

6. 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. – 31.12.2024

Ärztliche Leiterin des A-Zentrums

Prof. Dr. med. Corinna Grasemann

Erstellt 03.04.2025:
Finalisiert: 14.04.2025

Prof. Dr. med. Corinna Grasemann
Jens Bauer (CeSER)

Inhaltsverzeichnis

1. Einleitung.....	3
2. Darstellung des Centrums für seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER), des A-Zentrums und seiner Netzwerkpartner.....	4
3. Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben	9
3.1 Interdisziplinäre Fallkonferenzen	9
3.2 Fort- und Weiterbildungsangebote.....	9
3.3 Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringen.....	12
3.4 Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	13
3.5 Qualitätsverbessernde Maßnahmen	13
3.6 Registererstellung.....	13
3.7 Koordinationsfunktion und Lotsensystem	14
3.8 Öffentlich einsehbare Informationsplattform	15
3.9 Transitionskonzept.....	15
3.10 Informationsveranstaltungen	15
4. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen.....	16
5. Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren.....	16
6. Leitlinien und Konsensuspapiere.....	18
7. Studien zu seltenen Erkrankungen.....	18
8. Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums	20
9. Risikomanagement.....	23
10. Meinungsmanagement / Beschwerdemanagement	23
11. Abkürzungsverzeichnis	24

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

1. Einleitung

Dieser Qualitätsbericht umfasst den Zeitraum von Januar bis Dezember 2024.

Die Behandlung seltener Erkrankungen ist seit Jahren ein besonderer Schwerpunkt im Katholischen Klinikum Bochum (KKB). Eine besondere Bedeutung haben dabei Kinder und Jugendliche.

Dieser wichtige medizinische Bereich wurde 2023 mit dem Bau des sogenannten Kolibri-Flügels, als Erweiterung der Universitätskinderklinik, stärker ausgeweitet.

Mit der einhergehenden Verbesserung der räumlichen Ausstattung kann das Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER) auch zukünftig höchsten Ansprüchen in Diagnostik und Therapie gerecht werden.

Prof. Thomas Lücke, Sprecher des CeSER und Direktor der Universitätskinderklinik sagte in der Eröffnungsrede des Kolibri Gebäudes: „Seltene Erkrankungen sind ein enorm wichtiges Gebiet der Medizin. Durch die neuen Diagnostik- und Behandlungskapazitäten in Bochum können wir zusätzlich vielen Kindern und ihren Familien helfen.“ Die Ärztliche Abteilungsleiterin, Prof. Corinna Grasemann, ergänzte: „Bei vielen seltenen Erkrankungen ist der Forschungsstand noch relativ gering, bei anderen wiederum haben wir beträchtliche Fortschritte erzielt. Dieser Prozess muss weitergehen.“

Die Universitätskinderklinik bzw. das Katholische Klinikum sind führend im CeSER der Ruhr-Universität Bochum und der Universität Witten /Herdecke engagiert. Es hat die Klassifizierung als sogenanntes A-Zentrum, wodurch die besondere Kompetenz in diesem Bereich auch im gesamtnationalen Maßstab unterstrichen wird. Die erfolgreiche Erstzertifizierung 2022, als das zweite Zentrum in Deutschland überhaupt, zum Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen bestätigt, dass die fachlichen Anforderungen auf Grundlage des Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) und des Gemeinsamen Bundesausschusses erfüllt werden.

In 2024 wurde bereits das 2. Überwachungsaudit erfolgreich bestanden.

Auch international ist das CeSER durch die Zugehörigkeit zu mehreren Referenznetzwerken der Europäischen Union (Knochen- und Lungenerkrankungen, endokrine und neurologische Erkrankungen) stark vertreten. Dazu Prof. Christoph Hanefeld, Medizinischer Geschäftsführer des KKB: „Unsere Kompetenz bei der Behandlung seltener Erkrankungen ist weithin anerkannt.“

Verhandlungen über Zentrumszuschläge wurden als erstes Zentrum in NRW erfolgreich für das Jahr 2024 abgeschlossen. Dabei arbeitete das CeSER in enger Abstimmung mit den internen B-Zentren sowie dem kaufmännischen Controlling an der Bereitstellung der erforderlichen Unterlagen zusammen.

Mit dem Wechsel der stellvertretenden Sprecherfunktionen wurden auch zwei Kernkompetenzen des CeSER weiter vorangebracht.

Prof. Dr. med. Huu Phuc Nguyen (Leiter des Lehrstuhls Humangenetik, Ruhr-Universität Bochum) und Prof. Dr. med. dent. Joachim Jackowski (Lehrstuhlinhaber für Zahnärztliche Chirurgie und Poliklinische Ambulanz, Universität Witten/Herdecke) bereichern nun mit Ihrer Expertise das Team des CeSER.

Zwei neue Mitarbeiterinnen konnten ebenfalls in 2024 gewonnen werden.

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

Psychologin M. Sc. Beatrice Steffen und eine ärztliche Lotsin Dr. Nina Knopf (Fachärztin für Kinderheilkunde und Jugendmedizin und pädiatrische Rheumatologin) ergänzen seit ca. Mitte des Jahres ebenfalls das CeSER Team.

Auch in 2024 übernahm das CeSER die Leitung des Netzwerks NRW-ZSE, dem alle sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen angehören sowie die Koordination des deutschsprachigen Netzwerks für Seltene Knochenkrankungen NetsOs.

Bei den drittmittelfinanzierten Projekten wurde die Arbeit an FAIR4Rare, einem Innovationsfondsprojekt zur Evaluation der Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen (NARSE) fortgesetzt.

Das CeSER/KKB ist Konsortialpartner bei dem Innovationsfondprojekt PedSupport (Passgenaue e-health Lösungen nach Erstdiagnose zur Unterstützung für pädiatrische Patienten mit chronischer Erkrankung und Eltern)

Das Projekt widmet sich gezielt Patienten und Patientinnen, die langfristig verschiedene gesundheitliche und soziale Leistungen in Anspruch nehmen und in ihren alltäglichen Aktivitäten eingeschränkt sind.

