

7. 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. – 31.12.2025

bis 13.07.2025 ärztliche Leiterin des A-Zentrums

Prof. Dr. med. Corinna Grasemann

ab 01.08.2025 kommissarische Leitung

Dr. med. Anna Hoffmann

ab 01.11.2025 ärztlicher Leiter

Prof. Dr. Dr. med. Robert Steinfeld

Erstellt 02.02.2026:

Adriana Talarico (CeSER)

Finalisiert: 18.03.26

Adriana Talarico & Joline Wernsmann (CeSER)

Inhaltsverzeichnis

1.	Einleitung	3
2.	Darstellung des Centrums für seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER), des A-Zentrums und seiner Netzwerkpartner	5
3.	Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben	11
3.1	Interdisziplinäre Fallkonferenzen	11
3.2	Fort- und Weiterbildungsangebote.....	12
3.3	Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringer .	13
3.4	Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen	13
3.5	Qualitätsverbessernde Maßnahmen.....	14
3.6	Registererstellung.....	14
3.7	Koordinationsfunktion und Lotsensystem	15
3.8	Öffentlich einsehbare Informationsplattform	15
3.9	Transitionskonzept.....	16
3.10	Informationsveranstaltungen.....	16
4.	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen.....	16
5.	Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren	17
6.	Leitlinien und Konsensuspapiere	19
7.	Studien zu seltenen Erkrankungen	19
8.	Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums	20
9.	Risikomanagement	23
10.	Meinungsmanagement / Beschwerdemanagement	24
11.	Abkürzungsverzeichnis	25

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

1. Einleitung

Dieser Qualitätsbericht umfasst den Zeitraum von Januar bis Dezember 2025.

Die Behandlung seltener Erkrankungen ist seit Jahren ein besonderer Schwerpunkt im Katholischen Klinikum Bochum (KKB). Kindern und Jugendlichen kommt dabei eine besondere Bedeutung zu.

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.

Das CeSER ist an der Universitätskinderklinik des Katholischen Klinikums Bochum angesiedelt. Es koordiniert die B-Zentren der Ruhr-Universität Bochum sowie der Universität Witten/Herdecke und übernimmt eine zentrale Rolle in der regionalen und überregionalen Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Das CeSER ist als sogenanntes A-Zentrum zertifiziert, wodurch die besondere Kompetenz in diesem Bereich auch im gesamtnationalen Maßstab unterstrichen wird. Die erfolgreiche Re-Zertifizierung 2025 zum Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen bestätigt, dass die fachlichen Anforderungen auf Grundlage des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) und des Gemeinsamen Bundesausschusses weiterhin erfüllt werden. In 2025 wurde bereits das 3. 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 erfolgreich für das Jahr 2025 abgeschlossen. Dabei arbeitete das CeSER in enger Abstimmung mit den internen B-Zentren sowie dem kaufmännischen Controlling an der Bereitstellung der erforderlichen Unterlagen zusammen.

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

Mit dem Weggang von Frau Prof. Dr. med. Corinna Grasemann und Dr. med. Martin Munteanu wurde die Position der Ärztlichen Leitung und des leitenden ärztlichen Koordinators des CeSERs vakant. Vom 01.08. bis 31.10.2025 übernahm Frau Dr. med. Anna Hoffmann als pädiatrische Pneumologin, die kommissarische Leitung. Sie etablierte die Versorgung und Betreuung von Patient:innen mit Seltene Lungenerkrankungen im CeSER und betreut diese sowie Patient:innen mit komplexen Stoffwechselerkrankungen (wie z.B. die Lysosomale Speicherkrankheit) pneumologisch weiter.

Seit dem 01.11.2025 übernimmt Herr Prof. Dr. Dr. Robert Steinfeld die Aufgaben der ärztlichen Leitung. Er bringt eine breite klinische und wissenschaftliche Erfahrung mit. Er studierte Physik (Vordiplom) in Mainz und Medizin an den Universitäten in Mainz, München, Tübingen sowie in Glasgow (Schottland) und Boston (USA). Seine molekularbiologische Ausbildung (MD, PhD) absolvierte er an der Universität Leuven in Belgien, seine klinische Weiterbildung zum Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf. Es folgten Professuren für neurometabolische und neurodegenerative Erkrankungen im Kindesalter an der Universitätsmedizin Göttingen sowie für Pädiatrische Neurologie an der Universität Zürich. Die maßgebliche Mitwirkung in zahlreichen klinischen Studien und Forschungsstudienprogrammen rundet das Spektrum von Herrn Prof. Robert Steinfeld ab.

Zwei neue Mitarbeiterinnen konnten ebenfalls in 2025 gewonnen werden. Als ärztliche Lotsinnen ergänzen Frau Dr. med. Katharina Theile (Fachärztin für pädiatrische Pneumologie) und Adriana Talarico (Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin) das Team des CeSER.

Auch in 2025 übernahm das CeSER die Koordination des deutschsprachigen Netzwerks für Seltene Knochenerkrankungen (NetsOs), mit Prof. Corinna Grasemann als Sprecherin und Joline Wernsmann als Netzwerkkoordinatorin. Das Netzwerk NetsOs traf sich erneut zweimal jährlich in Präsenz, um den fachlichen Austausch zu vertiefen und gemeinsame Projekte zur Verbesserung der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Knochenerkrankungen zu erarbeiten. Ein weiterer Schwerpunkt lag auf interdisziplinären Fallkonferenzen, in denen komplexe Krankheitsverläufe seltener Knochenerkrankungen gemeinsam diskutiert und abgestimmte Behandlungsstrategien entwickelt

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

wurden. Ergänzend engagierte sich das Netzwerk in der Fort- und Weiterbildung und war mit seinen Schwerpunkten auf Kongressen vertreten.

