

1. Qualitätsbericht

A-Zentrum des ‚Centrums für Seltene Erkrankungen Ruhr‘ (CeSER) am Katholischen Klinikum Bochum (Abteilung für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin)

Berichtszeitraum: 01.01. – 31.12.2019

Ärztliche Leiterin des A-Zentrums
PD Dr. med. Corinna Grasmann

Erstellt:

09.2020 / Christiane Ebbert (CeSER)

Inhaltsverzeichnis

| | | |
|------|---|----|
| 1 | Darstellung des Centrums für seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER), des A-Zentrums und seiner Netzwerkpartner | 3 |
| 2 | Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben | 5 |
| 2.1 | Interdisziplinäre Fallkonferenzen | 5 |
| 2.2 | Fort- und Weiterbildungsangebote | 5 |
| 2.3 | Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringen | 5 |
| 2.4 | Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen | 6 |
| 2.5 | Qualitätsverbessernde Maßnahmen | 6 |
| 2.6 | Registererstellung | 6 |
| 2.7 | Koordinationsfunktion und Lotsensystem | 6 |
| 2.8 | Öffentlich einsehbare Informationsplattform | 6 |
| 2.9 | Transitionskonzept | 7 |
| 2.10 | Informationsveranstaltungen | 7 |
| 3 | Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen | 7 |
| 4 | Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren | 7 |
| 5 | Leitlinien und Konsensuspapiere | 9 |
| 6 | Studien zu seltenen Erkrankungen | 9 |
| 7 | Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums | 10 |
| 8 | Risikomanagement | 10 |
| 9 | Meinungsmanagement / Beschwerdemanagement | 10 |

A-Zentrum des CeSER - Qualitätsbericht

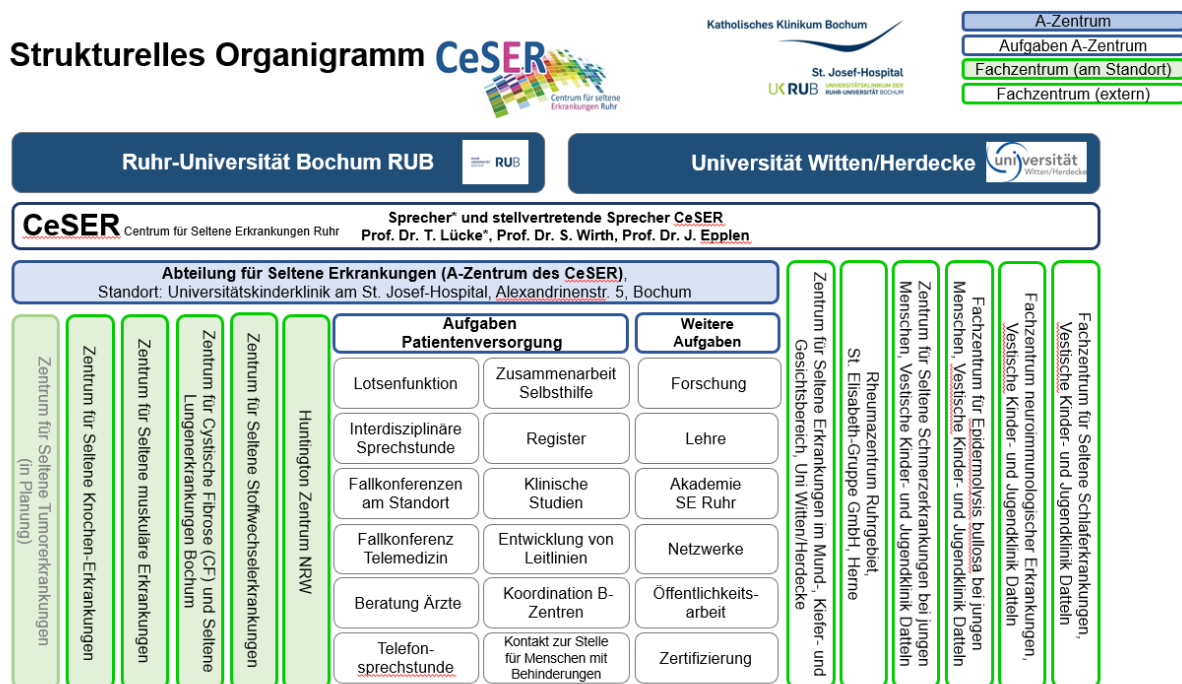
1 Darstellung des Centrums für seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER), des A-Zentrums und seiner Netzwerkpartner

Das **Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER)** wurde 2014 gegründet. Es verbindet als **universitäres Kompetenznetz** der Ruhr-Universität Bochum und der Universität Witten/Herdecke Experten, Kliniken und Institute, die an der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen beteiligt sind.

