

Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)

Qualitätsbericht

basierend auf dem Zentrums-Regelungen des G-BA

adressiert an:

Beirat

Vorstand und Mitglieder

Politik

ACHSE und andere Patientenorganisationen

interessierte Öffentlichkeit

Berichtszeitraum:

Januar – September 2022

Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke
Direktor des Instituts für Digitale Allgemeinmedizin, ZSEA-Vorstandssprecher

Univ.-Prof. Dr. med. Ingo Kurth
Direktor des Instituts für Humangenetik und Genommedizin, stv. ZSEA
Vorstandssprecher

Dr. rer. nat. Christopher Schippers
koordinierender ZSEA-Geschäftsführer

Version, 17.11.2022, Kap. 7 ergänzt am 05.09.2023

INHALT

1	Einleitende Anmerkung zum Zeitpunkt der Berichtserstellung	3
2	Einleitung	3
3	Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner	4
4	Finanzen/Drittmittel des A-Zentrums	9
5	Entwicklungen mit den Typ B Zentren	10
6	Weitere Maßnahmen und Aktivitäten, auch hinsichtlich der G-BA Anforderungen und Aufgaben.....	10
6.1	Telemedizin: Virtuelles Krankenhaus, SE-Konsil, u.a.....	10
6.2	Fallkonferenzen, Beratungen.....	11
6.3	Qualitätssicherung und -verbesserung	11
6.4	Fort- und Weiterbildung sowie Informationsveranstaltungen für Patient*innen.....	11
6.5	Transition	11
6.6	Informationsplattformen	11
6.7	Register.....	12
6.8	Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen	12
6.9	Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	12
6.10	Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet.....	12
6.11	Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt	13
6.12	Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu Seltene Erkrankungen..	13
7	Zusammenfassung der Ergebnisse des Zentrums für seltene Erkrankungen und seines Netzwerkes inkl. Verbesserungsmaßnahmen und deren Umsetzung	13
8	Kontakt (auch für Anforderung von Material)	14
9	Abkürzungsverzeichnis	14

1 Einleitende Anmerkung zum Zeitpunkt der Berichtserstellung

Dieser Bericht wird anders als der des Jahres 2021 nicht im Dezember 2022 veröffentlicht, sondern schon im November 2022. Dies hat zwei Gründe:

1. Das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales möchte einen Wechsel von einer retrospektiven zu einer prospektiven Budgetverhandlung der Uniklinika. An der Uniklinik RWTH Aachen wurde beispielsweise im Jahr 2022 das Budget des Jahres 2020 verhandelt. Jetzt sollen die Verhandlungen für 2021 und 2022 bereits in diesem Jahr anlaufen. Wir, als Zentrum für Seltene Erkrankungen begrüßen diese Entwicklung, denn eine frühere Verhandlung der ZSE-Zentrenzuschläge kann sich sehr positiv auf das Budget und damit auf die weiteren Entwicklungsmöglichkeiten der ZSE auswirken.
2. Der ZSEA-Beirat, der zweijährlich zusammenkommt, hatte nach Jahresfrist einen Bericht erbeten, um über die aktuellen Entwicklungen informiert zu sein. Mit einer Veröffentlichung im November 2022 kommt dieser Bericht dieser Empfehlung nach.

2 Einleitung

Auch das Jahr 2022 ist für das ZSEA von sehr grundlegenden Entwicklungen geprägt. Die Übernahme der Vorstandssprecherfunktion durch Herrn Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke, der gleichzeitig das Institut für Digitale Allgemeinmedizin an der Uniklinik RWTH Aachen leitet und bereits in Bonn das dortige Zentrum für Seltene Erkrankungen geführt hat, hat sehr positive Auswirkungen. Die Orientierung Richtung Digitalisierung und Allgemeinmedizin stärkt unseren Standort, da beide Themenfelder sehr stark in der Seltenen Erkrankungs-Community diskutiert werden. Des Weiteren ergeben sich Synergien, die eine bessere Vernetzung mit der Uniklinik RWTH ermöglichen. Spürbar zeigt sich dies durch eine stärkere Finanzierung aus institutionellen Mitteln und dem Ausbau der ZSEA-Ambulanz für Patienten mit unklarer Diagnose. Prominentes Thema 2022 ist auch der Umzug des ZSEA vom Campus der Uniklinik RWTH in das Zentrum der Stadt. Der Standortwechsel stellt uns in Zeiten von Corona, Ukraine-Krieg, Klimawandel und mangelnden Handwerkerkapazitäten vor besondere Herausforderungen.

Seitens der Drittmittel ist das Jahr geprägt durch das Auslaufen der Förderung der Collaboration on Rare Diseases (CORD) der Medizininformatik-Initiative (MII), des Innovationsfondsprojektes ZSE-DUO und des Netzwerkes NRW-ZSE. Daneben steht unter dem Namen FAIR4Rare eine erfolgreiche Einwerbung von Mitteln in einen Innovationsfondsforschungsprojekt – sozusagen ein Ableger der MII. Die Partner des ZSE-DUO Projektes arbeiten derzeit daran, die Ergebnisse in konkrete Selektivverträge, die am Ende allen nationalen ZSE zugutekommen sollen, umzusetzen. Auch die sieben NRW-Zentren für Seltene Erkrankungen sind derzeit dabei, die im nordrhein-westfälischen Netzwerk der ZSE (NRW-ZSE) entwickelten Strukturen zu verstetigen.