Bei den drittmittelfinanzierten Projekten wurde die Arbeit in den folgenden drei Projekten fortgesetzt:

1. **FAIR4Rare:** Im Projekt FAIR4Rare wird geprüft, inwieweit das Nationale Register für Seltene Erkrankungen, kurz NARSE, Versorgungslücken schließen kann. Dabei soll der 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“. Hier soll die Qualität der Versorgung von jungen Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch eine kontinuierliche teambasierte Versorgungskoordination verbessert werden.

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

Das **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.

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

Seltene Erkrankungen sind trotz ihres Namens sehr häufig. Da es mehr als 8000 verschiedene Seltene Erkrankungen gibt, leiden allein in Deutschland knapp eine Million Menschen unter einer solchen Erkrankung. Nimmt man aus dieser Gruppe allerdings eine einzelne Erkrankung heraus, so sind oftmals nur einige hundert Personen in Deutschland betroffen, was die Diagnostik und die Entwicklung kausaler Therapien erheblich erschwert.

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

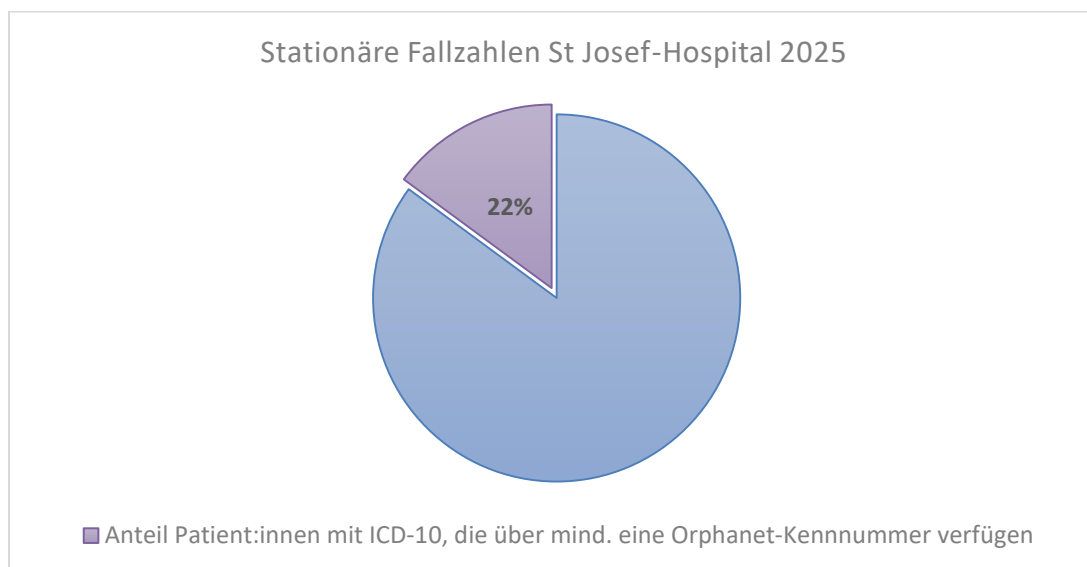


Abb. 1: Stationäre Fallzahlen St. Josef Hospital 2025

2025 waren dem CeSER fünfzehn spezialisierte Fachzentren (B-Zentren) zugeordnet, von denen sieben am Standort integriert sind und acht weitere 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. Die erste erfolgreiche Re-Zertifizierung fand am 26.03.2025 statt. Der Gesamteindruck in dem Re-Zertifizierungsaudit war sehr positiv, da eindeutig eine Weiterentwicklung des CeSER zu erkennen war. Eine Empfehlung zur Aufrechterhaltung des Zertifikates konnte ohne jede Einschränkung erteilt werden.

