



Qualitätsbericht 2021

Dr. Désirée Dunstheimer
Leiterin AZeSE
Schwerpunkt päd. Endokrinologie und Diabetologie

Stand: 22.03.2022



DAS AUGSBURGER ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN (AZESE)

ist eine Einrichtung des Universitätsklinikums Augsburg (UKA) und koordiniert die interdisziplinären Aktivitäten in Krankenversorgung, Forschung und Lehre auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen. Hierzu haben sich unterschiedliche Kliniken und Institute des UKA, die auf die Diagnostik und Behandlung bestimmter seltener Erkrankungen oder Krankheitsgruppen spezialisiert sind, zusammengeschlossen.

1. DARSTELLUNG DES ZENTRUMS UND SEINER NETZWERKPARTNER

Zum 31.12.2021 bestanden innerhalb des AZeSE neben dem Typ A Zentrum 13 krankheits/-gruppenspezifische Fachzentren (Typ B Zentren), die klinisch und wissenschaftlich mit den jeweiligen Krankheitsentitäten befassen und in nationale und zum Teil internationale Netzwerke eingebunden sind. Die Struktur des AZeSE ist in einem Organigramm (Abbildung 1) niedergelegt.

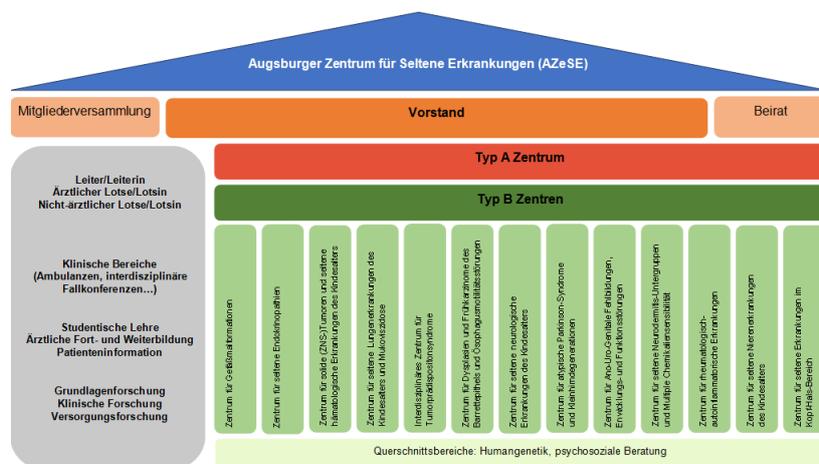


Abbildung 1: Organigramm des Augsburger Zentrums für Seltene Erkrankungen (AZeSE)

Beteiligte Fachzentren des AZeSE

- Zentrum für Gefäßmalformationen
- Zentrum für seltene Endokrinerkrankungen (mit integrierten Turner-Zentrum)
- Zentrum für solide (ZNS-)Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters
- Zentrum für seltene Lungenerkrankungen des Kindesalters und Mukoviszidose
- Interdisziplinäres Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS)
- Zentrum für Dysplasien und Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen
- Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen des Kindesalters
- Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegenerationen
- Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen

- Zentrum für seltene Neurodermitis-Untergruppen und Multiple Chemikaliensensibilität (NeurodermRARE)
- Zentrum für rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen
- Zentrum für seltene Nierenerkrankungen des Kindesalters
- Zentrum für seltene Erkrankungen im Kopf-Hals-Bereich

Das AZeSE ist Mitglied in folgenden lokalen und nationalen Netzwerken seltener Erkrankungen:

- Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE) mit regelmäßiger Teilnahme an den Lotsentreffen
- Bayerischer Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (BASE-Netz)
- PädEndoSüd (Netzwerk aus Kinderendokrinologen im süddeutschen Raum) mit Übernahme besonderer Aufgaben
- DRN-RND (Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen)
- DeRN-Lunge (Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Lungenerkrankungen)
- AsaF (Aktionsnetzwerk für seltene angeborene Fehlbildungen der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie)

Das AZeSE ist Mitglied in folgenden internationalen Netzwerken seltener Erkrankungen:

- ERN PaedCan (Europäisches Netzwerk für Pädiatrische Onkologie)

Fallzahlen

Im Jahr 2021 wurden am UKA 10 690 Fälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt.