3 Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

Das ZSEA ist eine Einrichtung der Uniklinik RWTH Aachen, welche sowohl von dem Universitätsklinikum als auch von der Fakultät für Medizin der RWTH Aachen getragen wird.

Es hat einen mit externen Expert*innen aus Kliniken, Wissenschaft, Patientenorganisationen und Industrie besetzten Beirat. Derzeit ist dieser in einem Umbruch, da dieser nach einer ersten Phase der Bestellung – laut ZSEA-Satzung sind dies fünf Jahre – neu aufgestellt werden muss.

Darüber hinaus gibt es einen Vorstand, dem der ärztliche und kaufm. Direktor der Uniklinik RWTH Aachen, der Dekan der med. Fakultät, der Vorstandssprecher und sein Stellvertreter sowie die Sprecher*innen bzw. Vizesprecher*innen der Behandlungs- und Forschungszentren angehören.

Des Weiteren gibt es eine Mitgliederversammlung, zu der alle Instituts- und Klinikdirektor*innen der Uniklinik RWTH Aachen in der Regel ein Mal pro Jahr eingeladen werden.

Die Arbeiten des A-Zentrums werden in der Geschäftsstelle, der derzeit ein Geschäftsführer/Koordinator, drei Ärztinnen und fünf studentische Hilfskräfte und eine Hilfskraft mit Masterabschluss angehören, ausgeführt. Daneben unterstützt die Sekretärin von Herrn Prof. Mücke die Arbeiten im Zentrum als nicht-ärztliche Lotsin.

Nachdem im November 2022 Herr Prof. Mücke das Amt des Vorstandssprechers von Herrn Prof. Schulz übernahm, wurde Herr Prof. Kurth in der Vorstandssitzung Mitte 2022 einstimmig für eine zweite Amtsperiode als stv. Vorstandssprecher wiedergewählt.

Nach der Aufnahme des B-Zentrums für Seltene Erbliche Tumorerkrankungen hat es keine Änderungen des Organigramms gegeben.

Somit verfügt das ZSEA weiterhin über zehn Behandlungs- und Forschungszentren sowie ein Forschungszentrum und ist damit sehr gut mit den Strukturen der Uniklinik RWTH Aachen vernetzt (s. Abb. 1).

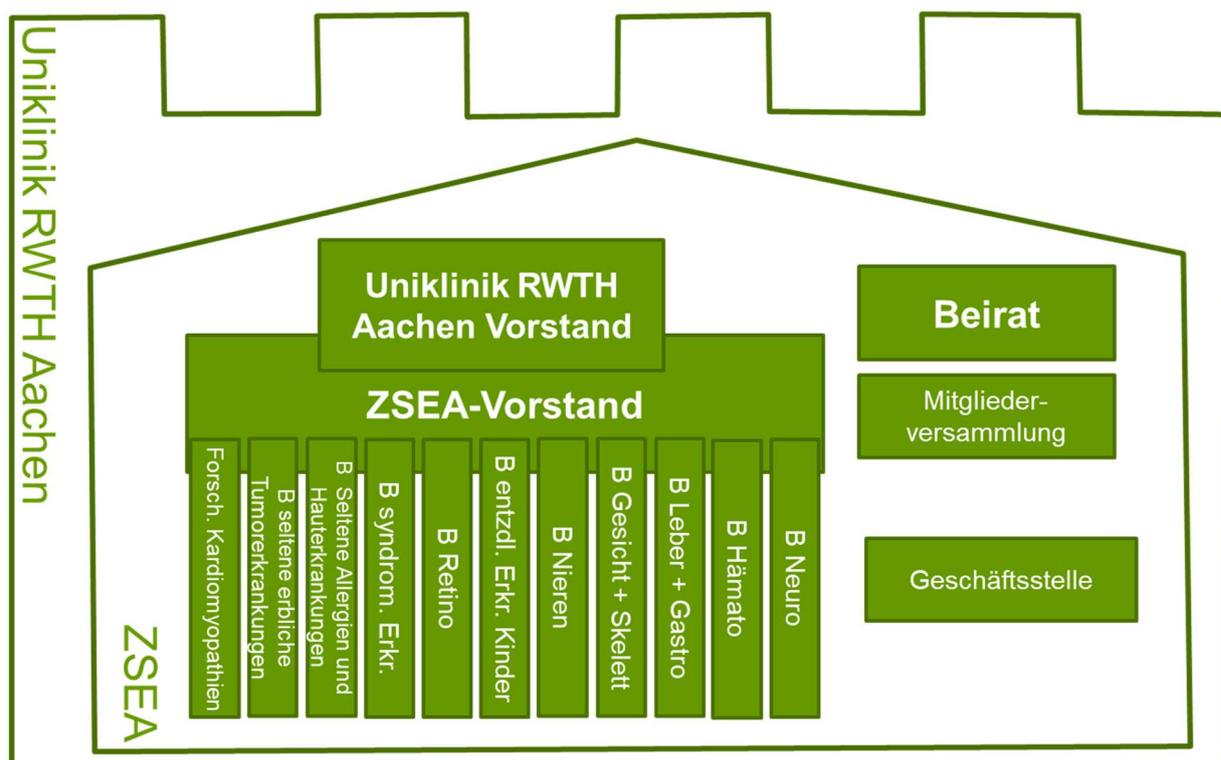


Abb. 1: Organigramm des ZSEA, Stand November 2022

In der Geschäftsstelle arbeitet eine Ärztin mit Lotsenfunktion, die sich den Patienten mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung widmet. Herr Prof. Mücke konnte in den Rufverhandlungen erreichen, dass das ZSEA neben der Stelle des Koordinators eine weitere entfristete Stelle erhalten hat, so dass der seit Jahren erfolgreich arbeitenden Ärztin eine Langzeitperspektive angeboten werden konnte. Eine zweite Stelle ist aktuell besetzt durch eine Ärztin in Weiterbildung, die in die Lotsenfunktion eingearbeitet wurde und einen humangenetischen Hintergrund hat.