Ein Teil der Ressourcen ging 2024 in vorbereitende Arbeiten mit den Konsortialpartnern für das Innovationsfondprojekt B(e) NAMSE („Telemedizinunterstützte, interdisziplinäre und altersübergreifende Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch NAMSE-B-Zentrums-Cluster“) bei dem Prof. Dr. Corinna Grasemann die Co-Projektleitung neben Prof. Dr. Boris Zernikow (Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln) übernimmt.

Zudem schritten die Auswertungen des ZSE-DUO-Projekts voran, begleitet von intensiven Publikationsaktivitäten sowie die Modellierung der Ergebnisse in die klinischen Prozessabläufe.

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

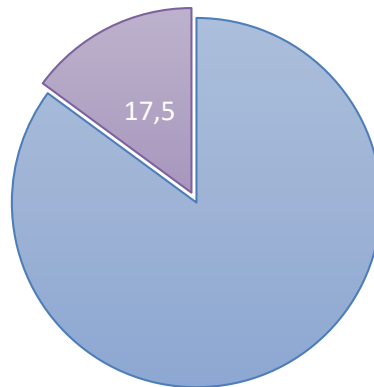
Das **Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER)** wurde 2014 gegründet. Es verbindet als universitäres Kompetenznetz der Ruhr-Universität Bochum und der Universität Witten/Herdecke Expertinnen und Experten, Kliniken und Institute, die an der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen beteiligt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

Seltene Erkrankungen sind sehr häufig. Weil es von ihnen mehr als 8000 gibt, leiden mehrere Millionen Menschen allein in Deutschland unter einer solchen Erkrankung. Nimmt man aus dieser Gruppe allerdings eine einzelne heraus, so gibt es pro Erkrankung nur wenige Betroffene, was die Diagnostik und Forschung sehr schwierig macht.

Durch fachübergreifende Zusammenarbeit ermöglicht das CeSER eine umfassende Versorgung bei rund 120 Seltenen Krankheitsbildern nach Vorgaben der NAMSE.

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

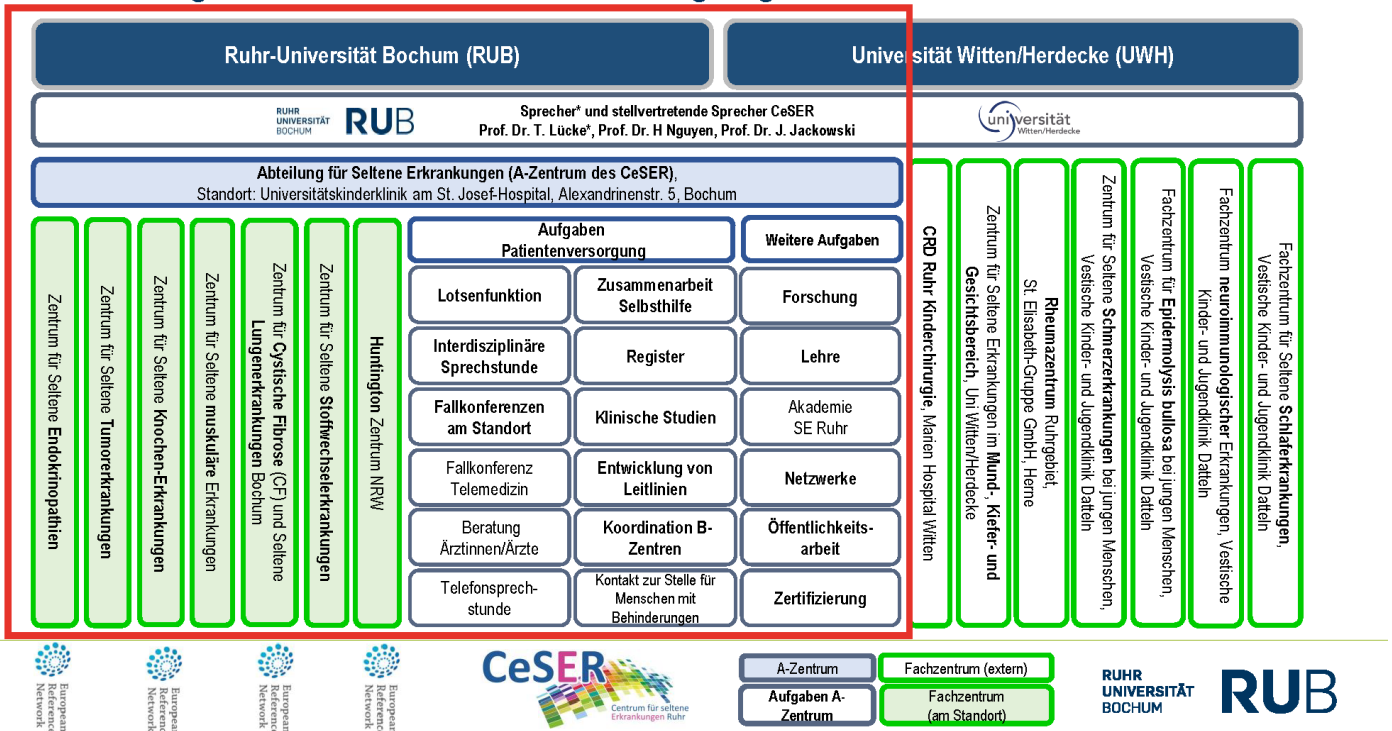
Stationäre Fallzahlen St Josef-Hospital 2024



■ Anteil Patient:innen mit ICD-10, die über mind. eine Orphanet-Kennnummer verfügen

2024 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.

Vorstellung des CeSER – Strukturelles Organigramm



A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

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.