Die Kodierung erfolgt bislang mittels ICD 10-GM; die Fallzahl der 2021 stationär behandelten Patienten mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung wurde auf Basis des Musterdatensatzes „Kodierung von Seltene Erkrankungen“ des Deutschen Instituts für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) ermittelt.

Mit zeitlicher Verzögerung von 6 Monaten fand im Oktober 2021 nun die eigentlich für das Frühjahr 2021 angekündigte Erweiterung des Krankenhausinformationssystems (KIS) ORBIS durch den KIS-Partner Dedalus Healthcare statt. Mit Hilfe einer neu etablierten Applikation wurden die Voraussetzungen dafür geschaffen, zusätzlich zur ICD-10-GM die Alpha ID-SE und Orphanet-Kennnummern zu erfassen. Seit Oktober 2021 läuft eine Pilotphase der SE-Kodierung in der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin sowie der 2. Medizinischen Klinik, um die Software im Klinikalltag zu erproben.

2. BESONDERE AUFGABEN

Workflow des AZeSE

Das Zentrum bietet eine zentrale Anlaufstelle bei gesicherter Diagnose einer seltenen Erkrankung, ebenso wie im Verdachtsfall bzw. bei noch unklarer Befundkonstellation. Anfragen von Patienten, ihren Angehörigen bzw. behandelnden Ärzten werden werktäglich von den Lotsen des AZeSE entgegengenommen. Nach Sichtung der Unterlagen und ggf. Anforderung weiterer Befunde koordinieren die ärztlichen und nicht-ärztlichen Lotsen dann das weitere Vorgehen:

- Anfragen zu einer bereits bekannten seltenen Erkrankung werden direkt an die jeweiligen Experten innerhalb des Fachzentrums am Universitätsklinikum Augsburg weitergeleitet. Bei fehlender Fachexpertise am UKA werden Betroffene bei der Suche nach einem passenden Experten unterstützt, indem der Kontakt an ein anderes Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) innerhalb Deutschland vermittelt wird.
- Anfragen mit unklarer Diagnose werden entsprechend eines definierten fächerübergreifenden Behandlungspfades bearbeitet (Workflow, siehe Abbildung 2).