Durch fachübergreifende Zusammenarbeit ermöglicht das CeSER eine umfassende Versorgung bei rund 120 Seltenen Krankheitsbildern nach Vorgaben der NAMSE (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen).

Dem CeSER 2019 angeschlossen waren elf hochspezialisierte Fachzentren (B-Zentren), von denen fünf am Standort integriert sind und weitere sechs sich an anderen Krankenhäusern befinden. Alle Fachzentren sind im SE-Atlas registriert.

Organisatorisch stellt sich das CeSER wie folgt dar:



Die zentrale Koordinierungsstelle des CeSER (im Weiteren als **A-Zentrum** benannt) ist angesiedelt in der Abteilung für Seltene Erkrankungen der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin am St. Josef-Hospital in Bochum (Katholisches Klinikum Bochum). Das A-Zentrum bietet eine Anlaufstelle für Menschen mit Seltener Erkrankung, ihre behandelnden Ärztinnen und Ärzte, Menschen mit unklarer Diagnose und der Patientenselbsthilfe.

Zu den Leistungen des A-Zentrums des CeSER zählen:

- die Vermittlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen (Lotsenfunktion)
- die Beratung und Unterstützung von Ärztinnen und Ärzten bei der Betreuung von Menschen mit Seltener Erkrankung

A-Zentrum des CeSER - Qualitätsbericht

- die Organisation von Fort- und Weiterbildungen für Ärzte, sowie Schulungen für und mit Patienten
- Unterstützung für Jugendliche und junge Erwachsene mit Seltener Erkrankung beim Wechsel in die Erwachsenenmedizin (Transition).
- In unserer interdisziplinären Sprechstunde können Menschen mit unklarer Diagnose nach vorheriger Terminabsprache und Fallsichtung vorgestellt werden.
- die Mitarbeit an Registern
- Koordination von Forschungstätigkeit

Ziel des A-Zentrums ist es, die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen im östlichen Ruhrgebiet und darüber hinaus zu verbessern.

Das A-Zentrum (Abteilung für Seltene Erkrankungen) nimmt Koordinationsaufgaben im CeSER Verbund, im Netzwerk NRW-ZSE und in weiteren nationalen und internationalen Verbänden wahr und koordiniert Weiterbildungs-veranstaltungen zu Seltene Erkrankungen.

Um den Anforderungen von Menschen mit Seltene Erkrankungen gerecht zu werden, ist das A-Zentrum des CeSER beteiligt an folgenden **Versorgungsnetzen zu seltenen Erkrankungen:**

- ZSE-DUO
- Care-Fam-Net
- TRANSLATE NAMSE
- Netzwerk NRW -ZSE

Im Bereich der **Selbsthilfe- und Patientenorganisation** besteht 2019 eine strukturierte Zusammenarbeit mit folgenden Organisationen:

- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.)
- Phosphatdiabetes e.V
- Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e.V.

Diese Kooperationen sind auf der Internetseite des CeSER unter der Rubrik Partner veröffentlicht (<https://centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/partner/>).

A-Zentrum des CeSER - Qualitätsbericht

2 Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben

Die in 2019 durchgeführten besonderen Aufgaben werden im Folgenden aufgeführt:

2.1 Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Regelhaft finden interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser oder spezialisierter Reha-Einrichtungen statt, auch unter Beteiligung von Vertragsärzten. Die interdisziplinären Fallkonferenzen sind regelhaft zusammengesetzt aus Fachärzt*innen verschiedener Fachrichtungen (Pädiatrie, Humangenetik, Psychosomatik, Neurologie, weitere). Die Fallkonferenzen werden schriftlich angefordert und sind nicht als Konsiliarleistung abrechenbar. Die Kontaktaufnahme erfolgt initial über das Kontaktformular für Ärzte über die Webseite. Die weiteren Informationen zum Patienten werden datenschutzkonform per FAX oder schriftlich übermittelt. Weiter Informationen hierzu finden sich auf der Webseite (<https://centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/konsildienst/>).