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

- Die Vermittlung von Patienten mit Seltene Erkrankungen (Lotsenfunktion)
- die Beratung und Unterstützung von Ärztinnen und Ärzten bei der Diagnostik und Versorgung von Menschen mit Seltener Erkrankung
- die Prüfung und Bewertung von Patientenakten
- die Organisation von Fort- und Weiterbildungen für medizinisches Personal
- die Organisation von Informationsveranstaltungen für Patientinnen und Patienten sowie Patientenorganisationen
- die 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
- die Koordination von Forschungstätigkeit
- das Qualitätsmanagement

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

Der Patientenpfad für Patientinnen und Patienten mit oder ohne gesicherte Diagnose ist im CeSER durch mehrere SOPs geregelt. Diese basieren auf den Ergebnissen der Innovationsfondprojekte TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO bzw. dem NAMSE Kriterienkatalog.

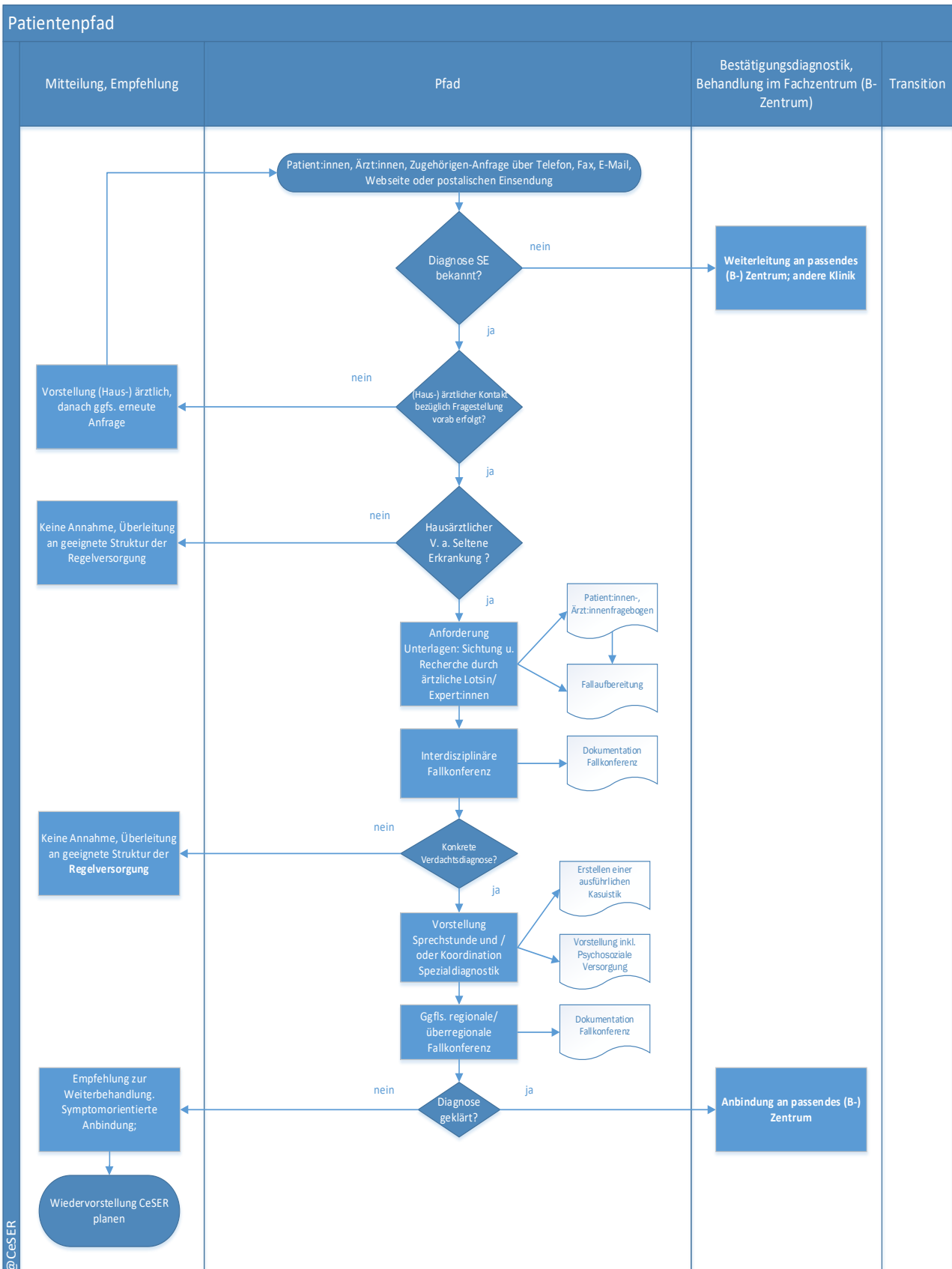


Abb. 1 Der Weg zur Diagnose (Patientenpfad)

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

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 Seltene Erkrankungen.

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

ERN	Europäisches Referenznetzwerk für seltene...	Ansprechpartner*in aus dem Fachzentrum	Webseite
Endo-ERN	endokrine Krankheiten	PD Dr. J. Dietrich, Prof. Dr. C. Grasmann	endo-ern.eu/
ERN-RND	neurologische Krankheiten	Prof. Dr. C. Saft, Prof. Dr. H. Nguyen, Prof. Dr. T. Lücke	www.ern-rnd.eu/
ERN-BOND	Knochenkrankheiten	Prof. Dr. C. Grasmann, Prof. Dr. T. Schulte	ernbond.eu/
ERN-LUNG	Atemwegserkrankungen	Dr. A. Schlegtendal	ern-lung.eu/

Im Jahr 2024 war das A-Zentrum des CeSER an folgenden **Innovationsfondprojekten zu seltenen Erkrankungen** beteiligt, deren Arbeiten zum Teil abgeschlossen werden konnten:

- FAIR4Rare (2022-2025, Laufzeitverlängerung bis Q1 2026 beantragt)
- PedSupport (2024-2026)
- B(e) NAMSE (2025-2028)
- ZSE-DUO: Ergebnisbericht in Arbeit
- Care-Fam-Net: abgeschlossen

Ergebnisbericht verfügbar unter: innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/755/2024-12-20_CARE-FAM-NET_Ergebnisbericht.pdf

Evaluationsbericht unter: innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/756/2024-12-20_CARE-FAM-NET_Evaluationsbericht.pdf

Beschluss unter: innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/754/2024-12-20_CARE-FAM-NET.pdf

Im Bereich der **Selbsthilfe- und Patientenorganisation** bestand 2024 eine strukturierte Zusammenarbeit mit folgenden Organisationen:

- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.)
- EURORDIS
- Klinefelter Organisationen
BKMF e.V.