Abb. 2 gibt den Patientenpfad aus der General-SOP, die in 2021 grundlegend überarbeitet und 2022 aktualisiert wurde, wieder – diese kann, wie weiteres Material, gern auf Anfrage zur Verfügung gestellt werden (s. Kontakt).

Derzeit liegt die jährliche Zahl von Anfragen an die Geschäftsstelle direkt wie im vergangenen Jahr auch bei ca. 300 – eine Zahl, die auch noch auf Corona zurückzuführen ist. In der Geschäftsstelle werden insbesondere Patient*innen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung vorstellig. Insgesamt wird an der Uniklinik RWTH Aachen eine sehr viel höhere Anzahl an Menschen mit Seltenen Erkrankungen vorstellig und behandelt.

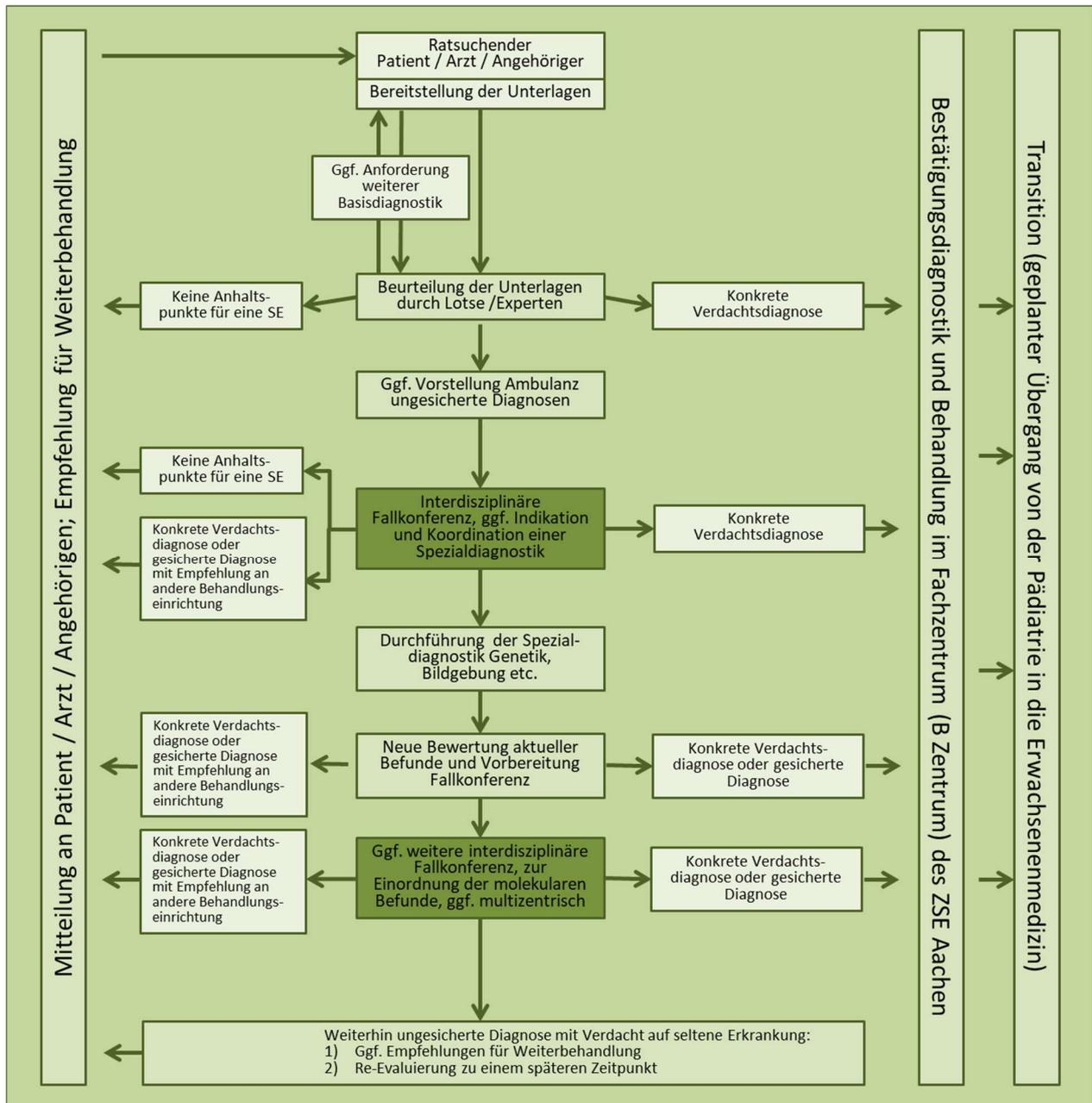


Abb. 1: Patientenpfad ZSE Aachen

Im Bereich der Europäischen Referenznetzwerke ist das Jahr 2022 geprägt durch die Aufnahme der erfolgreich begutachteten sieben Aachener Antragsteller in die jeweiligen Netzwerke. Darüber hinaus wurde im ERN RARE-LIVER ein Antrag auf Erweiterung des vertretenen Krankheitsspektrum gestellt, der – unterstützt durch die Geschäftsstelle – im April 2022 bewilligt wurde. Die Aachener Kolleg*innen vertreten nunmehr nicht mehr nur „Alpha-1 Antitrypsin Liver Disease“, sondern darüber hinaus die Gruppe der „Autoimmune Liver Diseases (Primary Biliary Cholangitis (PBC, formerly Primary Biliary Cirrhosis) / Autoimmune Hepatitis (AIH) / Primary Sclerosing Cholangitis (PSC) / IgG4 Disease)“, sowie „Wilson's Disease“, „Cystic Liver Disease“ und „Vascular Liver Disease“.