2.2 Fort- und Weiterbildungsangebote

Das A-Zentrum des CeSER bietet regelmäßig zentrumsbezogene, kostenfreie Fort- und Weiterbildungen für Mitarbeiter*innen andern Krankenhäuser und Reha-Einrichtungen an. Diese sind auf der Website veröffentlicht (<https://centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/aktuelles/>)

Im Jahr 2019 fand am 11.05.2019: das erste Symposium zum Thema „Seltene Erkrankungen im Mund-, Kiefer- und Gesichtsbereich aus interdisziplinärer Sicht“ statt. Veranstalter waren das A-Zentrum und die Abteilung für Zahnärztliche Chirurgie und Poliklinische Ambulanz, Department für ZMK-Heilkunde, Fakultät für Gesundheit der Universität Witten/Herdecke. Die Veranstaltung war kostenfrei.

An der Veranstaltung nahmen Ärztinnen und Ärzte, Medizinstudierende und weitere Fachleute teil.

Die Veranstaltung wurde von der Ärztekammer Westfalen - Lippe in Kategorie A (Vortrag und Diskussion) für das „Fortbildungszertifikat der Zahnärztekammer“ mit 5 Fortbildungspunkten anerkannt.

Das CeSER hat sich an folgenden weiteren Fort- und Weiterbildungen in 2019 beteiligt:

- Kinderärztliches Symposium, „Endo, Gender, Gyn und mehr“, Bochum, 12.10.2019
- ICF Anwenderkonferenz 2019, Stendal, 07. bis 08.03.2019

2.3 Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringer

Im Jahr 2019 wurden 112 Patientenakten externer Patienten durch A-Zentrum des CeSER geprüft und bewertet.

Das A-Zentrum unterstützt andere Leistungserbringer durch die interdisziplinäre Expertise bei der Prüfung und Bewertung von Patientendaten und vermittelt Behandlungsempfehlungen. Das Zentrum prüft Patientenvorbefunde, koordiniert eine strukturierte Diagnostik und Versorgung, vermittelt Patienten bei Bedarf zu anderen Typ A-Zentren, kümmert sich um eine strukturierte Nachbetreuung der Patienten, auch bei weiterhin unklarer Diagnose und erfasst sämtliche Fälle in einer eigenen Datenbank. Der Anteil der stationären Patienten wird ab 2020 erhoben.

A-Zentrum des CeSER - Qualitätsbericht

2.4 Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Eine Erfassung der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen war für 2019 nicht vorgesehen. Die Erfassung wird in 2020 perspektivisch umgesetzt. Die Veröffentlichung der Anzahl ist mit dem Qualitätsbericht 2021, Datenjahr 2020 geplant.

2.5 Qualitätsverbessernde Maßnahmen

Zur Qualitätsverbesserung im CeSER erfolgt die jährliche Selbstbewertung auf Grundlage des kontinuierlichen Verbesserungsprozesses und des G-BA Kriterienkatalogs für Zentren mit besonderen Aufgaben.

In einer Selbstbewertungsmatrix (PDCA Zyklus) werden die Ergebnisse dargestellt. Maßnahmen zur Verbesserung und Weiterentwicklung des Zentrums werden abgeleitet, umgesetzt und in den Qualitätsbericht aufgenommen.

2.6 Registererstellung

Das A-Zentrum des CeSER ist bei der Erstellung des europäischen Registers für seltene endokrine Erkrankungen (EuRRECa; www.EuRRECA.org) beteiligt (Modul für Pseudohypoparathyreoidismus). Die anerkannten Standards, die den institutionsübergreifenden Datenaustausch sicherstellen, werden dabei eingehalten.

Darüber hinaus ist das A-Zentrum am Aufbau des europäischen Registers für Seltene Knochenerkrankungen (EURRBONE; www.eurrbone.com) beteiligt. Ein Mitarbeiter des A-Zentrums ist für diese Aufgaben eingestellt.

Zudem ist das A-Zentrum des CeSER an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Bochum an der Eingabe und Auswertung verschiedener Register- und Therapiestudien beteiligt. Die Fachzentren melden an weitere Register für seltene Erkrankungen.

2.7 Koordinationsfunktion und Lotsensystem

Sämtliche Koordinationsaufgaben im universitären Kompetenznetzwerk, im Verbund NRW-ZSE und in weiteren nationalen und internationalen Verbänden werden durch die wissenschaftliche Koordinatorin geleistet. Die Koordination der hochspezialisierten B- bzw. Fachzentren am Standort sowie an anderen Standorten und Krankenhäusern wird ebenfalls durch diese Stelle übernommen. (siehe Koordinatorin im Team des A-Zentrums auf der Webseite <https://centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/>).

Patienten werden durch zwei ärztliche und eine nicht-ärztliche Lotsin zu den entsprechenden Versorgungseinrichtungen bundesweit vermittelt oder in die Versorgungsstruktur des A-Zentrums aufgenommen.

