

## **3. 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. – 31.12.2021**

**Ärztliche Leiterin des A-Zentrums**  
Prof. Dr. med. Corinna Grasmann

Erstellt 09.2022:

Prof. Dr. med. Corinna Grasmann  
Jens Bauer (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 .....	6
2.1	Interdisziplinäre Fallkonferenzen .....	6
2.2	Fort- und Weiterbildungsangebote .....	6
2.3	Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringer.....	8
2.4	Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen .....	8
2.5	Qualitätsverbessernde Maßnahmen .....	8
2.6	Registererstellung .....	8
2.7	Koordinationsfunktion und Lotsensystem .....	9
2.8	Öffentlich einsehbare Informationsplattform .....	9
2.9	Transitionskonzept.....	9
2.10	Informationsveranstaltungen .....	9
3	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen.....	10
4	Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren.....	10
5	Leitlinien und Konsensuspapiere.....	11
6	Studien zu seltenen Erkrankungen.....	12
7	Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums .....	14
8	Risikomanagement.....	15
9	Meinungsmanagement / Beschwerdemanagement .....	15

## A-Zentrum des CeSER – 3. Qualitätsbericht

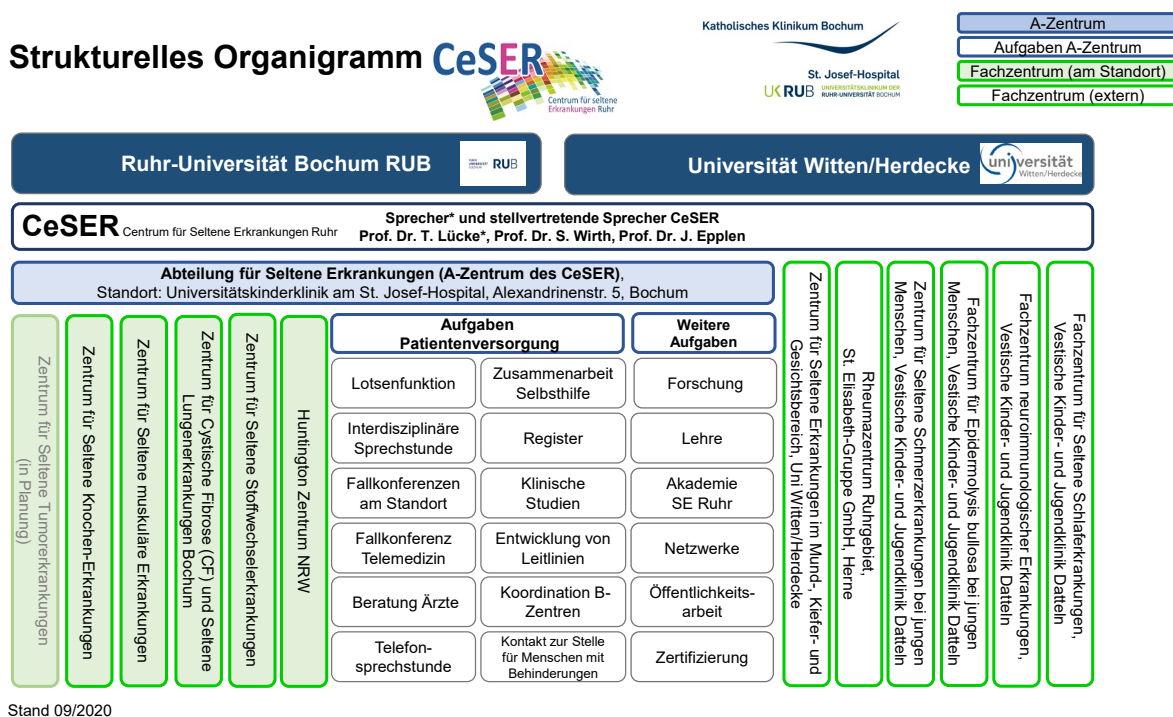
### 1 Darstellung des Centrums für seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER), des A-Zentrums und seiner Netzwerkpartner