Tab. 1: Beteiligung des ZSEA an Europäischen Referenznetzwerken

Name des ERN	Ansprechpartner*in aus den BFZ	Stand: November 2022
ERN RARE-LIVER (seltene hepatologische Krankheiten)	Prof. Trautwein, Prof. Strnad	bereits langjähriges Mitglied im ERN, Erweiterung des Erkrankungsspektrums
Endo-ERN (seltene endokrine Krankheiten)	Prof. Eggermann, Dr. Elbracht	bereits langjähriges Mitglied im ERN
ERKNet (seltene Nierenkrankheiten)	Prof. Floege, Prof. Möller	neues Mitglied im ERN seit 2021
ERN-RND (seltene neurologische Krankheiten)	Prof. Schulz, Prof. Reetz	neues Mitglied im ERN seit 2021
ERN EuroBloodNet (seltene hämatologische Krankheiten)	Prof. Brümmendorf, Prof. Koschmieder, Dr. Beier, Dr. Jost	neues Mitglied im ERN seit 2021
ERN eUROGEN (seltene und komplexe urogenitale Krankheiten)	Prof. Neumann, Prof. van Gemert	neues Mitglied im ERN seit 2021
ERN EURO-NMD (seltene neuromuskuläre Krankheiten)	Prof. Schulz, Dr. Brunkhorst	neues Mitglied im ERN seit 2021
ERN PaedCan (Krebskrankheiten im Kindesalter (Hämato-Onkologie))	Prof. Kontny	neues Mitglied im ERN seit 2021
ERN RITA (seltene immunologische, autoinflammatorische und Autoimmunkrankheiten)	Prof. Tenbrock, Prof. Wagner	neues Mitglied im ERN seit 2021

Auch in der deutschlandweiten Initiative zur Gründung von Deutschen Referenznetzwerken (DRN) war das ZSEA weiterhin aktiv, wie die Übersicht in Tab. 2 wiedergibt. Herr Schippers war Mitglied in der Unterarbeitsgruppe der nationalen Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE), die sich mit der Begleitung der Gründung beschäftigt hat. In 2022 konzentrierten sich diese Arbeiten auf den Bereich Hämatologie, wo er die entsprechenden nationalen B-Zentren über die G-BA Zentrumsregelung informierte und so einen kleinen Beitrag zur Gründung von DRNs in diesem Bereich leisten konnte.

Im deutschen Referenznetzwerk zu Seltenen Neuromuskulären Erkrankungen übernimmt das ZSEA mit dem Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene neurologische Erkrankungen und gemeinsam mit dem ZSE Bonn übergreifende Aufgaben (s. [https://www.se-atlas.de/drn/Deutsches%20Referenznetzwerk%20f%C3%BCr%20seltene%20neuromuskul%C3%A4re%20Erkrankungen%20\(DRN-NMD\)\)](https://www.se-atlas.de/drn/Deutsches%20Referenznetzwerk%20f%C3%BCr%20seltene%20neuromuskul%C3%A4re%20Erkrankungen%20(DRN-NMD)))). Folgende Standorte sind derzeit vertreten: Aachen, Bochum, Bonn, Freiburg, Göttingen, Hannover, Heidelberg, München (2*), Ulm. Mit Zustimmung aller Beteiligten hat Aachen den Standort Lübeck im laufenden Jahr als weiteren Partner gewinnen können. Unter Federführung des ZSEA wurde ferner mit der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke, die ebenfalls im DRN mitwirkt, ein Patientenlotsenkonzept entwickelt, das als Grundlage für eine Antragsstellung dienen soll. Es ist derzeit vorgesehen,

dass Aachen dieses federführend und koordinierend übernimmt. Daneben bereitet das Zentrum eine regionale Veranstaltung mit Patientenorganisationen vor, wobei seltene neuromuskuläre Erkrankungen einen Schwerpunkt bilden sollen. Ein weiteres Netzwerk sollen die Aktivitäten des ZSEA mit dem Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene entzündlich vermittelte Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters im Deutschen Referenznetzwerk RITA-Net („Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases-Net“) im Bereich "Autoimmune Erkrankungen" bilden. Ausgangspunkt sind die Aktivitäten im Innovationsfondsprojekt ProKind-Rheuma, mit dem die Prognose rheumakrankter Kinder verbessert werden soll.