2.8 Öffentlich einsehbare Informationsplattform

Das A-Zentrum bietet eine übersichtliche und laufend aktualisierte Informationsplattform über seine Webseite www.ceser.de. Des Weiteren ist das Zentrum auf einer webbasierten,

A-Zentrum des CeSER - Qualitätsbericht

öffentlich einsehbarer Informationsplattform, die einen bundesweiten Überblick über Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit seltenen Erkrankungen bietet, registriert und dargestellt (Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen). Eine regelmäßige Qualitätssicherung der Daten wird durchgeführt.

2.9 Transitionskonzept

Das A-Zentrum hat ein Transitionskonzept zum geplanten Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin unter Berücksichtigung von Entwicklungszustand, Krankheitslast und Unterstützungsbedarf der Patientinnen und Patienten implementiert. (siehe Webseite <https://centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/transition/>).

2.10 Informationsveranstaltungen

Das A-Zentrum des CeSER war in 2019 an folgenden Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen beteiligt:

- PKU Selbsthilfeverein, Treffen Düsseldorf am 24.03.2019
- DIG PKU, Mitgliederversammlung 2019 in Bochum

3 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Seltene Erkrankungen sind eine heterogene Gruppe von komplexen Erkrankungen, die eine interdisziplinäre Zusammenarbeit erforderlich machen. Ein entscheidender Pfeiler zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen sind daher regelmäßig stattfindende und fächerübergreifende Fortbildungen und Weiterbildungen für medizinische Mitarbeiter. Diese werden strukturiert und regelmäßig vom A-Zentrum des CeSER durchgeführt.

Zusätzlich ist das A-Zentrum des CeSER an der Erarbeitung von Lehrinhalten für Medizinstudierende beteiligt, um Wissen um Seltene Erkrankungen stärker in die Lehre einzubinden.

Weitere Informationen zur Art und Anzahl der durchgeführten Veranstaltungen im Berichtsjahr 2019 sind unter 2.2 aufgeführt.

4 Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren

Einen strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge führt das A-Zentrum des CeSER regelmäßig mit folgenden Organisationen und Netzwerkpartner:

- **NRW ZSE**, Mitglied im Qualitätszirkel (21.01.2019; 07.05.2019; 10.09.2019; 28.11.2019)
- **AG ZSE** (26.11.2019)
- **NAKSE**, Konferenz der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V., Berlin, (26. - 27.09.2019)

A-Zentrum des CeSER - Qualitätsbericht

- Verbund **Care-Fam-Net**, zweimal jährliches Projekttreffen mit allen beteiligten ZSEs (4./5.4.2019 und 16./17.09.2019)
- Verbund **ZSE Duo**, regelmäßige Projekttreffen und zentrenübergreifende Fallkonferenzen (26.11.2019., 17.12.2019)
- Verbund **TRANSLATE NAMSE**, regelmäßige Projekttreffen und zentrenübergreifende Fallkonferenzen
- **CeSER**, Mitgliederversammlung, Bochum (11.12.2019)

A-Zentrum des CeSER - Qualitätsbericht

5 Leitlinien und Konsensuspapiere

Aktive Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren, in Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe, sowie internationale Vernetzung mit anderen Experten- und Referenzzentren ist durch das A-Zentrum des CeSER und seine Fachzentren gewährleistet. Leitlinien und Empfehlungen umfassen z. B. S2 AWMF Leitlinien zur Diagnostik und Therapie der Tuberkulose, bei Kraniosynostosen oder die Leitlinie zur Transition (in Entwicklung).

6 Studien zu seltenen Erkrankungen

Das A-Zentrum des CeSER ist Konsortialpartner bei drei, durch den Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) geförderten Versorgungsstudien zu Seltenen Erkrankungen:

1. CARE-FAM-NET (Children affected by rare disease and their families – network)

Ziel des Verbundes ist die psychosoziale Versorgung für Kinder und Jugendliche mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien zu verbessern. Die Betreuung eines Kindes mit einer seltenen Erkrankung kann psychische Belastungen, wie beispielsweise Ängste, Unsicherheiten und Sorgen um das erkrankte Kind, hervorrufen. Der Verbund CARE-FAM-NET soll diesen Belastungen entgegenwirken. Dafür werden zwei neue psychosoziale Versorgungsformen – CARE-FAM und WEP-CARE – für Kinder mit einer seltenen Erkrankung sowie für deren Geschwister und Eltern umgesetzt und wissenschaftlich überprüft.