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

3. Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben

Die in 2024 durchgeführten besonderen Aufgaben werden im Folgenden aufgeführt:

3.1 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, Psychologie sowie 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 datenschutzkonform per FAX oder schriftlich übermittelt. Weitere Informationen hierzu befinden sich auf der Webseite (centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/konsildienst/).

Im Jahr 2024 haben 85 dieser Fallkonferenzen für externe Patientinnen und Patienten stattgefunden.

Zu den regelmäßigen Fallkonferenzen gehören:

- **Wöchentliche Besprechungen:** Freitags um 14:30 Uhr (pädiatrische, endokrine Fälle mit dem EZSE/UK-Essen) und dienstags um 13:00 Uhr tauschen sich die CeSER-Ärztinnen und Ärzte über neue sowie laufende Patientenfälle aus.
- **Große interdisziplinäre Fallkonferenz:** Besonders komplexe Fälle, die die Expertise mehrerer Fachdisziplinen erfordern, werden im Rahmen von NetsOs, NRW-ZSE, VerNETzt und CPMS (ERN) durchgeführt. Hier nehmen auch Fachärztinnen und Fachärzte der B-Zentren sowie externe Kolleginnen und Kollegen teil.
- **Spezielle Fallkonferenzen mit der Humangenetik:** Im Rahmen des T-NAMSE-Selektivvertrags bzw. Modellvorhabens findet wöchentlich dienstags um 08:30 Uhr ein Austausch zu Seltenen genetischen Krankheitsbildern mit der Humangenetik der RUB sowie Freitags 13:00 Uhr eine wöchentliche Fallkonferenz (UM Göttingen) statt.

Wöchentliche IFK Humangenetik jeweils dienstags um 13:00 Uhr.

3.2 Fort- und Weiterbildungsangebote

Das A-Zentrum des CeSER bietet regelmäßig zentrumsbezogene, kostenfreie Fort- und Weiterbildungen für Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter anderer Krankenhäuser und Reha-

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

Einrichtungen an. Diese sind auf der Website (centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/aktuelles/) veröffentlicht.

Im Rahmen des Netzwerks NRW-ZSE wurde der Aufbau einer Fortbildungsakademie seltene Erkrankungen (FAKSE) weiter vorangetrieben. Das A-Zentrum übernahm auch in 2024 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. (<https://nrw-zse.de/fakse/>)

Das CeSER hat sich in 2024 an folgenden Fort- und Weiterbildungen beteiligt:

1) Durch das CeSER organisierte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

a) für Ärztinnen und Ärzte sowie weitere Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter im Gesundheitswesen

- Fortbildungsreihe im Rahmen des **Westdeutschen Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin** für medizinisches Fachpersonal der Universitätskinder-kliniken und Kinder- und Jugendpsychiatrien NRW. 4 Veranstaltungen
- Fortbildungsreihe **Seltene Erkrankungen in der Pädiatrie**. 8 Veranstaltungen.
- Fortbildungsreihen mit den **B-Zentren** (Fachzentren). 18 Veranstaltungen.
- Fortbildungsreihe **Seltene Skeletterkrankungen** mit der OSTAK. 1 Veranstaltung.

b) für Studierende:

- W2-Professur Seltene Erkrankungen
 - Vorlesung im Rahmen der Hauptvorlesung Pädiatrie
 - Wöchentliches Seminar

2) Durch CeSER ko-organisierte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

- 20.11.2024 Kolibris und Zebras 4 – Fälle seltener Erkrankungen - das Nervensystem im Fokus (nrw-zse.de/wp-content/uploads/2024/10/Einladung-Kolibris-und-Zebras-4---Faelle-seltener-Erkrankungen-das-Nervensystem-im-Fokus_20.11.24.pdf)

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

- 30.11.2024 FAKSE NRW-ZSE Masterclass 2024: (nrw-zse.de/wp-content/uploads/2024/10/Info-NRW-ZSE-Masterclass-Rare-Diseases-2024-final.pdf)

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

- Fortbildungsreihe im Rahmen des **Westdeutschen Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin für** medizinisches Fachpersonal der Universitätskinderkliniken NRW. 4 Veranstaltungen.
- 05.02.24: ACHSE; Vortrag: Rolle der ZSE (Referentin: Prof. Grasemann)
- consilium Podcast zum Thema Klinefelter-Syndrom mit Professor Grasemann
- 21.02.2024 NetsOs Webinar **Hormone und Seltene Osteopathien**
- 14.03.24: Osteologie; Vortrag: Praxisrelevante Aspekte zur biochemischen und molekulargenetischen Diagnostik bei seltenen Knochenerkrankungen – vom Netzwerk Seltene Osteopathien (NetsOs*) (Referentin: Prof. Grasemann)
- 20.03.24: WupperTalk; Vortrag: Die Arbeit des Centrums für Seltene Erkrankungen (CeSER). Was kann es leisten und was nicht? und: Transition von der Pädiatrie zur Erwachsenenmedizin am Beispiel von rheumatologischen und seltenen Knochenerkrankungen (Referentin: Prof. Grasemann)
- 20.04.24: Merck Symposium; Vortrag: Transition von jungen Männern mit Klinefelter-Syndrom (Referentin: Prof. Grasemann)
- 11.04.24: Arbeitskreis-Tagung Ketogene Ernährungstherapie, Fulda; Vortrag: KET zwischen Wachstum, Knochengesundheit und Elektrolyten (Referent Dr. Munteanu)
- 20.04.24: Pädiatrie-Tag Bochum; Vortrag: Knochen im Kontext Seltener Epilepsiesyndrome (Referent: Dr. Munteanu)
- 12.06.24: RG Digital 2024 - Pädiatrie Magdeburg; Vortrag: Kleinwuchs im Kindes- und Jugendalter: Übersicht und Update (Referent: Dr. Munteanu)

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

- 27.06.24: Qualitätszirkel Neonatologie; Vortrag: Genetische Diagnostik Seltener Erkrankungen (Referent: Dr. Munteanu)

4) Durch das CeSER organisierte Veranstaltungen mit Patientenvertretung

- 28.02.2024 **Seltene Erkrankungen – die Kolibris der Medizin: Aufklären, Verbinden, Unterstützen.**
- 15.06.2024 2. **Klinefelter**-Tag: Für Betroffene mit 47XXY & Varianten und deren Familien (unter Beteiligung von 47XXY e. V.)