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

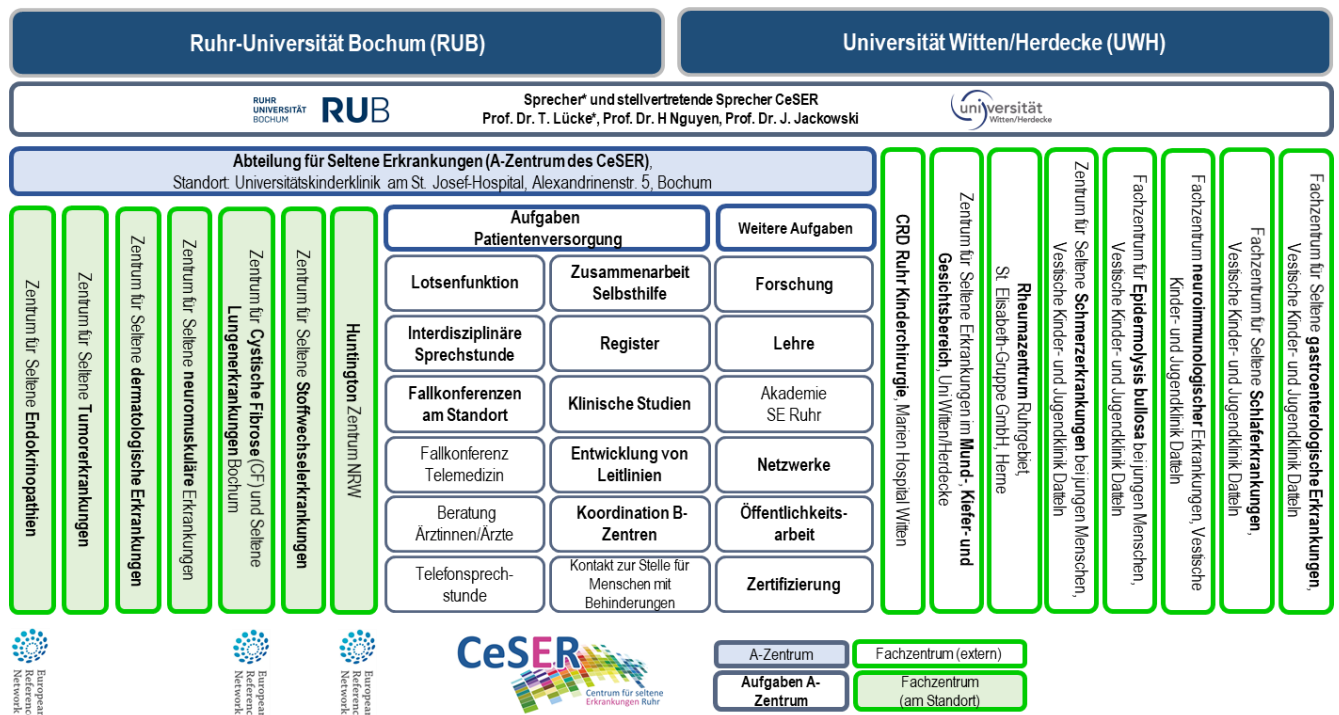


Abb. 2: Organigramm des Centrums für Seltene Erkrankungen Ruhr mit B-Zentren

Das Zentrum für Seltene Knochenkrankungen wurde wegen der Neuausrichtung nach dem Weggang von Prof. Dr. med. Grasemann nicht weitergeführt. Dafür erfolgte die Initiierung eines Zentrums für seltene dermatologische Erkrankungen.

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 Ärzten, Menschen mit unklarer Diagnose und für die Patientenselbsthilfe.

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

- Die Vermittlung von Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen (Lotsefunktion)
- 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 Patient:innen sowie Patientenorganisationen

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

- 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) und des Netzwerkes „Westdeutsches Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit“, kurz WZKJ
- die Mitarbeit und Koordination an europäischen und nationalen Registern
- die Koordination von Forschungstätigkeit
- das Qualitätsmanagement

Der Pfad für Patient:innen 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.