Tab. 2: Beteiligung des ZSEA an Deutschen Referenznetzwerken (DRN)

Name des DRN	Ansprechpartner*innen	Akt. Stand
DRN EURO-NMD (seltene neuromuskuläre Krankheiten)	Prof. Schulz, Dr. Brunkhorst, Dr. Schippers	etabliert
DRN RITA (seltene immunologische, autoinflammatorische und Autoimmunkrankheiten), Subnetz „Autoimmune Erkrankungen“	Prof. Tenbrock, Prof. Wagner, Dr. Schippers	In Etablierungs- phase

Sehr erfreulich ist die Entwicklung der Zusammenarbeit mit den 16 Lehrkrankenhäusern der Uniklinik RWTH Aachen. Alle Kooperationsverträge wurden abgeschlossen, im Oktober hat ein virtuelles Kickoff Meeting stattgefunden. Ziele der Kooperation sind:

- a) den Informationsaustausch über Entwicklungen auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen zu verbessern,
- b) die Sichtung und Bewertung von Patientenakten der Lehrkrankenhäuser durch Ärzte/Ärztinnen der Uniklinik zu fördern und
- c) die Mitwirkung und Einbringung eigener Fälle bei Fallkonferenzen zu vereinfachen.

Die Partner sind:

1. Bethesda-Krankenhaus, Mönchengladbach
2. Bethlehem Gesundheitszentrum, Stolberg
3. Hermann-Josef-Krankenhaus, Erkelenz
4. Krankenhaus Düren
5. Krankenhaus Neuwerk „Maria von den Aposteln“, Mönchengladbach
6. Rhein-Maas Klinikum, Würselen
7. St. Augustinus Krankenhaus, Düren
8. St. Marien-Hospital, Düren
9. Luisenhospital, Aachen
10. Maria-Hilf, Mönchengladbach
11. Marienhospital, Aachen
12. Marienhaus Klinikum im Kreis Ahrweiler
13. St. Antonius-Hospital, Eschweiler
14. St. Elisabeth Krankenhaus, Geilenkirchen
15. Städtisches Krankenhaus Heinsberg GmbH
16. Helios Kliniken Krefeld

Thema des Treffens war auch, eine bessere Vernetzung durch das Angebot und die Aufnahme externer B-Zentren zu erreichen.

4 Finanzen/Drittmittel des A-Zentrums

Durch den Ausbau der Ambulanz und deren bereits erwähnte personelle Verstärkung durch eine weitere Ärztin konnten die Gewinne aus der Ambulanz in den letzten Monaten gesteigert werden. Ebenso ist das ZSEA gemeinsam mit dem Inst. für Humangenetik und Genommedizin dem T-NAMSE Selektivvertrag beigetreten, der eine Abrechnung von Fallkonferenzen und Exom-Diagnostik bei Patient*innen mit unklarer Diagnose und dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung ermöglicht. T-NAMSE war neben ZSE-DUO, an dem das ZSEA beteiligt war, eines der großen Innovationsfondsprojekte mit dem Ziel, die Ergebnisse in die Anwendung zu bringen. Gleiches gilt nun auch für das kürzlich ausgelaufene ZSE-DUO Projekt, wo zur Finanzierung von psychosomatischer/psychiatrischer Expertise in der Geschäftsstelle ebenfalls ein Selektivvertrag aufgesetzt werden soll. Dieses Projekt hatte sich zum Ziel gesetzt, den Einfluss einer psychosomatisch/psychiatrischen Diagnostik zusätzlich zu einem somatischen („DUO“) auf die Qualität und Dauer der Diagnosefindung bei Patient*innen mit unklarer Diagnose zu evaluieren.

Daneben setzen wir große Hoffnungen in die bald beginnenden Verhandlungen mit den Krankenkassen um die Zentrenzuschläge, da wir Ende 2021 einen Feststellungsbescheid erhalten haben.

Nachdem das Netzwerk aller sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen für die Jahre 2017 – 2019 und 2020 – 2022 jeweils erfolgreich Gelder vom Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales einwerben konnte, wurde 2022 kein Antrag eingereicht. Die aufgebauten Strukturen – der Qualitätszirkel, die Webseite und auch die Fortbildungsakademie (NRW-ZSE FAKSE¹) – werden allerdings fortgeführt. Untermuert wird dies durch einen voraussichtlich ab 01.01.2023 gültigen Kooperationsvertrag, der derzeit unter Aachener Ägide abgestimmt wird.

Das ZSEA hat sich an einem Folgeantrag zum interkonsortialen Use-CASE „Collaboration on Rare Diseases der Medizininformatik-Initiative“ (CORD MI) beteiligt, da die jetzige Förderung zum Ende 2022 ausläuft. Leider wurde dieser Antrag nicht zur Förderung empfohlen, sodass dieses wichtige Projekt der Medizininformatik-Initiative im Bereich der Seltenen Erkrankungen ausläuft. Eine kostenneutrale Laufzeitverlängerung um sechs Monate, von der auch Aachen profitieren würde, ist beantragt und derzeit in Bearbeitung.

Erfolgreich war das ZSEA bei einem Antrag im G-BA Innovationsfonds zur Versorgungsforschung. Aachen ist als Konsortialpartner bei FAIR4Rare — Begleitende Evaluation des Aufbauprozesses eines offenen Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen (NARSE) — beteiligt.

¹ Mit Annahme der Förderung 2019 hatten sich die NRW-ZSE bereit erklärt, die NRW-ZSE FAKSE mit Unterstützung von kassenärztlichen Vereinigungen und Ärztekammern aus Westfalen-Lippe und Nordrhein dauerhaft zu etablieren.

5 Entwicklungen mit den Typ B Zentren²

In 2022 wurden die Aktivitäten im Bereich der ZSEA-Ambulanz wie oben beschrieben ausgebaut. Dies hatte zur Folge, dass auch die Zusammenarbeit mit den BFZ weiter vertieft werden konnte. Generell gilt dies für die 10 derzeitigen Zentren, einen besonderen Schwerpunkt bildet allerdings das Behandlungs- und Forschungszentrum für syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen mit dem Institut für Humangenetik und Genommedizin. Neben dem gemeinsamen Aufbau der Transitionssprechstunde gehört dazu auch die gemeinsame Kooperation beim bereits erwähnten T-NAMSE Selektivvertrag.

