

## **4. 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. – 31.12.2022**

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

Erstellt 09.03.2023:  
Finalisiert: 22.09.2023

Prof. Dr. med. Corinna Grasemann  
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 Leistungserbringen .....	9
2.4	Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen .....	9
2.5	Qualitätsverbessernde Maßnahmen .....	10
2.6	Registererstellung .....	10
2.7	Koordinationsfunktion und Lotsensystem .....	10
2.8	Öffentlich einsehbare Informationsplattform .....	10
2.9	Transitionskonzept .....	11
2.10	Informationsveranstaltungen .....	11
3	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen .....	11
4	Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren .....	12
5	Leitlinien und Konsensuspapiere .....	12
6	Studien zu seltenen Erkrankungen .....	13
7	Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums .....	14
8	Risikomanagement .....	16
9	Meinungsmanagement / Beschwerdemanagement .....	16

## A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht

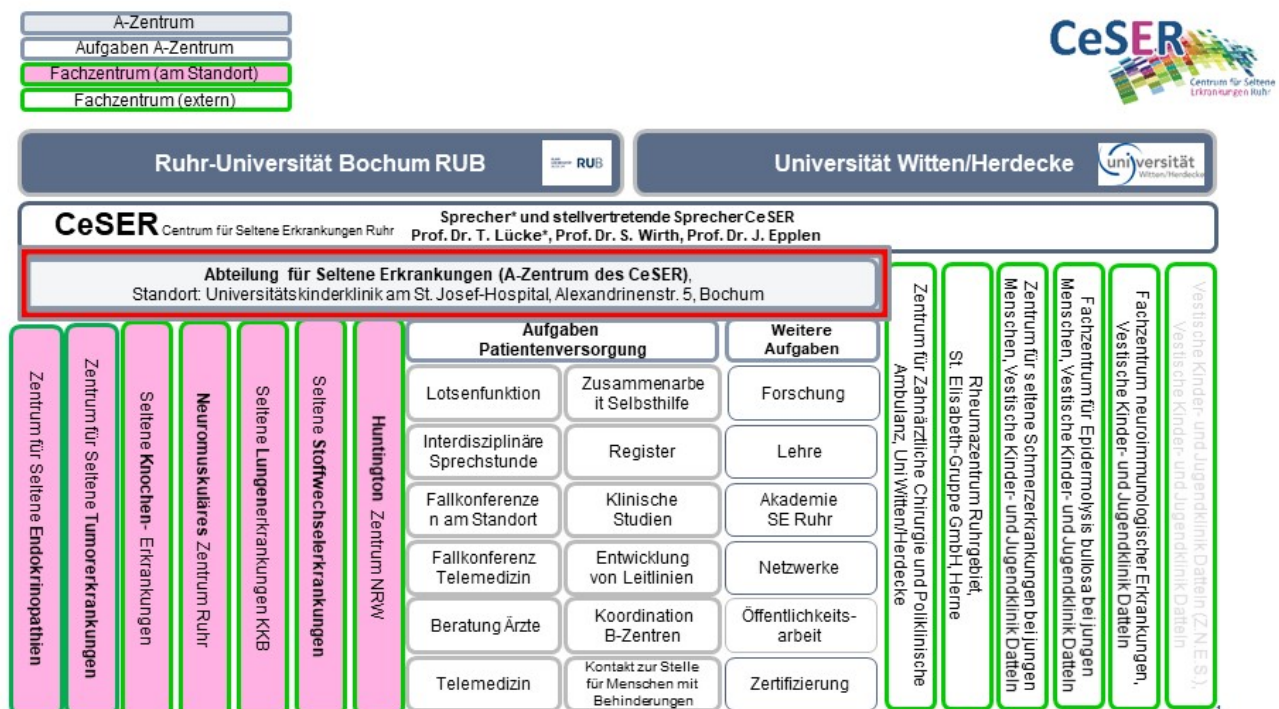
### 1 Darstellung des Centrums für seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER), des A-Zentrums und seiner Netzwerkpartner

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

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

2022 waren dem CeSER zwölf spezialisierte 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. Die erfolgreiche Zertifizierung als Zentrum mit besonderen Aufgaben nach NAMSE und den GBA Kriterien erfolgte am 08.09.2022.

Organisatorisch stellt sich das CeSER wie folgt dar:



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

## A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht

Zu den primären 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 Diagnostik und Versorgung von Menschen mit Seltener Erkrankung
- Prüfung und Bewertung von Patientenakten
- die Organisation von Fort- und Weiterbildungen für medizinisches Personal
- Organisation von Informationsveranstaltung 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 Koordination des Netzwerkes für Seltene Osteologische Erkrankungen. (NetsOs)
- die Mitarbeit und Koordination von europäischen und nationalen Registern
- Koordination von Forschungstätigkeit
- Qualitätsmanagement

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.