Das **Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER)** wurde 2014 gegründet. Es verbindet als **universitäres Kompetenznetz** der Ruhr-Universität Bochum und der Universität Witten/Herdecke Expert:innen, 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 2021 angeschlossen waren zwölf hochspezialisierte Fachzentren (B-Zentren), von denen sieben am Standort integriert sind und weitere fünf sich an anderen Krankenhäusern befinden. Alle Fachzentren sind im SE-Atlas registriert. Die Ausweisung im Krankenhausplan NRW als Zentrum für Seltene Erkrankungen mit besonderen Aufgaben erfolgte im Dezember 2021.

Organisatorisch stellt sich das CeSER wie folgt dar:



Die zentrale Koordinierungsstelle des CeSER (im Weiteren **A-Zentrum** genannt) 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.

## **A-Zentrum des CeSER – 3. Qualitätsbericht**

---

Zu den primären Leistungen des A-Zentrums des CeSER zählen:

- die Vermittlung von Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen (Lotsenfunktion)
- die Beratung und Unterstützung von Ärztinnen und Ärzten bei der Betreuung von Menschen mit Seltener Erkrankung
- Prüfung / Bewertung von Patientenakten
- die Organisation von Fort- und Weiterbildungen für Ärzt:innen, sowie Schulungen für und mit Patient:innen
- Organisation von Informationsveranstaltungen für Patient:innen und Patientenorganisationen
- 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.
- Telemedizinische Leistungen für andere Krankenhäuser / spezialisierte Reha-Einrichtungen
- die Mitarbeit und Koordination von Registern
- Koordination von Forschungstätigkeit
- Koordinationsaufgaben / Netzwerke
- Qualitätsmanagement

Ziel des A-Zentrums ist es, die Versorgung von Menschen mit Seltenen 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, dem Netzwerk seltene Osteopathien (NetsOs) und in weiteren nationalen und internationalen Verbänden wahr sowie die Koordination von Weiterbildungsveranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen.

Die Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) gewinnen, nicht zuletzt durch die Erwähnung in den G-BA Zentrums-Regelungen, eine immer höhere Bedeutung für die Entwicklungen der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland. In der zweiten Ausschreibung in 2019 haben wir vier Anträge gestellt. Durch die Corona-Pandemie verzögert, sind aber mittlerweile alle Anträge Ende 2021 positiv beurteilt worden und die Mitgliedschaft beginnt für die vier Fachzentren ab dem 01.01.2022.

## A-Zentrum des CeSER – 3. Qualitätsbericht

---

ERN	Europäisches Referenznetzwerk für seltene...
Endo-ERN (Rare ENDO)	endokrine Krankheiten
ERN-RND	neurologische Krankheiten (Huntington)
ERN-BOND	Knochenerkrankungen
ERN-LUNG	Lungenerkrankungen

Um den Anforderungen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen gerecht zu werden, war das A-Zentrum des CeSER im Jahr 2021 an folgenden **Versorgungsnetzen zu Seltenen Erkrankungen** beteiligt:

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

Im Bereich der **Selbsthilfe- und Patientenorganisation** bestand 2021 eine strukturierte Zusammenarbeit mit folgenden Organisationen:

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

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

## **A-Zentrum des CeSER – 3. Qualitätsbericht**

---

### **2 Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben**

Die in 2021 durchgeführten besonderen Aufgaben werden im Folgenden aufgeführt:

#### **2.1 Interdisziplinäre Fallkonferenzen**

Regelhaft finden interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patient:innen anderer Krankenhäuser oder spezialisierter Reha-Einrichtungen, auch unter Beteiligung von Vertragsärzten, statt.