Gemäß des Patientenpfades (s. Abb. 1) werden in der Geschäftsstelle weiterhin viele Patient*innen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung betreut. Um hier neue diagnostische und therapeutische Möglichkeiten zu eruieren, ist die enge Zusammenarbeit mit den Kliniken und Instituten des UKA weiterhin entscheidend.

Positiv ist auch die Entwicklung bei den Fallkonferenzen, die das ZSEA – Geschäftsstelle und BFZ – insgesamt organisiert, denn sie erfreuen sich mehr und mehr Zustimmung.

Neben den bereits beschriebenen Fortschritten in den Bereichen DRN und ERN, wird es eine enge Zusammenarbeit zur Vorbereitung der ersten Fünfjahresbegutachtung im kommenden Jahr für das ERN RARE-LIVER und Endo-ERN geben. Daneben erfüllt die Geschäftsstelle natürlich weitere koordinierende Aufgaben.

Vertreter der B-Zentren sind darüber hinaus weiterhin in die Drittmittelprojekte des ZSEA involviert.

6 Weitere Maßnahmen und Aktivitäten, auch hinsichtlich der G-BA Anforderungen und Aufgaben

6.1 Telemedizin: Virtuelles Krankenhaus, SE-Konsil, u.a.

Im Virtuellen Krankenhaus ist das ZSEA sowohl als Konsilnehmer als auch als Konsilgeber gemeldet. Das UKA arbeitet aktiv mit dem VKh zusammen und das ZSEA nimmt in der Regel an den indikationsspezifischen VKh-Treffen teil. Der Online-Gang als Konsilgeber wird derzeit vorbereitet.

Das ZSEA ist neben Regensburg und Tübingen sozusagen eines der Gründungszentren des SE-Konsils, da diese drei Zentren die Kooperationsvereinbarung über die Zusammenarbeit bei der Nutzung der telemedizinischen Beratungs-(Konsil-)Plattform „Konsil-SE“ als erste unterzeichnet haben. In diesem Rahmen wird es voraussichtlich 2022 eine Fallkonferenz geben.

Weiteres telemedizinisches Tool, das angewendet wird, ist z.B. CLICKDOC.

² Der Begriff Typ B Zentrum stammt aus dem Nationalen Aktionsplan von 2013 und wird im ZSEA synonym mit dem Begriff „Behandlungs- und Forschungszentrum (BFZ)“ genutzt.

6.2 Fallkonferenzen, Beratungen

Innerhalb des ZSEA werden eine ganze Reihe von Fallkonferenzen angeboten, die explizit auch externen Teilnehmer*innen offenstehen und für die wir im Internet, per E-Mail oder in Veranstaltungen auch Werbung machen. Durch die Kooperationsverträge mit den Lehrkrankenhäusern erwarten wir eine Steigerung der Anzahl der Fallkonferenzen.

Die Ärzt*innen des ZSEA beraten regelmäßig Kolleginnen und Kollegen anderer Krankenhäuser oder Niedergelassene und führen Prüfungen und Bewertungen von Patient*innenakten durch.

6.3 Qualitätssicherung und -verbesserung

Im Zuge von Qualitätssicherung und -verbesserung sind einige Maßnahmen realisiert, wobei das ZSEA weiterhin eng mit dem Qualitätsmanagement der Uniklinik RWTH zusammenarbeitet. Neben Aspekten, die z.B. in regelmäßigen Teambesprechungen, Qualitätszirkeln und anderen Sitzungen besprochen werden sind weiterhin auch die Ziele, die der Beirat vorgibt, ein wichtiger Punkt zur Qualitätssicherung und -verbesserung. Derzeit wird die nächste Beiratssitzung, die planmäßig Mitte 2023 stattfinden soll, vorbereitet.

Die Geschäftsstelle führt eine Reihe von eigenen SOPs, allen voran, die bereits erwähnte Patient*innenpfad-SOP, die jährlich aktualisiert werden. Darüber hinaus werden SOPs, Leitlinien und Behandlungskonzepte auch für Erkrankungsgruppen entwickelt, Beispiel sind die neue Leitlinien für Huntington oder Lupus.

6.4 Fort- und Weiterbildung sowie Informationsveranstaltungen für Patient*innen

Das ZSEA ist auch in Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen engagiert, die auch Mitarbeiter*innen anderer Krankenhäuser und Reha-Einrichtungen offenstehen und auch genutzt werden. Im Zuge der Corona-Pandemie fanden die meisten Veranstaltungen virtuell statt. Vom ZSEA mit seinen B-Zentren wurden 2022 viele Veranstaltungen organisiert – diese umfassen allgemeinere Veranstaltungen wie die im Rahmen der NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen von Aachen koordinierte Veranstaltung „Kolibris und Zebras 2 – neue Fälle aus der Praxis“ aber auch speziellere z.B. mit dem BFZ Dermato zu Seltenen Bindegewebserkrankungen. Darüber hinaus wurden auch Veranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen realisiert, herauszuheben ist wohl der 2. Aachener Alpha1-Antitrypsin-Mangel Tag für Patientinnen und Patienten.

6.5 Transition

In 2022 wurde die Transitionssprechstunde für seltene genetische Erkrankungen von ZSEA und Humangenetik/Genommedizin weiter aufgebaut. Dieses stellt ein Angebot für junge Patient*innen mit genetisch diagnostizierter Seltener Erkrankung im Übergang in die Erwachsenenmedizin dar.