Darüberhinaus ist das Katholische Klinikum Bochum mit 4 Fachspezifischen Zentren als Mitglied in die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) aufgenommen worden (Start 01.01.2022).

<b>ERN</b>	<b>Europäisches Referenznetzwerk für seltene...</b>	<b>Webseite</b>
Endo-ERN	endokrine Krankheiten	<a href="https://endo-ern.eu/">https://endo-ern.eu/</a>
ERN-RND	neurologische Krankheiten	<a href="https://www.ern-rnd.eu/">https://www.ern-rnd.eu/</a>
ERN-BOND	Knochenkrankheiten	<a href="https://ernbond.eu/">https://ernbond.eu/</a>
ERN-LUNG	Atemwegserkrankungen	<a href="https://ern-lung.eu/">https://ern-lung.eu/</a>

## **A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht**

---

Im Jahr 2022 war das A-Zentrum des CeSER an folgenden **Innovationsfondprojekten zu seltenen Erkrankungen** beteiligt, deren Arbeiten abgeschlossen werden konnten:

- ZSE-DUO: Ergebnisbericht in Arbeit
- Care-Fam-Net: Ergebnisbericht in Arbeit
- TRANSLATE NAMSE erfolgreich abgeschlossen.

**Ergebnisbericht** verfügbar unter: [https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/158/2022-04-01\\_TRANSLATE-NAMSE\\_Ergebnisbericht.pdf](https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/158/2022-04-01_TRANSLATE-NAMSE_Ergebnisbericht.pdf)

**Evaluationsbericht** unter: [https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/159/2022-04-01\\_TRANSLATE-NAMSE\\_Evaluationsbericht.pdf](https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/159/2022-04-01_TRANSLATE-NAMSE_Evaluationsbericht.pdf)

**Beschluss** unter: [https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/319/2022-12-15\\_TRANSLATE\\_NAMSE\\_Rueckmeldungen.pdf](https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/319/2022-12-15_TRANSLATE_NAMSE_Rueckmeldungen.pdf)

Im Bereich der **Selbsthilfe- und Patientenorganisation** bestand 2022 eine strukturierte Zusammenarbeit mit folgenden Organisationen:

- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.)
- EURORDIS
- Phosphatdiabetes e.V
- Klinefelter Organisationen
- Keks 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 – 4. Qualitätsbericht**

---

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

Die in 2022 durchgeführten besonderen Aufgaben werden im Folgenden aufgeführt:

#### **2.1 Interdisziplinäre Fallkonferenzen**

Regelhaft finden interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser auch unter Beteiligung von Vertragsärzten, statt.

Die interdisziplinären Fallkonferenzen sind regelhaft zusammengesetzt aus Fachärztinnen und Fachärzten verschiedener Fachrichtungen (Pädiatrie (verschiedene Fachrichtungen), 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. Weiter Informationen hierzu befinden sich auf der Webseite (<https://centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/konsildienst/>).

Im Jahr 2022 haben 123 dieser Fallkonferenzen für externe Patientinnen und Patienten stattgefunden.

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

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

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

Das CeSER hat sich in 2022 an folgenden Fort- und Weiterbildungen beteiligt:

#### **1) Durch das CeSER organisierte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen**

##### **a) für Ärztinnen und Ärzte sowie weitere Mitarbeiter im Gesundheitswesen**

seit 2020 Projektleitung, Organisation und Moderation von OU TO GO (Orthopädie und Unfallchirurgie TO GO):

## A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht

Wöchentliche zum Thema Orthopädie und Unfallchirurgie. Details:  
[www.outogo.de](http://www.outogo.de)

Seit 2021 Projektleitung, Organisation und Moderation von **SPINE TO GO**:  
4x/Jahr Online Fortbildung zum Thema Wirbelsäule. Details:  
[www.spinetogo.org](http://www.spinetogo.org)

29.03.2022 Fortbildungsreihe Pädiatrie:  
**Transition bei Seltener Erkrankung – der krönende Abschluss der pädiatrischen Versorgung**