Die interdisziplinären Fallkonferenzen sind regelhaft zusammengesetzt aus Fachärzt:innen verschiedener Fachrichtungen (Pädiatrie, Humangenetik, Psychosomatik, Neurologie, weitere). Die Fallkonferenzen werden schriftlich oder per Webformular angefordert und sind nicht als Konsiliarleistung abrechenbar. Die Kontaktaufnahme erfolgt initial telefonisch, per Fax oder über das Kontaktformular für Ärzte über die Webseite. Die weiteren Informationen zum Patienten werden datenschutz-konform per FAX oder schriftlich übermittelt. Weitere Informationen hierzu befinden sich auf der Webseite (<https://centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/konsildienst/>).

Im Jahr 2021 haben 78 dieser Fallkonferenzen für externe Patient:innen stattgefunden.

Die Fallkonferenzen sollen ab 2022 im Krankenhausinformationssystem dokumentiert werden.

#### **2.2 Fort- und Weiterbildungsangebote**

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

Im Jahr 2021 fand am 01.09 das zweite Bochumer Symposium zum Thema „Seltene Erkrankung oder Kindesmisshandlung? Eine knifflige Differentialdiagnostik“ statt. Veranstalter war die Abteilung für Seltene Erkrankungen als A-Zentrum des CeSER in enger Zusammenarbeit mit der Zahnärztlichen Chirurgie und Poliklinischen Ambulanz der Universität Witten/Herdecke und dem Katholischem Klinikum Bochum. Die Veranstaltung war kostenfrei.

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

Im Rahmen des Netzwerks NRW-ZSE wurde der Aufbau einer Fortbildungsakademie Seltene Erkrankungen (FAKSE) weiter vorangetrieben. Das A-Zentrum übernahm die Codierung und Pflege der FAKSE Plattform auf der NRW-ZSE Webseite. Es wurden fachspezifische und fächerübergreifende Fortbildungen zu den medizinischen Schwerpunkten der NRW-Zentren durchgeführt.

Pandemiebedingt konnten 2021 einige geplante Fort- und Weiterbildungen nicht stattfinden und mussten abgesagt werden.

## A-Zentrum des CeSER – 3. Qualitätsbericht

Das CeSER und die B-Zentren des CeSER haben sich in 2021 noch an weiteren Fort- und Weiterbildungen beteiligt:

Datum	Beteiligung	organisiert	beteiligt	teilgenommen
	Bezeichnung			
Seit 2020	Projektleitung, Organisation und Moderation von OU TO GO (Orthopädie und Unfallchirurgie TO GO): Wöchentliche, non-profit Online Fortbildung für Ärzt:innen, Physiotherapeut:innen, Studierende, Physician Assistants, Orthopädietechniker:innen, Rettungsassistent:innen, etc. zum Thema Orthopädie und Unfallchirurgie, Zielgruppe: Deutsch-sprachig (v.a. Deutschland, Schweiz, Österreich), Details: <a href="http://www.outogo.de">www.outogo.de</a>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Seit 2021	Projektleitung, Organisation und Moderation von SPINE TO GO: 4x/Jahr, non-profit Online Fortbildung für Ärzt:innen, Physiotherapeut:innen, Studierende, Physician Assistants, Orthopädietechniker:innen, Rettungsassistent:innen, etc. zum Thema Wirbelsäule, Zielgruppe: global / international (Englisch-sprachig), Details: <a href="http://www.spinetogo.org">www.spinetogo.org</a>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Seit 2021	Projektleitung, Organisation und Moderation der <a href="http://www.rueckervisite.ruhr">www.rueckervisite.ruhr</a> : Alle 2 Monate Patienten-Online-Veranstaltung zu den verschiedensten Themen, die den Rücken betreffen	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
16.7.21	Online-Ärzteveranstaltung: Neuromodulation – Neues aus der Therapie chronischer Schmerzen. Bochum.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
27.8.21	Online-Patientenveranstaltung: Neuromodulation – Neues aus der Therapie chronischer Schmerzen. Bochum.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
5.9.21	Vortrag „Neuromodulation in der Behandlung chronischer Rückenschmerzen“, 9. Bochumer Gesundheitsmesse.	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
7.12.2021	Neuromuskuläres Kolloquium	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>