6.6 Informationsplattformen

Das ZSEA und seine Typ B Zentren sind im SE-Atlas zu finden. 2022 wurden die Einträge in Zusammenarbeit mit den Sprecher*innen und Vizesprecher*innen aktualisiert und der Eintrag

des neuen BFZ Tumor neu aufgenommen. Darüber hinaus beteiligte sich das ZSEA am Eintrag des DRN NMD in den SE-Atlas und forciert derzeit den des DRN RITA.

6.7 Register

Das ZSEA beteiligt sich an der unter Frankfurter Ägide stehenden Arbeitsgruppe zur Einrichtung eines nationalen Registers für Patienten mit unklarer Diagnose. Ebenso ist es im FAIR4Rare Projekt aktiv, bei der es um die begleitende Evaluierung des NARSE Registers geht. Das Zentrum insgesamt ist an mehreren Registern erstellend oder führend und auswertend beteiligt. So etwa an German Study Group for MPN (GSG-MPN) Bioregister, AA-BMF Register oder AATD Register.

6.8 Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen

In diesem Bereich gibt es vielfältige Aktivitäten. Austausch findet statt in Fallkonferenzen, in Veranstaltungen, im direkten Austausch und per Publikationen. Viele Ärzt*innen des Zentrums nehmen an interdisziplinären Fallkonferenzen anderer Krankenhäuser teil. So hat beispielsweise eine der Patientelotsinnen 2022 Fälle bei der Fallkonferenz der Deutschen Akademie für Seltene Erkrankungen vorgestellt. Auch die nach 2022 für 2023 zum dritten Mal geplante Zebras und Kolibris Veranstaltung, bei dem Fälle aus der Praxis vorgestellt werden, dient zum Austausch zwischen den ZSE, ebenso wie die bereits erwähnte Veranstaltung zu Seltene Bindegeweberkrankungen.

Darüber hinaus sind Maßnahmen auch Thema im Qualitätszirkel des Netzwerks NRW-ZSE und natürlich auch bei den Europäischen Referenznetzwerken, wo es ja seitens des ZSEA neun Beteiligungen gibt.

6.9 Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

In 2022 erwarten wir durch die T-NAMSE Selektivverträge eine deutliche Steigerung der Zahl gesicherter Diagnosen. Die Selektivverträge sehen für eine ausgesuchte Zahl an Patient*innen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung eine Kombination aus Fallkonferenzen und Exom-Sequenzierungen vor. Positiv ist, dass auch weitere Krankenkassen planen, dem Selektivvertrag beizutreten. Im Institut für Humangenetik und Genommedizin werden jährlich mehr als 2.000 molekulargenetische Analysen durchgeführt. Bei derzeit ca. 1.200 Exomsequenzierungen pro Jahr erhalten durchschnittlich 30-40% der Patienten eine molekulare Diagnose. In ausgewählten Kollektiven, bspw. bei Patienten des Medizinischen Zentrums für Erwachsene mit geistiger Behinderung und/oder schweren Mehrfachbehinderungen (MZEB) liegt die Rate der gesicherten Diagnosen bei über 60%.

6.10 Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet

Neben den SOPs und Leitlinien, die in den vorgenannten Kapiteln erwähnt werden und Aktivitäten in den B-Zentren ist hier insbesondere der Atlas der klinischen Syndrome zu nennen, an dem der Vorstandssprecher Herr Prof. Mücke mitarbeitet. In eine erste Auflage

sollen ca. 750 Syndrome aufgenommen werden, darunter die laut Orphanet 500 häufigsten seltenen syndromalen Erkrankungen. Es liegen bereits ca. 200 Zusagen aus allen Kontinenten - von Harvard bis Seoul – vor. Der Atlas ist primär digital aber auch als Printversion geplant, um eine kontinuierliche Aktualisierung zu ermöglichen

6.11 Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt

Im ZSE Aachen, A-Zentrum und integrierte Typ B Zentren werden 32 Studien in der Datenbank des „Center for Translational & Clinical Research“ (CTC-A) geführt, die im Zeitraum Januar bis Oktober 2022 neu angelegt wurden. Schwerpunkte sind in den Behandlungs- und Forschungszentren für

- seltene neurologische Erkrankungen,
- seltene hämatologische Erkrankungen sowie
- seltene Lebererkrankungen und gastrointestinale Erkrankungen

zu finden. Im Bericht 2021 gab es 74 neu eingetragene Studien in 26 Monaten, was durchschnittlich 2,8 pro Monat sind. Jetzt sind es 32 in 10 Monaten, also 3,2 pro Monat (s. Anlage).

6.12 Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu Seltenen Erkrankungen

In der Anlage sind die Publikationen von Mitgliedern des ZSEA, die in Pubmed für den Zeitraum (01.01.2022 - 30.09.2022) unter Aachener Adresse registriert sind und einen Bezug zu Seltenen Erkrankungen aufweisen, aufgeführt. Nachdem gleichen Schlüssel wurden im Bericht 2021 im Zeitraum 01.01. – 30.04.2021 50 Publikationen gezählt, also 12,5 pro Monat. Im Zeitraum 01.01.2022 – 30.09.2022 sind es dagegen ca. 130, also 14,5 pro Monat.