05.04.2022 Fortbildungsreihe Pädiatrie:  
**Distales intestinales Obstruktionssyndrom bei Cystischer Fibrose**

11.10.2022 Fortbildungsreihe Pädiatrie  
**Humangenetische Diagnostik bei Seltener Erkrankung**

13.12.2022 Fortbildungsreihe **Pädiatrie**  
**Impfung bei Seltenen Immundefekten**

b) **für Studierende:**

15.02.2022 Seminar Studierende CeSER Verbund: **Grundlagen Seltene Erkrankungen Kinderendokrinologie**

01.03.2022 Seminar Studierende CeSER Verbund: **Grundlagen Seltene Erkrankungen Kinderendokrinologie** 15.03.2022 Seminar Studierende CeSER Verbund: **Grundlagen Seltene Erkrankungen Kinderendokrinologie**

15.12.2022 Seminar Studierende CeSER Verbund: **Grundlagen Seltene Erkrankungen Kinderendokrinologie**

c) **Digitale Lehre:**

„Immer der Länge nach“ Ein interaktiver Lehrfall zu seltener Phosphatverlusterkrankung (Moodle Plattform)

## **2) Durch CeSER ko-organisierte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen**

12.10.2022 NRW-ZSE Masterclass **Einführung Seltene Erkrankungen**

19.10.2022 NRW-ZSE Masterclass **Diagnostik seltener Erkrankungen: Red Flags**

26.10.2022 NRW-ZSE Masterclass **Diagnostik seltener Erkrankungen: Fallbearbeitung**

09.11.2022 NRW-ZSE Masterclass **Diagnostik seltener Erkrankungen: Fallvorstellung**

16.11.2022 NRW-ZSE Masterclass **Schauspielsprechstunde**

23.11.2022 NRW-ZSE Masterclass **Fortsetzung Schauspielsprechstunde**

30.11.2022 NRW-ZSE Masterclass **Seltene Erkrankungen aus**

## A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht

---

### Patientensicht

07.12.2022 NRW-ZSE Masterclass **Wünsche und Quiz**

02.11.2022 **Kolibris und Zebras – Neue Fälle aus der Praxis (NRW-ZSE FAKSE - digital)**

### 3) Unter Mitwirkung des CeSER durchgeführte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen (andere Federführung)

26.02.2022 DGKJ „Pädiatrische Ernährungsmedizin“ 2022

**Osteoporose und Gicht**

26.09./27.09.2022 CARE-FAM-NET

**Die Herausforderungen interdisziplinärer Zusammenarbeit bei SE und ihre Chance auf dem Weg zu einer vernetzten Versorgung**

Die Perspektive der Kinder- und Jugendmedizin

Referent: Prof. Dr. Thomas Lücke, Bochum

18.-20.09.2022 Osteologie 2022

**Osteologische Abklärung bei Frakturen im Kindes- und Jugendalter: wann und bei wem?**

02-03.3\_Kurzprogramm Osteologie

23.09.2022 NAKSE, Berlin

**Miteinander voneinander lernen Good Practice Beispiel 1 – DRN NetsOs  
Good Practice Beispiel 2 – DRN-ERNICA, DRN-eUROGEN**

(Referenten: Prof. Dr. Corinna Grasemann und Prof. Dr. Jochen Hubertus, Universitätsklinikum der Ruhr-Universität Bochum)

Deutscher Kongress für Parkinson und Bewegungsstörungen, Hannover

25.03.2022 **Symposium Morbus Huntington – Die Behandlung richtet sich nach klinischer Präsentation**

26.03.2022, **Symposium Individualisierte Therapieentscheidungen bei seltenen Bewegungsstörungen**

28.10.2022 Onlinetagung der Gesellschaft für Transitionsmedizin (GfTM)

**TRANSLATE- NAMSE - Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen**

16.11.2022 das Virtuelle Krankenhaus auf der MEDICA

**Einführung in das Themenfeld Seltene Erkrankung mit praktischer Falldemonstration**

### 4) Bewerbung von Veranstaltungen zu Seltene Erkrankungen durch das CeSER

19.01.2022 NRW-ZSE FAKSE



**Bonner Epilepsie Seminar Neuropathological findings and mechanisms in sudep**

28.02.2022 Selten Allein

**Kunstaktion** zum weltweiten Tag der Seltenen Erkrankungen

04.05.2022 NRW-ZSE FAKSE:

**Angeborene Bindegewbserkrankungen (Diagnostische Herausforderungen und praktische Algorithmen)**

## **5) Veranstaltungen mit Patientenvertretung**

24.09.2022 Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta „Glasknochen“ Betroffene e.V. in Much

**Vortrag: Prof. Grasemann stellt das CESER Bochum vor und berichtet über das europäische Patientenregister**

23.09.2022 Tag des Phosphatdiabetes in Bochum 2022: **XLH im Erwachsenenalter/XLH im Kindes- und Jugendalter** (mit Fremdfinanzierung (9.000 Euro))

### **2.3 Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringer**

Im Jahr 2022 wurden 207 Patientenakten externer Patientinnen und Patienten 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 b. B. eine strukturierte Diagnostik und Versorgung, vermittelt b. B. zu anderen Typ A- und Typ B-Zentren, kümmert sich um eine Nachbetreuung, auch bei weiterhin unklarer Diagnose und erfasst die Fälle strukturiert.