VERNETZUNGSTREFFEN NRW

MIT BEITRÄGEN VON:

	DIRK MÜLLER VORSTAND 47,XXY KLINEFELTER-SYNDROM E.V.		PROF. CORINNA GRASEMANN ÄRZTLICHE LEITUNG CESER, UNIVERSITÄTSKINDERKLINIK KATHOLISCHES KLINIKUM BOCHUM
	DR. MARIA JANISCH LEITUNG PSYCHOSOZIALER BEREICH SÄCHSISCHES KINDERPALLIATIV ZENTRUM		PROF. JOHANNES HEBEBRAND SENIOR-PROFESSUR UNIVERSITÄTSMEDIZIN ESSEN

**2. KLINEFELTER-TAG
IN BOCHUM**

MIT INFORMATIONEN ZUM KLINEFELTER-SYNDROM

15. Juni 2024

10.00-15.00 Uhr

Hörsaalzentrum
Gudrunstr. 56
44791 Bochum

Katholisches Klinikum Bochum



Zur Anmeldung: 

- 12.10.2024 Symposium anlässlich des 30-jährigen Bestehens des **Huntington-Zentrums NRW**

3.3 Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringer

Im Jahr 2024 wurden 153 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-

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

Zentren, kümmert sich um eine Nachbetreuung, auch bei weiterhin unklarer Diagnose und erfasst die Fälle strukturiert (s. Abb. 1).

3.4 Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Im Jahr 2024 wurde bei 143 vorstelligen Patientinnen und Patienten eine genetische Diagnostik veranlasst. Diese führte bei 56% 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.

„Genom-DE“ ist ein Projekt“, das die Genom-Sequenzierung zu diagnostischen Zwecken vorantreiben soll. Die Initiative zielt darauf ab, die Genommedizin in die Regelversorgung zu integrieren, indem sie Standards für Genomdiagnostik entwickelt und eine Plattform für genetische Daten schafft, die Gesundheitsversorgung und Forschung verbindet.

Nach der Bewerbung im Oktober 2023 wird das Vorhaben für den Standort Bochum aktuell geprüft. In Zusammenarbeit mit dem CeSER und der Humangenetik könnten dann sowohl ambulante als auch stationäre Patientinnen und Patienten einbezogen werden.

3.5 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 abgeleitet, umgesetzt und in den Qualitätsbericht aufgenommen.

Den Schwerpunkt bildeten dabei die Bereiche interdisziplinäre Fallkonferenzen, Fort- und Weiterbildungsangebote, Registererstellung, Koordinationsfunktion und Lotsensystem, öffentlich einsehbare Informationsplattform, Transitionskonzept, humangenetische Analysen und die psychosoziale Versorgung.

3.6 Registererstellung

Das A-Zentrum des CeSER ist bei der Erstellung des European Registries for Rare Endocrine and Bone Conditions (EuRREB; www.EuRREB.eu) beteiligt (Modul für Pseudohypoparathyreoidismus). Die anerkannten Standards, die den institutionsübergreifenden Datenaustausch sicherstellen, werden dabei eingehalten.

Das CeSER ist im EuRREB Steering Committee; Entwicklung (Clinician Reported Outcomes) vertreten.

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

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. (centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/register/)

Im Nationalen Register für Seltene Erkrankungen (NARSE) sollen alle Patientinnen und Patienten in Deutschland erfasst werden, bei denen eine Seltene (Prävalenz kleiner als 1:2000) oder ultraseltene (Prävalenz kleiner als 1:50.000) Erkrankung diagnostiziert wurde. Die Eintragung nehmen die behandelnden Ärztinnen und Ärzte einwilligungsbasiert vor. Das CeSER war in der Arbeitsgruppe Minimaldatensatz engagiert.

Das CeSER ist am G-BA-Innovationsfondsprojekt FAIR4Rare – Begleitende Evaluation des Aufbauprozesses eines offenen Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen (NARSE) beteiligt. (innovationsfonds.g-ba.de/projekte/versorgungsforschung/fair4rare.536)

Das FAIR4Rare Projekt zielt darauf ab, das NARSE zu evaluieren. Als Konsortialpartner trägt das CeSER aktiv zur Umsetzung bei.

Das CeSER ist federführend in die Entwicklung eines krankheitsspezifischen Datensatzes (I-KS) zum Klinefelter-Syndrom im Rahmen der SDM-Registries involviert. Das Register dient u. a. der Erhebung epidemiologischer Daten zur Verbesserung der klinischen Versorgung.



Treffen in Liverpool zur Finalisierung der Registerstruktur, Nov. 2024

3.7 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 centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/).

Patienteninnen und Patienten werden durch zwei ärztliche Lotsinnen zu den entsprechenden Versorgungseinrichtungen bundesweit vermittelt oder in die

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

Versorgungsstruktur des A-Zentrums aufgenommen. (centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/lotsenfunktion/)

Die Aufgabenbereiche umfassen u.a. die medizinische Beurteilung der Anfragen, Literatur-Datenbankrecherche (z.B. OMIM, Orphanet etc.), Suche nach geeigneten Behandlungszentren / Behandlern, Vorstellung des Patienten in Fallbesprechung / interdisziplinärer Fallkonferenz, Erstellen von Abschlussunterlagen für Patientinnen und Patienten (Arztbrief etc.), Weiterentwicklung der Strukturen / Abläufe und das Erstellen von SOPs.