## A-Zentrum des CeSER – 3. Qualitätsbericht

9.11.2021	Kolibris und Zebras - Fälle aus der Praxis Im Rahmen der NRW-ZSE FAKSE organisierte, virtuelle Veranstaltung mit der Vorstellung praxisorientierter Fälle.	☒	☒	☒
-----------	---	---	---	---

### 2.3 Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringer

Im Jahr 2021 wurden 114 Patientenakten externer Patient:innen durch das 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 Patient:innen bei Bedarf zu anderen Typ A und Fachzentren, kümmert sich um eine strukturierte Nachbetreuung der Patient:innen, auch bei weiterhin unklarer Diagnose und erfasst sämtliche Fälle in einer strukturierten Form.

### 2.4 Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Im Jahr 2021 wurden bei 45% der Patient:innen, die vorstellig wurden, eine genetische Diagnostik veranlasst. Diese führte in der überwiegenden Zahl zur Diagnose.

Das A-Zentrum strebt einen Beitritt in den NAMSE Selektivvertrag des vdek und der AOK in 2022 an.

### 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](http://www.EuRRECA.org)) beteiligt (Modul für Pseudohypoparathyreoidismus). Die anerkannten Standards, die den institutions-übergreifenden Datenaustausch sicherstellen, werden dabei eingehalten.

Darüber hinaus ist das A-Zentrum am Aufbau des europäischen Registers für Seltene Knochenerkrankungen (EURRBONE; [www.eurrbone.com](http://www.eurrbone.com)) beteiligt. In 2021 wurde die Entwicklung krankheitsspezifischer Module weiter vorangetrieben.

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 weitere Register für seltene Erkrankungen an.



## **2.7 Koordinationsfunktion und Lotsensystem**

Sämtliche Koordinationsaufgaben im universitären Kompetenznetzwerk, im Verbund NRW-ZSE, im Netzwerk für seltene Osteopathien 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/>).

Patient:innen werden durch zwei ärztliche Lots:innen 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](http://www.ceser.de). Des Weiteren ist das Zentrum im SE-Atlas, einer webbasierten, öffentlich einsehbaren 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**

Ein besonderes Anliegen des A-Zentrum des CeSER ist die Sicherstellung der medizinischen Versorgung für Jugendliche und junge Erwachsene mit einer Seltene Erkrankung beim Wechsel von der kinderärztlichen Versorgung in die Erwachsenenmedizin (Transition). 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/>).

Eine Veröffentlichung des CeSER Teams zur Transition bei SE findet im Januar 2022 in der Monatszeitschrift für Kinderheilkunde statt.

<https://doi.org/10.1007/s00112-020-00929-5>

## **2.10 Informationsveranstaltungen**

Das A-Zentrum des CeSER war in 2021 an folgenden Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen beteiligt:

- 01. September 2021 Zweites Bochumer Symposium zum Thema „Seltene Erkrankung oder Kindesmisshandlung? Eine knifflige Differentialdiagnostik“
- 19. – 20. Juni 2021 Phosphatdiabetes e.V. Gruppentreffen mit dem Referat „Aus Kindern werden Leute – wie gelingt die Transition für junge Erwachsene?“

## A-Zentrum des CeSER – 3. Qualitätsbericht

### 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. Im April 2020 erhielt das CeSER eine Förderung der Ruhr-Universität Bochum zur Verbesserung der Qualität der Lehre. Ziel ist es, fachliches Wissen in der Diagnosefindung von Seltene Erkrankungen anhand interaktiver, digitaler Patientenfälle zu simulieren, die die Studierenden unabhängig erarbeiten können. Die Veröffentlichung eines ersten Falles („Immer der Länge – Der Fall eines 3 Jahre alten Mädchens mit Genua Vara) ist auf der Lernplattform der Ruhr Universität Bochum für Februar 2022 geplant.