2. ZSE DUO - Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für seltene Erkrankungen

Vier Augen sehen mehr als zwei. Das gilt auch für die Diagnostik seltener Erkrankungen. Ziel des Projektes ist es herauszufinden, ob sich eine duale Lotsenstruktur – mit jeweils einem Spezialisten für körperliche und für psychiatrisch-psychosomatische Erkrankungen – positiv auf die Diagnosefindung und Versorgung von Menschen mit dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung auswirkt. Im Rahmen des Projekts ZSE-DUO wird eine neue Versorgungsform etabliert und getestet.

Die Erfahrungen aus dem Projekt sollen zudem als Modell für andere Versorgungsstrukturen dienen, bei denen eine komplexe Symptomatik die zeitgleiche Betreuung durch Ärzte unterschiedlicher Fachrichtungen sinnvoll erscheinen lässt. Dies ist beispielsweise bei Schmerzpatienten der Fall.

3. TRANSLATE NAMSE - Das Projekt TRANSLATE-NAMSE zielt darauf ab, durch die koordinierte Zusammenarbeit von Zentren für seltene Erkrankungen die Diagnosestellung zu beschleunigen und die Versorgung von Patienten mit seltenen angeborenen Erkrankungen sicherzustellen. Darüber hinaus soll der Übergang von der Kinder- und Jugend- in die Erwachsenenmedizin besser strukturiert werden. In neun Zentren für seltene Erkrankungen sollen dafür die vom NAMSE vorgeschlagenen Strukturen und Prozesse eingeführt und nachhaltig umgesetzt werden. Zu der neuen Versorgungsform gehören insbesondere Fallkonferenzen, die sowohl die Diagnosestellung als auch die Behandlung unklarer Fälle verbessern sollen. Durch ein Fallmanagement, das überregionale Expertise einbindet und den Zugang der Versorger zu den Daten der beteiligten Zentren ermöglicht, soll die Zeit bis zur Diagnose und richtigen Behandlung verkürzt werden.

7 Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums

In 2019 wurden folgende Publikation in Zusammenarbeit mit dem A-Zentrum des CeSER veröffentlicht:

- Pain. 2019 Jun;160(6):1261-1269. doi: 10.1097/j.pain.0000000000001520.
- Endocr Disord. 2019 Apr 18;19(1):37. doi: 10.1186/s12902-019-0365-4.
- Drugs Context. 2019 Aug 13;8:212597. doi: 10.7573/dic.212597. eCollection 2019. Review.
- Front Endocrinol (Lausanne). 2019 Sep 26;10:664. doi: 10.3389/fendo.2019.00664. eCollection 2019.
- BMC Neurol. 2019 Dec 29;19(1):345. doi: 10.1186/s12883-019-1583-0.

8 Risikomanagement

Im Katholischen Klinikum Bochum sind für alle Fachbereiche Risikomanagementbeauftragte benannt, die durch die Risikomanager (klinisch/ betrieblich) geschult und einer im Unternehmen implementierten Software nähergebracht werden. Mit Hilfe dieser werden Risiken im Risikomanagementkreislauf bearbeitet.

Für die am CeSER beteiligten Fachbereiche bzw. internen B-Zentren wurden Risiken in der Risikomanagementsoftware durch die jeweiligen Risikobeauftragten hinterlegt.

Im Rahmen der Treffen der Risikomanagementsteuerungsrunde zur Steuerung des Gesamtrisikoprozess werden Inhalte des Risikomanagementberichts reflektiert und in den Sitzungen der Geschäftsführung besprochen. Fortlaufendes Fristen- u. Maßnahmencontrolling bzgl. der Inhalte der Risikomanagementsoftware erfolgt.

9 Meinungsmanagement / Beschwerdemanagement

Ein Konzept zum Beschwerdemanagement ist im Katholischen Klinikum Bochum etabliert.

Ziel ist es, dass Patienten u. Angehörige ihre Meinung innerhalb des Krankenhauses zum Ausdruck bringen können, u., dass das Unternehmen darauf adäquat reagieren kann.

Jedem stat. Pat. wird bei der Aufnahme der Bogen "Ihre Meinung ist uns wichtig" ausgehändigt. Dort wird explizit darauf hingewiesen, dass Pat. die Möglichkeit haben sich direkt an das BSM zu wenden o. sich per E-Mail zu äußern.

Alle eingehenden Beschwerden sowie telefonische o. persönliche Rückmeldungen werden erfasst u. qualitativ sowie quantitativ ausgewertet. Die Ergebnisse werden an die betroffenen Bereiche zurückgemeldet. Die Geschäftsführung erhält zusätzlich monatlich einen Bericht über die Anzahl der Beschwerden.