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

Im Jahr 2022 wurde bei 67% der Patientinnen und Patienten, die vorstellig waren, eine genetische Diagnostik veranlasst. Diese führte in der überwiegenden Zahl (>74%) zu einer gesicherten Diagnose. Das CeSER ist in den Selektivvertrag T-NAMSE aufgenommen sodass hierüber vermehrt genetische Diagnostik, auch bei komplexen Fällen nach Fallkonferenz mit der Humangenetik, initiiert werden konnte. Dies hat zu einer deutlichen Verbesserung des diagnostischen Angebotes des CeSER geführt.

## **A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht**

---

### **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 institutionsübergreifenden 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 2022 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 an weitere Register für seltene Erkrankungen.

### **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/> ).

Patienteninnen und Patienten 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

## **A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht**

---

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/>).

Alle Veröffentlichungen des CeSER Teams zur Transition bei SE sind auf unserer Webseite hinterlegt.

### **2.10 Informationsveranstaltungen**

Das A-Zentrum des CeSER war in 2022 an folgenden Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen beteiligt:

- 29.2.2022 – Update Tominersen (Online - Patienteninformationsveranstaltung Prof. Dr. C. Saft (CeSER) und Prof Landwehrmeyer (Ulm)
- 23.09.2022 Tag des Phosphatdiabetes in Bochum 2022 : XLH im Erwachsenenalter/XLH im Kindes- und Jugendalter (mit Fremdfinanzierung (9.000 Euro)
- 24.09.2022 Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta „Glasknochen“ Betroffene e.V. Vortrag: Prof. Grasmann stellt das CESER Bochum vor und berichtet über das europäische Patientenregister
- Seit 2021 Projektleitung, Organisation und Moderation der **www.rueckenvsite.ruhr**: Alle 2 Monate Patienten-Online-Veranstaltung zu den verschiedensten Themen, die den Rücken betreffen

## **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

## **A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht**

---

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 Seltenen 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 im Februar 2022 zugänglich gemacht worden.

Weitere Informationen zur Art und Anzahl der durchgeführten Veranstaltungen im Berichtsjahr 2022 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:

- **Netzwerk NRW-ZSE**, Mitglied im Qualitätszirkel
- **AG ZSE**
- **CeSER**, Mitgliederversammlung, Bochum (31.08.2022)
- **NetsOs**

### **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.

Das A-Zentrum des CeSER an der Universitätskinderklinik Bochum ist an folgenden Leitlinien und Konsensuspapieren beteiligt (siehe auch Punkt 7):

1. S2K Leitlinie Chorea Huntington
2. International European Consensus zu Störungen der Parathormonsekretion :  
PARAT
3. International Consensus : Behandlung der Hypophosphatämischen Rachitis XLH
4. Entwicklung Leitlinie: ZSE-DUO
5. Entwicklung Patientenpfad im vKH

## A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht

---

### 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 Seltene Erkrankungen. Hiervon ist das Projekt TRANSLATE NAMSE erfolgreich abgeschlossen. Im Jahr 2022 wurden die Projekte CARE FAM NET und ZSE DUO abgeschlossen.

#### 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.

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.

#### **Kli-VEG Studie**

Untersuchung zur Schmerzwahrnehmung und Funktion des autonomen Nervensystems bei Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit Klinefelter Syndrom

Im Rahmen einer Nachfolgestudie möchten wir nun die körperliche Fitness und das Nervensystem näher untersuchen. Die Rekrutierungsphase begann im November 2022.

## A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht

### 7 Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums

In 2022 wurden folgende Publikationen in Zusammenarbeit mit dem A-Zentrum des CeSER veröffentlicht:

PMID	Titel	Publikation	DOI
34762202	The challenges of managing thoracic pain in cystic fibrosis (CF)	Schmerz	10.1007/s00482-021-00603-z
36293733	Barriers for Sports and Exercise Participation and Corresponding Barrier Management in Cystic Fibrosis	Int J Environ Res Public Health	10.3390/ijerph192013150
35222250	Combining Literature Review With a Ground Truth Approach for Diagnosing Huntington's Disease Phenocopy	Front Neurol	10.3389/fneur.2022.817753
36126372	Comment on "A series of cases with Huntington-like phenotype and intermediate repeats in HTT" by Acuña and colleagues"	J Neurol Sci	10.1016/j.jns.2022.120409
36203159	Cough suppression and HRQoL in adult people with cystic fibrosis: an unexplored correlation	Health Qual Life Outcomes	10.1186/s12955-022-02053-2
35566721	Disorders of the Calcium Sensing Signaling Pathway: From Familial Hypocalciuric Hypercalcemia (FHH) to Life Threatening Conditions in Infancy	J Clin Med	10.3390/jcm11092595
35740281	Divergent Effects of the Nonselective Adenosine Receptor Antagonist Caffeine in Pre-Manifest and Motor-Manifest Huntington's Disease	Biomedicines	10.3390/biomedicines10061258
35164804	Dual guidance structure for evaluation of patients with unclear diagnosis in centers for rare diseases (ZSE-DUO): study protocol for a controlled multi-center cohort study	Orphanet J Rare Dis	10.1186/s13023-022-02176-1
36497038	Evidences for Mutant Huntingtin Inducing Musculoskeletal and Brain Growth Impairments via Disturbing Testosterone Biosynthesis in Male Huntington Disease Animals	Cells	10.3390/cells11233779
36292638	Homozygous Inversion on Chromosome 13 Involving SGCG Detected by Short Read Whole Genome Sequencing in a Patient Suffering from Limb-Girdle Muscular Dystrophy	Genes (Basel)	10.3390/genes13101752
35716683	Huntington's disease: disappointments and new beginnings	Lancet Neurol	10.1016/S1474-4422(22)00189-2

## A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht

36274155	Improved upper limb function in non-ambulant children with SMA type 2 and 3 during nusinersen treatment: a prospective 3-years SMARtCARE registry study	Orphanet J Rare Dis	10.1186/s13023-022-02547-8
36568087	Mathematical modeling and simulation of thyroid homeostasis: Implications for the Allan-Herndon-Dudley syndrome	Front Endocrinol (Lausanne)	10.3389/fendo.2022.882788
35848034	Newborn Screening for SMA - Can a Wait-and-See Strategy be Responsibly Justified in Patients With Four SMN2 Copies?	J Neuromuscul Dis	10.3233/JND-221510
35511084	No optical coherence tomography changes in premanifest Huntington's disease mutation carriers far from disease onset	Brain Behav	10.1002/brb3.2592
36283826	Performance of QuantiFERON-TB Gold Plus assays in paediatric tuberculosis: a multicentre PTBNET study	Thorax	10.1136/thorax-2022-218929
35899100	Positive effect of immunomodulatory therapies on disease progression in Huntington's disease? Data from a real-world cohort	Ther Adv Neurol Disord	10.1177/17562864221109750
35923779	Prevalence of osteopathologies in a single center cohort of survivors of childhood primary brain tumor	Front Pediatr	10.3389/fped.2022.913343
35633374	Resurrection of sildenafil: potential for Huntington's Disease, too?	J Neurol	10.1007/s00415-022-11196-7
36680119	Seroprevalence of Binding and Neutralizing Antibodies against 39 Human Adenovirus Types in Patients with Neuromuscular Disorders	Viruses	10.3390/v15010079
35717450	The adrenal steroid profile in adolescent depression: a valuable bio-readout?	Transl Psychiatry	10.1038/s41398-022-01966-2
36499573	The Role of Hormones in Hidradenitis Suppurativa: A Systematic Review	Int J Mol Sci	10.3390/ijms232315250
36013581	Awareness and Knowledge of Rare Diseases in German Dentists, Dental Specialists and Oral and Maxillofacial Surgeons: A Country-Wide Survey	Medicina (Kaunas)	10.3390/medicina58081114
	<b>Leitlinien</b>		
36384164	[Tuberculosis in adulthood - The Sk2-Guideline of the German Central Committee against Tuberculosis (DZK) and the German Respiratory Society	Pneumologie	10.1055/a-1934-8303

## A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht

	(DGP) for the diagnosis and treatment of adult tuberculosis patients]		
36354061	S2k Guideline for the diagnosis and treatment of mucous membrane pemphigoid	J Dtsch Dermatol Ges	10.1111/ddg.14905
36383969	S2k-Leitlinie zur Diagnostik und Therapie des Schleimhautpemphigoids	J Dtsch Dermatol Ges	10.1111/ddg.14905_g
34863037	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	Eur J Endocrinol	10.1530/EJE-21-1044

### 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.



## **A-Zentrum des CeSER – 4. Qualitätsbericht**

---

In 2022 gab es keine negativen Rückmeldungen von Patient:innen hinsichtlich ihrer Kontakte mit dem Zentrum oder dessen Mitarbeitern.