7 Zusammenfassung der Ergebnisse des Zentrums für seltene Erkrankungen und seines Netzwerkes inkl. Verbesserungsmaßnahmen und deren Umsetzung

Aus den vorherigen Kapiteln können Sie die Ergebnisse des ZSEA entnehmen. Dieses Kapitel konzentriert sich hauptsächlich auf geplante Verbesserungen und wie diese umgesetzt werden sollen.

Mitte 2022 zog die ZSEA-Admin. vom UKA-Hauptgebäude ins Stadtzentrum. Der Umzug der ärztlichen Aktivitäten folgte in den darauffolgenden Monaten.

Die aktuelle Organisationsstruktur des Zentrums, bestehend aus Beirat, Vorstand, Geschäftsstelle und Typ-B Zentren, hat sich als effektiv erwiesen. Wir planen, bei der Neubesetzung des Beirats mehr Patientenvertreter*innen einzubeziehen, damit ihre Interessen besser vertreten werden. Wir streben zudem an, weitere bekannte Persönlichkeiten für den Beirat zu gewinnen, um seine Bedeutung zu erhöhen.

Unser Fokus liegt darauf, Patienten mit hoher Wahrscheinlichkeit für seltene Erkrankungen im ZSEA aufzunehmen. Dies soll verbessert werden, indem wir verstärkt mit Ärzten und externen Krankenhäusern zusammenarbeiten, die Patienten an das ZSEA verweisen. Zu diesem Zweck haben wir unsere Beziehungen zu niedergelassenen Ärzten und Ärzten in umliegenden

Krankenhäusern ausgebaut, Kooperationsverträge mit den Lehrkrankenhäusern abgeschlossen und öffentliche Veranstaltungen organisiert.

Zudem wurde die internationale Zusammenarbeit intensiviert, da seltene Erkrankungen oft globaler Natur sind. Dies wurde erreicht, indem wir die Beteiligung der B-Zentren an europäischen Referenznetzwerken erhöht und administrative Unterstützung bei der Einreichung von ERN-Anträgen angeboten haben. In 2022 konnte der Anteil von Beteiligungen von zwei auf neun ERNs erweitert werden.

Das DRN NMD Netzwerk ist mittlerweile gut etabliert, mit Bonn und Aachen als koordinierenden Einrichtungen. Das Patientenlotsenprojekt hat sich als solide Grundlage für unsere Zusammenarbeit herausgestellt. Im Rahmen unserer Strategie für die kommenden Jahre planen wir, die Netzwerkarbeit weiter zu intensivieren. Außerdem wird eine Digitalisierungsstrategie im Netzwerk verfolgt. Entsprechende Förderprojekte werden beantragt.

Weitere Schritte beinhalten die Vertiefung der Zusammenarbeit mit regionalen Krankenhäusern und die Fortführung unserer erfolgreichen Veranstaltungen für medizinisches Personal und Studierende. Im IT- und Medizininformatikbereich streben wir eine intensivere Kooperation an und planen die Teilnahme an mehreren Förderprojekten.

2023 werden wir auch ein neues Projekt, FAIR4Rare, starten und unsere Online-Aktivitäten als Berater bzw. Konsilgeber im Virtuellen Krankenhaus NRW ausweiten. Zusätzlich soll die Zusammenarbeit mit der Abteilung für Humangenetik intensiviert und ein nachhaltiges Übergangskonzept entwickelt werden, das im kommenden Jahr umgesetzt werden soll, um die pädiatrische Versorgung im Zentrum weiter zu verbessern.

8 Kontakt (auch für Anforderung von Material)

Dr. Christopher Schippers, ZSEA-Geschäftsführer

Tel.: 0241 888 07 150

Fax: 0241 803 387 021

cschippers@ukaachen.de / zsea@ukaachen.de

www.ZSEA.ukaachen.de

9 Abkürzungsverzeichnis

BFZ	Behandlungs- und Forschungszentrum (Synonym mit Typ B Zentrum nach NAMSE) (s. unten)
CTC-A	„Center for Translational & Clinical Research“
ERN	European Reference Network
CORD-MI	„Collaboration on Rare Diseases“ in der Medizininformatik-Initiative
DRN	Deutsches Referenznetzwerk
MII	Medizininformatik-Initiative
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen
NRW-ZSE	Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW (Aachen, Bochum/Witten-Herdecke, Bonn, Düsseldorf, Essen, Köln, Münster)

NRW-ZSE FAKSE	NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen
PDCA	Plan - Do - Check - Act, Begriff aus dem Qualitätsmanagement
RCT	randomisierte kontrollierte Studie
ZSE	Zentrum für Seltene Erkrankungen
QM	Qualitätsmanagement
Qb	Qualitätsbericht

Behandlungs- und Forschungszentren des ZSEA (alphabetisch):

BFZ Cranio	Behandlungs- und Forschungszentrum für Gesichts- und Skelettfehlbildungen
BFZ Dermato	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Allergien und Hauterkrankungen
BFZ Entzündung	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene entz. vermittelte Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters
BFZ Gastro	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Lebererkrankungen und gastrointestinale Erkrankungen
BFZ Hämato	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene hämatologische Erkrankungen
BFZ Nephro	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Nieren-Erkrankungen des Erwachsenen
BFZ Neuro	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene neurologische Erkrankungen
BFZ Retino	Behandlungs- und Forschungszentrum für Retinopathien sowie Retinopathiesyndrome
BFZ Syndromal	Behandlungs- und Forschungszentrum für syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen
BFZ Tumor	Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene erbliche Tumorerkrankungen
FZ Kardio/Kreatino	Forschungszentrum für arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathien und Keratinopathien