3.8 Öffentlich einsehbare Informationsplattform

Das A-Zentrum bietet eine übersichtliche und laufend aktualisierte Informationsplattform über seine Webseite www.ceser.de. Ein Schwerpunkt ist dabei das Klinefelter-Syndrom. (centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/klinefelter-syndrom/)

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. Auch in der Orphanet Datenbank ist das CeSER abgebildet.

(www.se-atlas.de/id/SE58 und www.orpha.net/de/institutions/institution/402367)

3.9 Transitionskonzept

Ein besonderes Anliegen des A-Zentrum des CeSER ist die Sicherstellung der medizinischen Versorgung für Jugendliche und junge Erwachsene mit einer Seltenen 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 centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/transition/).

Das CeSER ist an der Erstellung eines Konsensus-Papieres ECTS Transition: „Transition for young persons with rare bone and mineral conditions“ (RBMC) maßgeblich beteiligt. Ziel ist die Entwicklung konsensbasierter Empfehlungen für eine strukturierte und nahtlose Transition junger Menschen mit seltenen Knochenerkrankungen.

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

3.10 Informationsveranstaltungen

Das A-Zentrum des CeSER war in 2024 an folgenden Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen beteiligt:

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

- Siehe 3.2 Punkt 5

4. 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.

Weitere Informationen zur Art und Anzahl der durchgeführten Veranstaltungen im Berichtsjahr 2024 sind unter 3.2 aufgeführt.

Das CeSER ist an der medizinischen Ausbildung beteiligt. Im Rahmen einer W2-Professur Seltene Erkrankungen wurden eine Vorlesung im Rahmen der Hauptvorlesung Pädiatrie und ein wöchentliches Seminar im Fach Kinderheilkunde an der Ruhr Universität Bochum gehalten.

5. Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren

Einen strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen, Behandlungserfolge, Belange der Strukturarbeit, Qualitätsstandards sowie Aus-, Fort und Weiterbildung führt das A-Zentrum des CeSER regelmäßig mit folgenden Organisationen und Netzwerkpartnern:

- **CeSER**, Mitgliederversammlung, Bochum (27.11.2024)

- **Netzwerk NRW-ZSE**

Da Netzwerk ist ein Verbund aller ZSE der Uniklinika in NRW. Es wird derzeit auf Basis eines Kooperationsvertrags ohne Drittmittelfinanzierung betrieben. Neben der regelmäßigen Teilnahme an Qualitätszirkeln und der Mitwirkung an gemeinsamen Aus-, Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen übernahm das CeSER in 2024 die Leitung des Netzwerkes für zwei Jahre.

Seit 2020 finden regelmäßig gemeinsame Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose im Netzwerk statt. Das NRW ZSE besteht seit 2017.

<https://nrw-zse.de>

- **AG ZSE**

Auch auf bundesweiter Ebene ist das CeSER als Mitglied der „Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland“ (AG-ZSE) mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen vernetzt. Hier werden gemeinsame Aktivitäten der Zentren und ihrer Mitarbeiter koordiniert.

Im Rahmen der AG-ZSE finden auch regelmäßige Treffen aller ärztlichen Lotsen statt.

- **NetsOs**

NetsOs verbindet als deutschsprachiges Netzwerk für seltene osteologische Erkrankungen Expertinnen und Experten aus Österreich, Deutschland und der Schweiz sowie als krankheitsspezifisches Netzwerk die Zentren mit besonderer Expertise sog. B-Zentren für seltene osteologische Erkrankungen. Im Fokus des Netzwerkes steht die Verbesserung der Diagnostik, Therapie und Versorgung von Patientinnen und Patienten, die von einer seltenen Erkrankung des Knochens betroffen sind. Darüber hinaus soll eine Verbesserung der Ausbildung und Weiterbildung im Themengebiet seltene osteologische Erkrankungen erreicht werden.

- **NAMSE-Netz e.V.**

Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) wurden Maßnahmen, die die gesundheitliche Situation von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen in Deutschland verbessern sollen, erarbeitet. Hierzu gehört insbesondere die Einrichtung, Weiterentwicklung und Vernetzung von Zentren für Seltene Erkrankungen. Der 2018 gegründete Verein NAMSE-Netz e.V. hat das Ziel, universitäre Zentren, die den Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans entsprechen, in ihrer Entwicklung zu unterstützen und ihre Vernetzung zu fördern.

<https://www.namse-netz.de>

- **WZKJ**

Entsprechend den Empfehlungen des Wissenschaftsrates und des Ministeriums für Kultur und Wissenschaft wurde das Westdeutsche Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit (WZKJ) gegründet, um klinisch-wissenschaftliche Synergien zu fördern und die Hochschullandschaft in Nordrhein-Westfalen (NRW) zu stärken. Die regional benachbarten Universitätskliniken Aachen, Bielefeld, Bochum, Bonn, Düsseldorf, Essen, Köln und Münster bilden das Zentrum WZKJ. Ziel ist es, die Expertise der Kinder- und Jugendmedizin sowie -psychiatrie mit der Präventions- und Versorgungsforschung auf höchstem Standard zu vereinen.

- **Virtuelles Krankenhaus NRW (vKH)**

Das vKH bietet in NRW die deutschlandweit erste Plattform, die fachärztliche Expertise im Land flächendeckend digital vernetzt.

Das vKH bietet für den ärztlichen kollegialen Austausch mittels Telekonsil eine unabhängige digitale und kostenfreie Vermittlungs- und Serviceplattform an. Für den Datenaustausch mit den Konsilnehmern kann die elektronische Fallakte (EFA) genutzt werden und Telekonsile werden sicher und rechtskonform durchgeführt.

