzen, zunächst in den an B(e)NAMSE beteiligten Fachzentren der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum, Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen, Zentrum für seltene nephrologische Erkrankungen und Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS)).

Augsburg, den 02.04.2026



Dr. Désirée Dunstheimer
Leiterin AZeSE