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

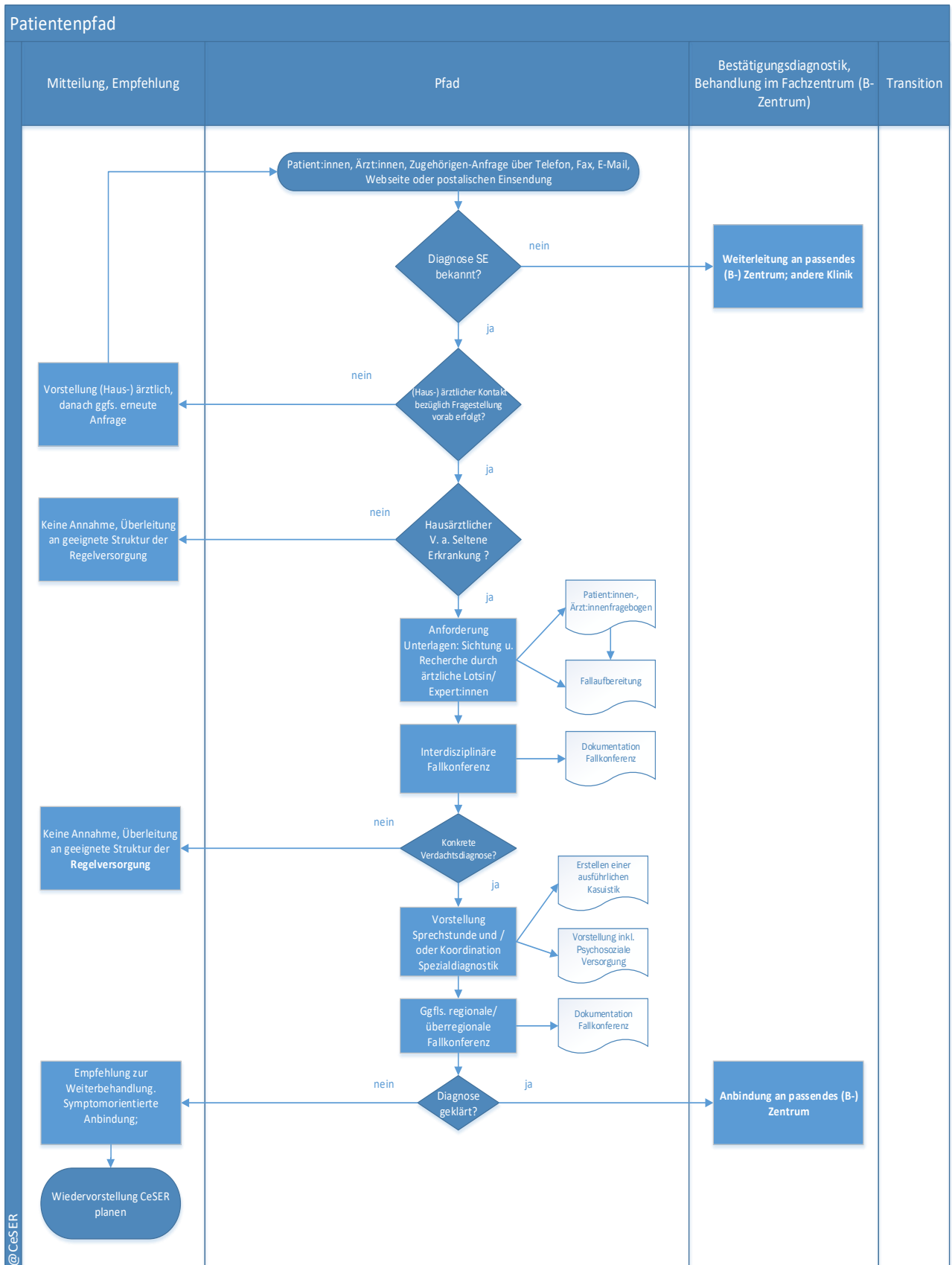


Abb. 3: Der Weg zur Diagnose (Patientenpfad)

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

Das A-Zentrum (Abteilung für Seltene Erkrankungen) übernimmt Koordinationsaufgaben im CeSER Verbund, im Netzwerk NRW-ZSE sowie in weiteren nationalen und internationalen Verbänden. Darüber hinaus koordiniert das CeSER Weiterbildungsveranstaltungen im Bereich Seltener Erkrankungen.

Zudem ist das Katholische Klinikum Bochum seit dem 01.01.2022 mit 4 fachspezifischen Zentren aktiv in die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) eingebunden.

ERN	Europäisches Referenznetzwerk für seltene...	Ansprechpartner:in aus dem Fachzentrum	Webseite
Endo-ERN	endokrine Krankheiten	PD Dr. J. Dietrich, Prof. Dr. C. Grasemann	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. Grasemann, Prof. Dr. T. Schulte	ernbond.eu/
ERN-LUNG	Atemwegserkrankungen	Dr. A. Schlegtehdal	ern-lung.eu/

Im Jahr 2025 war das A-Zentrum des CeSER an folgenden **Innovationsfondprojekten zu seltenen Erkrankungen** beteiligt:

- FAIR4Rare (2022-2025, Laufzeitverlängerung bis zum 31. März 2026)
- PedSupport (2024-2026)
- B(e) NAMSE (2025-2028)

Im Bereich der **Selbsthilfe- und Patientenorganisation** bestand 2025 eine strukturierte Zusammenarbeit mit folgenden Organisationen:

- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.)
- EURORDIS
- Klinefelter Organisationen
- BKMF e.V.
- Phosphatdiabetes e.V.
- Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.
- Selbsthilfegruppe Mukoviszidose Ruhrgebiet

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

3. Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben

Die in 2025 durchgeführten besonderen Aufgaben werden im Folgenden aufgeführt:

3.1 Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Regelhaft finden interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patient:innen anderer Krankenhäuser, auch unter Beteiligung von Vertragsärztinnen- und -ärzten, 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 Ärzt:innen über die Webseite. Die weiteren Informationen zu Patient:innen 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 2025 wurden 148 Patientenakten externer Patient:innen durch das A-Zentrum des CeSER geprüft und Empfehlungen für diese Patient:innen ausgesprochen. Komplexe Fragestellungen wurden bei 68 dieser Fälle in interdisziplinären Fallkonferenzen bearbeitet.

Zu den regelmäßigen Fallkonferenzen gehören:

- **Wöchentliche Besprechungen:** Im Rahmen wöchentlicher Besprechungen erfolgt ein fachlicher Austausch der CeSER-Ärztinnen und -Ärzte zu neuen sowie laufenden Patientenfällen (u.a. zu Seltenen Lungenerkrankungen, genetischen Krankheitsbildern in Zusammenarbeit mit der Humangenetik, sowie endokrinen Fällen mit dem EZSE/UK Essen).
- **Große interdisziplinäre Fallkonferenz:** Besonders komplexe Fälle, die Expertise mehrerer Fachdisziplinen erfordern, werden im Rahmen von NetsOs, NRW-ZSE, Vernetzt und CPMS (ERN) diskutiert. Hier nehmen auch Fachärztinnen und Fachärzte der B-Zentren sowie externe Kolleginnen und Kollegen teil.
- **Spezielle Fallkonferenzen mit der Humangenetik:** Bei besonders komplexen Fällen erfolgt bedarfsorientiert ein Austausch zu Seltenen genetischen Krankheitsbildern mit der Humangenetik der RUB.

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

3.2 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 (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 2025 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 2025 an folgenden Fort- und Weiterbildungen beteiligt:

1) Durch das CeSER organisierte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

a) für Ärztinnen und Ärzte sowie weitere Mitarbeiter:innen im Gesundheitswesen

- Fortbildungsreihe ‚Seltene Erkrankungen in der Pädiatrie‘
- Fortbildungsreihen mit den B-Zentren (Fachzentren)

b) für Studierende:

Ärztliche Leitung des Centrums für Seltene Erkrankungen

- Vorlesung im Rahmen der Hauptvorlesung Pädiatrie
- Regelmäßige Seminare

2) Durch CeSER Co-organisierte Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

- Kolibris und Zebras 5: Fälle seltener Erkrankungen – die Psyche im Fokus.