Weitere Informationen zur Art und Anzahl der durchgeführten Veranstaltungen im Berichtsjahr 2021 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 Netzwerkpartnern:

- **Netzwerk NRW-ZSE**, Mitglied im Qualitätszirkel
- **AG ZSE**
- Verbund **ZSE Duo**, regelmäßige Projekttreffen und zentrenübergreifende Fallkonferenzen
- **CeSER**, Mitgliederversammlung, Bochum (23.11.2021)
- **NetsOs**

Datum	Beteiligung	
		Bezeichnung
	AWMF S3k LL	Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin, Registernummer 186 – 001, gültig bis 31.03.2024 <a href="https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/186-001.html">https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/186-001.html</a>

**A-Zentrum des CeSER – 3. Qualitätsbericht**

Die B-Zentren sind darüber hinaus bei der Erarbeitung der folgenden Leitlinien beteiligt:

Leitlinie / Konsensuspapier		
Datum	Beteiligung	
		Bezeichnung
2013 - 2021		Leitung der Kommission Leitlinien und Therapieempfehlungen der Deutschen Wirbelsäulengesellschaft, seit 2021 dort assoziiertes Mitglied (sämtliche die Wirbelsäule betreffende AWMF-Leitlinien werden von der Kommission bearbeitet/ beraten)
Seit 2021		Leitung der Programmkommission der Deutschen Wirbelsäulengesellschaft
	AWMF S2k LL	Bronchoskopie im Kindesalter, Angemeldetes Leitlinienvorhaben, Registernummer 026-025, <a href="https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/026-025.html">https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/026-025.html</a>
	AWMF S2k LL	Tuberkulose im Erwachsenenalter, Registernummer 020 – 019, gültig bis 30.06.2021 <a href="https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/020-019.html">https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/020-019.html</a>
	AWMF S2k LL	Antibiotic Stewardship - Konzeption und Umsetzung in der stationären Kinder- und Jugendmedizin, Registernummer 048 – 015, gültig bis 31.07.2023 <a href="https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/048-015.html">https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/048-015.html</a>
	AWMF S2k LL	Management der ambulant erworbenen Pneumonie bei Kindern und Jugendlichen (pCAP), Registriernummer 048 – 013, gültig bis 30.03.2022 <a href="https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/048-013.html">https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/048-013.html</a>
	AWMF S2k LL	Kawasaki – Syndrom, Angemeldetes Leitlinienvorhaben, Registernummer 185 – 003 <a href="https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/185-003.html">https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/185-003.html</a>
	AWMF S2k LL	Diagnostik und Therapie von Patienten mit Kraniosynostosen, Angemeldetes Leitlinienvorhaben, Registernummer 007 – 108, <a href="https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/007-108.html">https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/007-108.html</a>
	AWMF S3-LL	Redeflussstörungen, Pathogenese, Diagnostik und Behandlung, Registernummer 049 – 013, gültig bis 30.08.2021 <a href="https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/049-013.html">https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/049-013.html</a>

## A-Zentrum des CeSER – 3. Qualitätsbericht

---

### 5 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 Ärzt:innen unterschiedlicher Fachrichtungen sinnvoll erscheinen lässt. Dies ist beispielsweise bei Schmerzpatienten der Fall.

Update Das Projekt befindet sich zurzeit in der Auswertphase.

#### 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 Patient:innen 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.

Die Rekrutierung wurde in 03/2020 geschlossen. Seitdem lief die Datenauswertung. Ergebnisse wurden in der Monatszeitschrift für Kinderheilkunde im Dezember 2021 veröffentlicht. <https://doi.org/10.1007/s00112-021-01378-4>

## **A-Zentrum des CeSER – 3. Qualitätsbericht**

---

Beschlusstext, Ergebnisbericht und Evaluationsbericht sind auf der Seite des Innovationsfonds des G-BA zu finden.

<https://innovationsfonds.g-ba.de/beschlusse/translate-namse-verbesserung-der-versorgung-von-menschen-mit-seltenen-erkrankungen-durch-umsetzung-von-im-nationalen-aktionsplan-namse-konsentierten-massnahmen.66>

Eigen initiierte Studie des CeSER und des Zentrums für Seltene Knochenerkrankungen: **Kli-BONE Studie** Untersuchung zur Knochengesundheit bei Jungen, Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit Klinefelter Syndrom.