In 2024 wurde durch das CeSER im Rahmen der Netzwerk Universitätsmedizin (NUM) 2.0 Ausschreibung ein Antrag erarbeitet und eingereicht (mit Prof. C. Grasmann als Co-PI). Das Projekt ‚NUM4Rare‘ soll die Nutzung der klinischen Daten der Patientinnen und

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

Patienten mit SE basierend auf dem NARSE (Träger BIH) an beteiligten Universitären Standorten ermöglichen und ist positiv begutachtet worden.

6. 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):

- Systematic Review: Efficacy of Medical Therapy on Outcomes Important to Pediatric Patients with X-Linked Hypophosphatemia -doi: 10.1210/clinem/dgaf011
- Systematic Review: Efficacy of Medical Therapy on Outcomes Important to Adult Patients with X-Linked Hypophosphatemia - - doi: 10.1210/clinem/dgae890
- Tuberculosis in adulthood - The Sk2-Guideline of the German Central Committee against Tuberculosis (DZK) and the German Respiratory Society (DGP) for the diagnosis and treatment of adult tuberculosis patients - doi: 10.1055/a-1934-8303
- S2k-Leitlinie „Aphthen und aphthoide Läsionen der Mund- und Rachenschleimhaut – (dentalwelt.spitta.de/zahnmedizin/aphthen-update-zur-diagnostik-und-therapie/)
- Symptomatic treatment options for Huntington’s disease (guidelines of the German Neurological Society) – doi: 10.1186/s42466-023-00285-1
- Differential diagnosis of chorea (guidelines of the German Neurological Society) – doi: 10.1186/s42466-023-00292-2

7. Studien zu seltenen Erkrankungen

Das A-Zentrum des CeSER ist Konsortialpartner bei sechs, 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. Zu den laufenden Studien gehören FAIR4Rare (2022-2025), PedSupport (2024-2026) und B(e) NAMSE (2025-2028).

1. FAIR4Rare - Im Projekt FAIR4Rare wird geprüft, inwieweit das NARSE Versorgungslücken schließen kann. Der Fokus liegt dabei auf Mukoviszidose, Fragilitätskrankungen und genetisch bedingten Adipositasformen. Dabei soll der

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

Minimaldatensatz, also die unbedingt erforderlichen Informationen über einen Krankheitsfall, für das Register überarbeitet werden. Ziel der Arbeiten ist, dass die Patientendaten im digitalen Register zuverlässiger auffindbar sind und so mehr Betroffene am Fortschritt in Diagnostik und Therapie Seltener Erkrankungen teilhaben können.

2. PedSupport – Es soll ein Werkzeugkasten entwickelt werden, der die Entwicklung und Effektivität von eHealth-Angeboten zur Unterstützung von Familien chronisch kranker Kinder während des ersten Jahres nach Diagnosestellung verbessern soll. Die im Rahmen der Projektarbeiten identifizierten bestehenden eHealth-Angebote sollen in Bezug auf ihre Erfüllung der tatsächlichen Bedarfe und Bedürfnisse bei betroffenen Familien geprüft werden. So können Empfehlungen zur zukünftigen Optimierung dieser Angebote entwickelt werden.

3. B(e) NAMSE – (Telemedizinunterstützte, interdisziplinäre und altersübergreifende Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch NAMSE-B-Zentrums-Cluster). Verbesserung der Qualität der Versorgung von jungen Menschen mit SE durch eine optimal koordinierte Behandlung.

Eigeninitiierte Studie des CeSER und des Zentrums für Seltene Knochenerkrankungen:

Kli-META Studie - (Metabolisches Profil bei Jungen, Jugendlichen und Männern mit Klinefelter Syndrom (KS) (47,XXY) und Varianten - Cross-Sectionale Kohortenstudie)
Ziel der Kli-META Studie ist die Untersuchung des Metabolischen Systems bei Menschen mit KS.

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

8. Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums

In 2024 wurden folgende Publikationen in Zusammenarbeit mit dem A-Zentrum des CeSER veröffentlicht:

PMID	Titel	Publikation	DOI
	Praxisrelevante Aspekte zur biochemischen und molekular genetischen Diagnostik bei seltenen Knochenerkrankungen – vom Netzwerk Seltene Osteopathien (NetsOs*)	Osteologie	10.1055/a-2175-9246
39039281	Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings	Nat Genet	10.1038/s41588-024-01836-1
39461557	Presentation and outcome in carriers of pathogenic variants in SLC34A1 and SLC34A3 encoding sodium-phosphate transporter NPT 2a and 2c	Kidney Int	10.1016/j.kint.2024.08.035
38043102	PLS3 Mutations in X-Linked Osteoporosis: Clinical and Genetic Features in Five New Families	Calcif Tissue Int	10.1007/s00223-023-01162-4
38515277	No relationship between male pubertal timing and depression - new insights from epidemiology and Mendelian randomization	Psychol Med	10.1017/S0033291724000060
39141058	High Parathyroid Hormone Rather than Low Vitamin D Is Associated with Reduced Event-Free Survival in Childhood Cancer	Cancer Epidemiol Biomarkers Prev	10.1158/1055-9965.EPI-24-0477
39285120	Description of bone health in adolescents and young persons with Klinefelter syndrome - results from a pilot study	Mol Cell Pediatr	10.1186/s40348-024-00182-w
38536491	No evidence for a causal contribution of bioavailable testosterone to ADHD in sex-combined and sex-specific two-sample Mendelian randomization studies	Eur Child Adolesc Psychiatry	10.1007/s00787-024-02421-x
39715351	Systematic Review: Efficacy of Medical Therapy on Outcomes Important to Adult Patients with X-Linked Hypophosphatemia	J Clin Endocrinol Metab	10.1210/clinem/dgae890