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
- NetsOs Session i.R. des Osteologie-Kongresses: Seltene Erkrankungen neu gedacht: Aktuelle Handlungsempfehlungen für die klinische Praxis – XLH, FD/MAS und Hypoparathyreoidismus
- Pädiatrisches Fachsymposium anlässlich des 100-jährigen Jubiläum der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

- 12. Christiane Herzog Tag für Ärztinnen und Ärzte

4) Durch das CeSER organisierte Veranstaltungen mit Patientenvertretung

- 3. Klinefelter-Tag: Für Betroffene mit 47,XXY & Varianten und deren Familien unter Beteiligung von 47,XXY e. V.
- Christiane Herzog Tag. Veranstaltung für Betroffene, Angehörige und Interessierte unter Beteiligung der Christiane-Herzog-Stiftung
- Fortbildungsveranstaltung zur Primären Ciliären Dyskinesie unter Beteiligung des Kartagener-Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.

3.3 Prüfung und Bewertung von Krankenakten anderer Leistungserbringen

Das Team des A-Zentrums unterstützt andere Leistungserbringer durch interdisziplinäre Expertise bei der Prüfung und Bewertung von Patientendaten und gibt fundierte Behandlungsempfehlungen. Es sichtet und prüft vorliegende Befunde, koordiniert bei Bedarf eine strukturierte Diagnostik und Versorgung, vermittelt an andere Typ A- und Typ B- Zentren und übernimmt die Nachbetreuung – auch bei weiterhin unklarer Diagnose. Zudem werden alle Fälle systematisch und strukturiert erfasst (s. Abb. 3).

3.4 Durch humangenetische Analysen gesicherte Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Im Jahr 2025 wurde bei 61 vorstelligen Patient:innen eine genetische Diagnostik veranlasst. Diese führte bei 68,9 % 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. Das Projekt endete am 30.06.2025. Das CeSER bemüht sich weiterhin, eine Verbesserung des diagnostischen Angebotes zu ermöglichen und hat nach Erhalt eines positiven Votums, im zweiten Halbjahr bereits mit der Etablierung des nächsten Gen-Projektes „Genom-DE“ als Leistungserbringer begonnen. „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. In

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

Zusammenarbeit mit dem CeSER und der Humangenetik könnten dann sowohl ambulante als auch stationäre Patient:innen 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 bis zum Weggang von Prof. Corinna Grasemann bei der Erstellung des European Registries for Rare Endocrine and Bone Conditions (EuRREB, Modul für Pseudohypoparathyreoidismus) und im EuRREB Steering Committee an der Entwicklung (Clinician Reported Outcomes) beteiligt. Die anerkannten Standards, die den institutions- übergreifenden Datenaustausch sicherstellen, werden dabei eingehalten (www.EuRREB.eu). Zudem war das CeSER bis Juli 2025 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.

Darüber hinaus ist das A-Zentrum des CeSER an der Eingabe und Auswertung verschiedener Register- und Therapiestudien beteiligt. Diese werden insbesondere über die einzelnen B-Zentren gemeldet. (s. centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/register/).

Fachübergreifend sollen im NARSE alle Patient:innen in Deutschland erfasst werden, bei denen eine Seltene (Prävalenz kleiner als 1:2000) oder ultraseltene (Prävalenz

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

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 und ist am G-BA-Innovationsfondsprojekt FAIR4Rare – Begleitende Evaluation des Aufbauprozesses des NARSE beteiligt (siehe innovationsfonds.g-ba.de/projekte/versorgungsforschung/fair4rare.536).

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 und Projekten werden durch die wissenschaftliche Koordination 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/). Patient:innen werden durch zwei ärztliche Lotsinnen zu den entsprechenden Versorgungseinrichtungen bundesweit vermittelt oder in die 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. O-MIM, Orphanet etc.), Suche nach geeigneten Behandlungszentren/ Behandler:innen, Vorstellung des Patienten/ der Patientin in Fallbesprechung/ interdisziplinärer Fallkonferenz, Erstellen von Abschlussunterlagen für Patient:innen (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. Das Zentrum informiert dort regelmäßig über aktuelle Projekte, Veranstaltungen sowie Fort- und Weiterbildungsangebote.

Des Weiteren ist das Zentrum im SE-Atlas, einer webbasierten, öffentlich einsehbaren Informationsplattform, die einen bundesweiten Überblick über Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltene Erkrankungen bietet, registriert und dargestellt (Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen).

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

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-Zentrums 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). Hierzu hat das A-Zentrum ein Transitionskonzept zum geplanten Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin unter Berücksichtigung von Entwicklungsstand, Krankheitslast und Unterstützungsbedarf der Patient:innen implementiert (siehe centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/a-zentrum/transition/).

Darüber hinaus ist das CeSER 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 Knochenkrankungen. Alle Veröffentlichungen des CeSER Teams zur Transition bei Seltener Erkrankung sind auf unserer Webseite hinterlegt.

3.10 Informationsveranstaltungen

Das A-Zentrum des CeSER war in 2025 an folgenden Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen beteiligt:

- 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 Seltenen Erkrankungen sind daher regelmäßig stattfindende und fächerübergreifende Fort- und Weiterbildungen für medizinische Mitarbeiter:innen. Diese werden strukturiert und regelmäßig vom A-Zentrum des CeSER durchgeführt.

Weitere Informationen zur Art und Anzahl der durchgeführten Veranstaltungen im Berichtsjahr 2025 sind unter 3.2 aufgeführt.