Bei erwachsenen Männern mit Klinefelter Syndrom gibt es Hinweise darauf, dass die Knochenqualität schlechter sein könnte als bei gleichaltrigen Männern ohne KS.

Über diese Phänomene ist im Kindes- und Jugendalter bisher wenig bekannt. Aus diesem Grund führen wir die Kli-BONE-Studie an der Universitätskinderklinik in Bochum durch.

Wir möchten insbesondere den Zusammenhang von Knochengesundheit und Faktoren wie Ernährung, körperlicher Aktivität und Veränderungen im Stoffwechsel untersuchen.

## A-Zentrum des CeSER – 3. Qualitätsbericht

### 6 Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums

In 2021 wurden folgende Publikationen in Zusammenarbeit mit dem A-Zentrum des CeSER veröffentlicht:

Publikationen	
PMID	Titel
34863037 2022 Jan 13	European Expert Consensus on Practical Management of Specific Aspects of Parathyroid Disorders in Adults and in Pregnancy: Recommendations of the ESE Educational Program of Parathyroid Disorders
34252603 2021 Jul 9	Autosomal recessive hypophosphatemic rickets type 2 (ARHR2) due to ENPP1-deficiency
34471710 2021 Aug 18;	Prednisone prevents particle induced bone loss in the calvaria mouse model
34428361 2021 Aug 24	Cross-sectional analysis: clinical presentation of children with persistently low ALP levels
34108936 2021 May 24	Lack of Evidence for a Relationship Between the Hypothalamus-Pituitary-Adrenal and the Hypothalamus-Pituitary-Thyroid Axis in Adolescent Depression
34732217 2021 Nov 3	Patients' priorities and expectations on an EU registry for rare bone and mineral conditions
34659108 2021 Oct 1	Case Report: Severe Neonatal Course in Paternally Derived Familial Hypocalciuric Hypercalcemia
34744823 2021 Oct 20	Size Matters: The CAG Repeat Length of the Androgen Receptor Gene, Testosterone, and Male Adolescent Depression Severity
33850973 2021 Mar 9	Clinical course in two children with Juvenile Paget's disease during long-term treatment with intravenous bisphosphonates
34371865 2021 Jul 9	Vitamin D Level Trajectories of Adolescent Patients with Anorexia Nervosa at Inpatient Admission, during Treatment, and at One Year Follow Up: Association with Depressive Symptoms
33989468 2021 Feb 23	Increased Prevalence of Subclinical Hypothyroidism and Thyroid Autoimmunity in Depressed Adolescents: Results From a Clinical Cross-Sectional Study in Comparison to the General Pediatric Population
34261073 2021 Jul 14	Rhizomelia and Impaired Linear Growth in a Girl with Juvenile Paget Disease: The Natural History of the Condition
34772435 2021 Oct. 17	An Integrated clinical pathway for diagnosis, treatment and care of rare diseases: model, operating procedures, and results of the project TRANSLATE-NAMSE funded by the German Federal Joint Committee

## **7 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.

## **8 Meinungsmanagement/ Beschwerdemanagement**

Ein Konzept zum Beschwerdemanagement ist im Katholischen Klinikum Bochum etabliert.

Ziel ist es, dass Patient:innen u. Angehörige ihre Meinung innerhalb des Krankenhauses zum Ausdruck bringen können, und, dass das Unternehmen darauf adäquat reagieren kann. Jedem stationären Patienten wird bei der Aufnahme der Bogen "Ihre Meinung ist uns wichtig" ausgehändigt. Dort wird explizit darauf hingewiesen, dass Patient:innen die Möglichkeit haben sich direkt an das BSM zu wenden oder sich per E-Mail zu äußern.

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

In 2021 gab es keine negativen Rückmeldungen von Patient:innen hinsichtlich ihrer Kontakte mit dem Zentrum oder den Mitarbeiter:innen.