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

38979902	Resource use and costs of transitioning from paediatric to adult care for patients with chronic endocrine disease	Clin Endocrinol (Oxf)	10.1111/cen.15105
37464057	Resource use and costs of transitioning from pediatric to adult care for patients with chronic kidney disease	Pediatr Nephrol	10.1007/s00467-023-06075-w
38395977	Resource utilization and costs of transitioning from pediatric to adult care for patients with chronic autoinflammatory and autoimmune disorders	Pediatr Rheumatol Online J	10.1186/s12969-024-00963-7
38669553	Clinical Review of Juvenile Huntington's Disease	J Huntingtons Dis	10.3233/JHD-231523
38280392	Safety and efficacy of laquinimod for Huntington's disease (LEGATO-HD): a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 2 study	Lancet Neurol	10.1016/S1474-4422(23)00454-4
39140258	The frequency and clinical impact of synonymous HTT loss-of-interruption and duplication-of-interruption variants in a diverse HD cohort	Genet Med	10.1016/j.gim.2024.101239
38995795	Speech Biomarkers in Huntington's Disease: A Longitudinal Follow-Up Study in Premanifest Mutation Carriers	J Huntingtons Dis	10.3233/JHD-240021
38502972	Takotsubo syndrome outcomes predicted by thyroid hormone signature: insights from cluster analysis of a multicentre registry	EBioMedicine	10.1016/j.ebiom.2024.105063
38811750	Impaired autonomic function and somatosensory disturbance in patients with treated autoimmune thyroiditis	Sci Rep	10.1038/s41598-024-63158-w
39106221	Diabetes remission associated with optimized treatment of hidradenitis suppurativa	J Dtsch Dermatol Ges	10.1111/ddg.15490
38169110	A novel simple disposition index (SPINA-DI) from fasting insulin and glucose concentration as a robust measure of carbohydrate homeostasis	J Diabetes	10.1111/1753-0407.13525
38444585	Whole-exome sequencing in familial type 2 diabetes identifies an atypical missense variant in the RyR2 gene	Front Endocrinol (Lausanne)	10.3389/fendo.2024.1258982

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

38262472	Effect of Radioiodine Treatment on Quality of Life in Patients with Subclinical Hyperthyroidism: A Prospective Controlled Study	Nuklearmedizin	10.1055/a-2240-8087
38587854	Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial	JAMA Pediatr	10.1001/jamapediatrics.2024.0492
38361750	Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study	Lancet Reg Health Eur	10.1016/j.lanepe.2024.100862
39434961	Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: a population-based observational study	Lancet Reg Health Eur	10.1016/j.lanepe.2024.101092
39327607	Postnatal management of preterm infants with spinal muscular atrophy: experience from German newborn screening	Orphanet J Rare Dis	10.1186/s13023-024-03362-z
39409197	Compound Heterozygous RYR1 Variants in a Patient with Severe Congenital Myopathy: Case Report and Comparison with Additional Cases of Recessive RYR1-Related Myopathy	Int J Mol Sci	10.3390/ijms251910867
37494148	[Diagnosis and Management of Late-Onset Pompe Disease]	Fortschr Neurol Psychiatr	10.1055/a-2095-2977
39148115	Move-PCD-a multi-center longitudinal randomized controlled superiority trial on the effect of a 6-month individualized supported physical activity (PA) program on quality of life (QoL) in children, adolescents, and adults with primary ciliary dyskinesia	Trials	10.1186/s13063-024-08379-0
38286409	Necessity of Tobramycin trough Levels in Once Daily Iv-Treatment in Patients with Cystic Fibrosis	Klin Padiatr	10.1055/a-2244-6903

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

9. Risikomanagement

Im Katholischen Klinikum Bochum sind für alle Fachbereiche Risikomanagement-beauftragte 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.

10. Meinungsmanagement / Beschwerdemanagement

Ein Konzept zum Beschwerdemanagement ist im Katholischen Klinikum Bochum etabliert. (www.klinikum-bochum.de/wir-ueber-uns/qualitaet/beschwerdemanagement.html)

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.

In 2024 gab es keine negativen Rückmeldungen von Patientinnen und Patienten hinsichtlich ihrer Kontakte mit dem Zentrum oder dessen Mitarbeitern.

Die Weiterempfehlungsquote für das KKB lag im Jahresdurchschnitt bei 85%.

11. Abkürzungsverzeichnis

AG-ZSE	Nationale Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen. Verbund der A-Zentren in Deutschland.
BIH	Berlin Institute of Health in der Charité (www.bihealth.org)
ERN	Europäisches Referenznetzwerk (health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_de)
CPMS	Clinical Patient Management System. Virtuelles Fallkonferenzsystem auf EU-Ebene
DRN	Deutsches Referenznetzwerk nach dem Vorbild der ERNs
ECTS	Transition in Care
IDC-10	Klassifikationssystem für medizinische Diagnosen und Gesundheitsprobleme
MII	Medizininformatik-Initiative (www.medizininformatik-initiative.de/de/start)
MTG	Main Thematic Group - Krankheitsklassen des ENDO-ERN und ERN BOND
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (www.namse.de)
T-NAMSE	TRANSLATE NAMSE (innovationsfonds.g-ba.de/projekte/neue-versorgungsformen/translate-namse.78)
NARSE	Nationales Register für Seltene Erkrankungen (narse.de)
NRW-ZSE	Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW (Aachen, Bochum/Witten-Herdecke, Bonn, Düsseldorf, Essen, Köln, Münster) (nrw-zse.de)
NRW-ZSE FAKSE	NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen
NUM	Netzwerk Universitätsmedizin (num.de)
ORPHA- CODE	Klassifikationssystem speziell für Seltene Erkrankungen
OSTAK	Osteologie Akademie (ostak.de)
PDCA	Plan- Do- Check- Act, Begriff aus dem Qualitätsmanagement
PI	Principal Investigator
QM	Qualitätsmanagement

A-Zentrum des CeSER – 5. Qualitätsbericht

Qb	Qualitätsbericht
RBMC	Rare Bone and Mineral Conditions
SE	Seltene Erkrankungen
SDM-Registries	Internationale Registerplattform für Geschlechtsentwicklung und -reife.
VerNETZt	Konzept zur Vernetzung und Weiterbildung von Lotsen und Koordinatoren
WZKJ	Westdeutsches Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit
ZSE	Zentrum für Seltene Erkrankungen