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

Das CeSER ist zudem an der medizinischen Ausbildung beteiligt. Es wurde eine Vorlesung zu Seltenen Erkrankungen in der Hauptvorlesung Pädiatrie und regelmäßige Seminare 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:

- **Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER):**
 - Der CeSER-Verbund setzt sich zusammen aus den Klinikdirektoren, Abteilungsleitungen, Instituts- und Sektionsleitungen bzw. deren Stellvertretungen aller am CeSER beteiligten Organisationseinheiten. Zudem gibt es eine Leitungsgruppe bestehend aus drei Personen, wobei sowohl Kliniker wie auch theoretische Mediziner:innen vertreten sein müssen. Die Mitgliederversammlung tagt mindestens einmal jährlich, in 2025 am 17. November.
- **Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW (NRW-ZSE):**
 - Das Netzwerk NRW-ZSE ist ein Verbund aller ZSE der Universitätskliniken in NRW. Es wird derzeit auf Basis eines Kooperationsvertrags ohne Drittmittelfinanzierung betrieben. Neben der regelmäßigen Teilnahme an Qualitätszirkeln beteiligt sich das CeSER auch an gemeinsamen Aus-, Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen des Netzwerks. Zudem finden seit 2020 regelmäßig gemeinsame Fallkonferenzen für Patient:innen mit unklarer Diagnose im Netzwerk statt. Das NRW-ZSE besteht seit 2017. <https://nrw-zse.de>.
- **Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (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:innen koordiniert. Im Rahmen der AG-ZSE finden zudem regelmäßige Treffen aller ärztlichen Lots:innen statt.
- **Netzwerk Seltene Osteopathien (NetsOs):**

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

- NetsOs verbindet als deutschsprachiges Netzwerk für seltene osteologische Erkrankungen Expert:innen 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 Patient:innen, die von einer seltenen Erkrankung des Knochens betroffen sind. Darüber hinaus soll eine Verbesserung der Aus- und Weiterbildung im Themengebiet seltene osteologische Erkrankungen erreicht werden.
- **Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltener Erkrankung (NAMSE-Netz e.V.):**
 - Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen wurden Maßnahmen, die die gesundheitliche Situation von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland verbessern sollen, erarbeitet. Hierzu gehören 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>
- **Westdeutsches Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit (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 Netzwerk WZKJ. Ziel ist es, die Expertise der Kinder- und Jugendmedizin sowie -psychiatrie mit der Präventions- und Versorgungsforschung auf höchstem Standard zu vereinen.

In 2025 wurde durch das CeSER im Rahmen der Netzwerk Universitätsmedizin(NUM) 2.0 Ausschreibung ein Antrag erarbeitet und eingereicht (mit Prof. C. Grasemann als Co-PI). Das Projekt ‚NUM4Rare‘ soll die Nutzung der klinischen Daten der Patient:innen mit Seltene Erkrankungen basierend auf dem NARSE (Träger BIH) an beteiligten universitären Standorten ermöglichen und ist positiv begutachtet worden.

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

6. Leitlinien und Konsensuspapiere

Aktive Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren in Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe, sowie internationale Vernetzung mit anderen Expert:innen und Referenzzentren ist durch das A-Zentrum des CeSER und seine Fachzentren gewährleistet. Das A-Zentrum des CeSER an der Universitätskinderklinik Bochum ist an verschiedenen Leitlinien und Konsensuspapieren beteiligt (siehe auch Punkt 7).

7. 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. Die Projekte TRANSLATE NAMSE, CARE FAM NET und ZSE DUO konnten bereits erfolgreich abgeschlossen werden. Zu den laufenden Studien gehören FAIR4Rare (2022-2025), PedSupport (2024-2026) und B(e) NAMSE (2025-2028).

Bei den drittmittelfinanzierten Projekten wurde die Arbeit an **FAIR4Rare**, einem Innovationsfondsprojekt zur Evaluation des Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen, kurz NARSE fortgesetzt. Es wird untersucht, inwieweit das NARSE dazu beitragen kann, bestehende Versorgungslücken zu verringern. Der Schwerpunkt liegt dabei auf den Erkrankungen Mukoviszidose, Fragilitätserkrankungen sowie genetisch bedingten Formen der Adipositas. Im Rahmen des Projekts wird zudem der Minimaldatensatz – d.h. diejenigen Informationen zu einem Krankheitsfall, die für ein Register unbedingt erforderlich sind – überarbeitet und weiterentwickelt. Ziel ist es, Patientendaten im Register besser auffindbar und nutzbar zu machen, damit mehr Betroffene von Fortschritten in der Diagnostik und Therapie Seltener Erkrankungen profitieren können. Die Projektlaufzeit wurde bis zum 31.03.2026 verlängert.

Darüber hinaus ist das CeSER Konsortialpartner bei dem Innovationsfondprojekt **PedSupport** (Passgenaue e-health Lösungen nach Erstdiagnose zur Unterstützung für pädiatrische Patient:innen mit chronischer Erkrankung und Eltern). Das Projekt widmet sich gezielt Patient:innen mit einer chronischen Erkrankung, die langfristig verschiedene gesundheitliche und soziale Leistungen in Anspruch nehmen und in ihren alltäglichen Aktivitäten eingeschränkt sind. Für diese Studie konnten bereits zahlreiche Familien rekrutiert werden.

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

Ein weiterer Teil der Ressourcen ging 2024 in vorbereitende Arbeiten 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 Grasmann die Co-Projektleitung neben Prof. Dr. Boris Zernikow (Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln) übernimmt. Das Projekt zur Verbesserung der Versorgung von Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen ist im Januar 2025 gestartet. Mit dem Weggang von Prof. Corinna Grasmann an die Universitätsmedizin Mainz, wurden die Personalmittel, die für die Umsetzung der neuen Versorgungsform eingeplant sind, umgewidmet. Die Rekrutierung der Patient:innen für das Projekt erfolgt damit am Standort Mainz. Das Projektmanagement in Bochum bleibt mit einem Stellenanteil von Joline Wernsmann bestehen. Die Zusammenarbeit des Projektmanagements in Bochum in Kooperation mit der Konsortialführung in Datteln und der Co-Projektleitung in Mainz, kann damit wie geplant fortgeführt werden. Die Projektlaufzeit ist vom 01.01.25 bis 30.06.28.

8. Wissenschaftliche Publikationen des Zentrums

In 2025 wurden folgende Publikationen in Zusammenarbeit mit dem A-Zentrum des CeSER veröffentlicht:

Meeting Abstract. Impact of different Protective Masks on physiological Parameters in Children and Adolescents during School Lessons

Talarico, A; Marek, EM; (...); Brüning, T

Mar 2025; KLINISCHE PADIATRIE 237(02), pp. S18-S18

The Endocrine Chameleon: Expanding the Phenotype of Pseudohypoparathyroidism 1A in Infancy.

Munteanu M, Resch E, Bildheim V, Hoffjan S, Erdlenbruch B, Linglart A, Grasmann C.

Horm Res Paediatr. 2025 Jan 10:1-8. doi: 10.1159/000543167. Online ahead of print.

PMID: 39799940

Article. Pridopidine in early-stage manifest Huntington's disease: a phase 3 trial

Reilmann, R; Feigin, A; Saft, C (...); PROOF HD Study Investigators

Nov 2025; NATURE MEDICINE 31(11), pp.3780-3789

Article. Examination of Anti-Inflammatory Effects After Propionate Supplementation in the R6/2 Mouse Model of Huntington's Disease

König, J; Blusch, A; (...); Ellrichmann-Wilms, G; Saft, C

Apr 2 2025

Correction. Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings (vol 56, pg 1644, 2024)

Schmidt, A; Danyel, M; (...); Wagner, M; Munteanu, M

Jul 2025; NATURE GENETICS 57(7), pp.1790-1791

<p>Article. The Endocrine Chameleon: Expanding the Phenotype of Pseudohypoparathyroidism 1A in Infancy Munteanu, M; Resch, E; (...); Grasmann, C Jan 2025 (Early Access); HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS</p>
<p>Article. Endotyping Insulin-Glucose Homeostasis in Hidradenitis Suppurativa: The Impact of Diabetes Mellitus and Inflammation Abu Rached, N; Dietrich, JW; (...); Bechara, FG Mar 21 2025; JOURNAL OF CLINICAL MEDICINE 14(7)</p>
<p>Proceedings Paper. Modeling and Predictive Control for the Treatment of Hyperthyroidism Wolff, TM; Menzel, M; (...); Müller, MA; Dietrich, JW 11th Vienna International Conference on Mathematical Modelling (MATHMOD) 2025; IFAC PAPERSONLINE 59(1), pp.235-240</p>
<p>Article. Hypoglycaemic ketoacidosis - an endocrine emergency Sieger, C and Dietrich, JW Jun 2025; DEUTSCHE MEDIZINISCHE WOCHENSCHRIFT 150(12), pp.713-719</p>
<p>Article. Presentation and outcome in carriers of pathogenic variants in SLC34A1 and SLC34A3 encoding sodium-phosphate transporter NPT 2a and 2c Brunkhorst, M; Brunkhorst, L; (...); Haffner, D; Grasmann, C Jan 2025; KIDNEY INTERNATIONAL 107(1), pp.116-129</p>
<p>Article. The Endocrine Chameleon: Expanding the Phenotype of Pseudohypoparathyroidism 1A in Infancy Munteanu, M; Resch, E; (...); Grasmann, C Jan 2025 (Early Access); HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS</p>
<p>Review. Systematic Review: Efficacy of Medical Therapy on Outcomes Important to Adult Patients With X-Linked Hypophosphatemia Ali, DS; Mirza, RD; (...); Guyatt, G; Grasmann, C Jun 2025; JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM 110(6), pp.1767-1780</p>
<p>Article. Adults with Phenylketonuria have suboptimal bone mineral density apart from vitamin D and calcium sufficiency Hanusch, B; Schlegtendal, A; (...); Sinnigen, K; Grasmann, C Feb 14 2025; FRONTIERS IN ENDOCRINOLOGY 16</p>
<p>Review. Systematic Review: Efficacy of Medical Therapy on Outcomes Important to Pediatric Patients With X-Linked Hypophosphatemia Ali, DS; Mirza, RD; (...); Guyatt, G; Grasmann, C May 2025; JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM 110(5), pp.1205-1217</p>
<p>Article. Methodology for the international working group clinical practice guidelines on X-linked hypophosphatemia in children and adults Ali, DS; Khan, AA; (...); Guyatt, G; Grasmann, C May 2025; JOURNAL OF BONE AND MINERAL METABOLISM 43(3), pp.193-202</p>
<p>Article. The causal role of male pubertal timing for the development of externalizing and internalizing traits: results from Mendelian randomization studies Dinkelbach, L; Peters, T; (...); Hirtz, R; Grasmann, C Mar 28 2025; PSYCHOLOGICAL MEDICINE 55</p>

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

<p>Article. X-Linked Hypophosphatemia Management in Children: An International Working Group Clinical Practice Guideline Ali, DS; Carpenter, TO; (...); Khan, AA; Grasemann, C Jul 2025; JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY & METABOLISM 110(7), pp.2055-2070</p>
<p>Editorial Material. Update of practical recommendations for the diagnosis and treatment of XLH Grasemann, C; Siggelkow, H and Seefried, L May 2025; OSTEOLOGIE 34(02), pp.167-168</p>
<p>Article. Developing a Standardised Dataset for Natural History Studies in Fibrous Dysplasia/McCune-Albright Syndrome Zurita, ALP; Bulaicon, OO; (...); Appelman-Dijkstra, NM, Grasemann, C May 2 2025; CALCIFIED TISSUE INTERNATIONAL 116(1)</p>
<p>Article. Transition Care for Young Persons with Rare Bone Mineral Conditions: A Consensus Recommendation from the ECTS Rare Bone Disease Action Group Grasemann, C; Wernsmann, J; (...); Clunie, G May 9 2025; CALCIFIED TISSUE INTERNATIONAL 116(1)</p>
<p>Article. Central Precocious Puberty and Psychiatric Disorders Dinkelbach, L; Grasemann, C; (...); Hirtz, R Jun 23 2025; JAMA NETWORK OPEN 8(6)</p>
<p>Correction. Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings (vol 56, pg 1644, 2024) Schmidt, A; Danyel, M; (...); Wagner, M; Grasemann, C Jul 2025; NATURE GENETICS 57(7), pp.1790-1791</p>
<p>Article. Developing a standard dataset in the European registries for rare endocrine and bone conditions-a Melorheostosis dataset Appelman-Dijkstra, NM; Cherenko, M; (...); Cohen-Solal, M; Grasemann, C Jul 1 2025; ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES 20(1)</p>
<p>Taste and Smell Disorders in Children and Young Adults With Cystic Fibrosis and Primary Ciliary Dyskinesia-A Prospective Comparative Study Beermann, LC; Demski, LS; (...); Hoffmann, AT Dec 5 2025; PEDIATRIC PULMONOLOGY 60(12)</p>
<p>Performance of whole blood interferon-γ release assays in SARS-CoV-2 and tuberculosis is age dependent Rothoef, T; Hoffmann, AT; (...); NUMKRAINE Study Grp Dec 2025; INFECTION 53(6), pp.2669-2680</p>
<p>Move-PCD - A multi-center longitudinal randomized controlled trial on the effect of a 6-month individualized and supervised physical activity (PA) program on quality of life (QoL) in children, adolescents, and adults with primary ciliary dyskinesia Hoffmann, AT; Schlegtendal, A; (...); Brinkmann, F Mar 2025; KLINISCHE PADIATRIE 237(02), pp.S22-S23</p>
<p>Neutropenia with certain Extras Dillenhofer, S; Hoffmann, AT; (...); Rothoef, T Mar 2025; KLINISCHE PADIATRIE 237(02), pp.S19-S19</p>

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

<p>Impact of different Protective Masks on physiological Parameters in Children and Adolescents under physical Stress Hoffmann, AT; Marek, EM; (...); Brüning, T Mar 2025; KLINISCHE PADIATRIE 237(02), pp.S16-S17</p>
<p>Impact of different Protective Masks on Respiratory Mechanics and Lung Function in Children and Adolescents at Rest Schlegtendal, A; Marek, EM; (...); Brüning, T, Hoffmann, AT Mar 2025; KLINISCHE PADIATRIE 237(02), pp.S18-S18</p>
<p>Impact of different Protective Masks on physiological Parameters in Children and Adolescents during School Lessons Talarico, A; Marek, EM; (...); Brüning, T, Hoffmann, AT Mar 2025; KLINISCHE PADIATRIE 237(02), pp.S18-S18</p>
<p>Long-term effects of SARS-CoV-2 infection and vaccination in a population-based pediatric cohort Hoepfner, J; Maier, C; (...); Brinkmann, F, Hoffmann, AT Jan 23 2025</p>
<p>"I Can Taste It, But Sometimes It's Disgusting" Cross-sectional Study on the Influence of SARS-CoV-2 Infections, Both Acute and Postinfection, in Comparison to Other Respiratory Infections on Taste and Smell Perception. Mallon C, Brinkmann F, Schlegtendal A, Maier C, Lücke T, Hoffmann AT. Pediatr Infect Dis J. 2025 Dec 23. doi: 10.1097/INF.0000000000005116. Online ahead of print. PMID: 41430536</p>
<p>Kinder- und Jugendmedizin Grasemann, C et al. 25(5), S. 267-316. DOI: 10.1055/s-00034917</p>

9. 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.

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 Patient:innen und Angehörige ihre Meinung innerhalb des Krankenhauses zum Ausdruck bringen können, und dass das Unternehmen darauf adäquat reagieren kann. Allen Patient:innen 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 Beschwerdemanagement 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 2025 gab es keine negativen Rückmeldungen von Patient:innen hinsichtlich ihrer Kontakte mit dem Zentrum oder dessen Mitarbeitern. Die Weiterempfehlungsquote für das KKB lag im Jahresdurchschnitt bei 82%.

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

11. Abkürzungsverzeichnis

AG-ZSE	Nationale Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen. Verbund der A-Zentren in Deutschland.
BIH	Berlin Institute of Health an 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	European Calcified Tissue Society
ICD-10 leme	Klassifikationssystem für medizinische Diagnosen und Gesundheitsprobleme
MII	Medizininformatik-Initiative (www.medizininformatik-initiative.de/de/start)
MTG BOND	Main Thematic Group - Krankheitsklassen des ENDO-ERN und ERN
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen 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

A-Zentrum des CeSER – 7. Qualitätsbericht

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