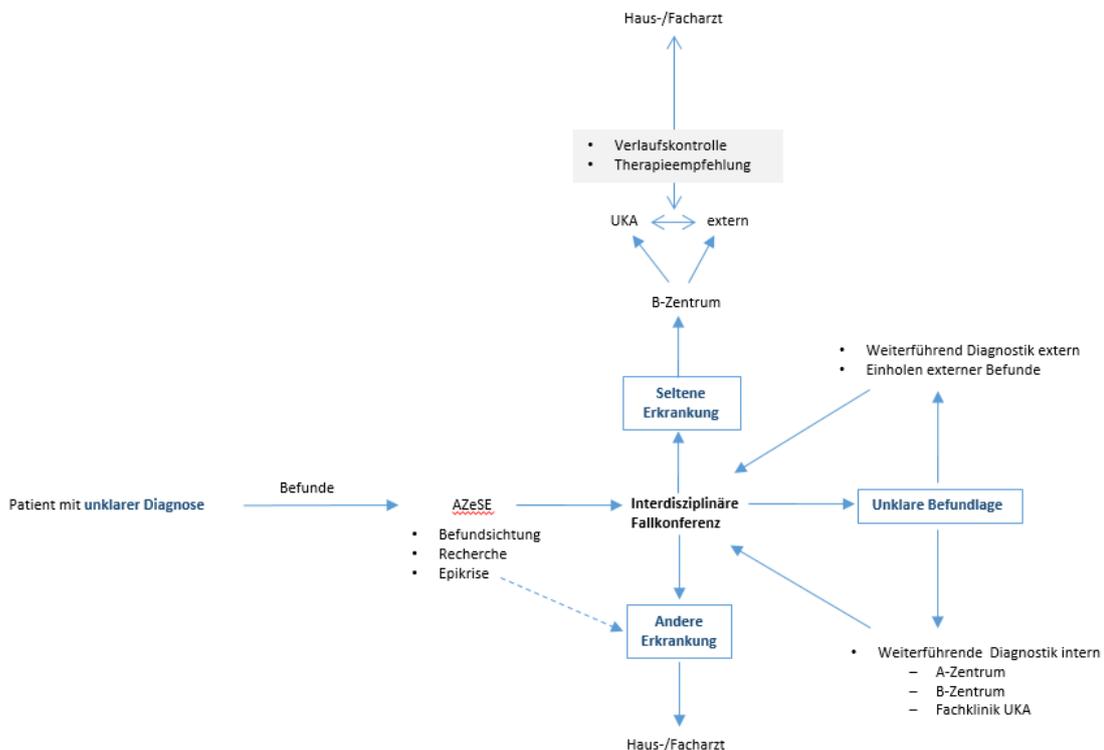


Abbildung 2: Abklärung einer Anfrage bei Verdacht auf eine seltene / unklare Erkrankung: Nach Durchsicht der Unterlagen wird vom ärztlichen Lotsen eine Kasuistik / Epikrise erstellt. Sollten bei einer anschließenden Befundbesprechung innerhalb des Typ A Zentrums Hinweise auf eine Seltene Erkrankung fehlen (andere Erkrankung), erfolgt eine Anbindung im niedergelassenen Bereich. Alle anderen Fälle werden im Rahmen regelmäßiger, mindestens einmal monatlicher, interdisziplinärer Fallkonferenzen besprochen. Je nach Befundlage erfolgt daraufhin entweder eine gezielte weiterführende Diagnostik (unklare Befundlage) - oder bei fehlendem Hinweis für eine seltene Erkrankung (andere Erkrankung) - eine Anbindung im niedergelassenen Bereich. Patienten mit einer seltenen Erkrankung werden abhängig davon, ob die Fachexpertise am UKA gegeben ist, an einem Typ B Zentrum innerhalb des AZeSE angehängt oder aber an ein anderes ZSE innerhalb Deutschlands vermittelt.

Seit 2021 koordiniert das AZeSE Interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patienten mit unklarer Diagnose oder bekannter Seltener Erkrankung (InSel). Die Konferenzen finden mindestens monatlich, sowie zusätzlich bei Bedarf statt. Abhängig von den jeweils besprochenen Erkrankungsbildern / Beschwerden nehmen Experten verschiedener Fachbereiche an der Befunddemonstration und -diskussion teil, um so Empfehlungen für weitere diagnostische oder therapeutische Maßnahmen zu erarbeiten bzw. gezielt an eine Spezialsprechstunde anzubinden.

Anfragen an das AZeSE

2021 wurden über 167 Anfragen an das AZeSE gerichtet und bearbeitet. Bei ca. der Hälfte der Fälle handelte es sich um Fälle, die humangenetisch aufgearbeitet bzw. beraten wurden.

Fallkonferenzen für Patienten anderer Krankenhäuser

Im Jahr 2021 wurden 60 interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patienten anderer Krankenhäuser durchgeführt.

Im Rahmen der weiteren Aufbauphase des AZeSE wurden 2021 Kooperationsverträge mit regionalen und überregionalen Kliniken auf den Weg gebracht. Zum 23.03.2022 sind mit inzwischen 16 Kliniken entsprechende schriftliche Vereinbarungen geschlossen:

- Schön Klinik Vogtareuth
- Klinikverbund Allgäu (Kempten, Immenstadt)
- Klinikum Kaufbeuren
- KJF Klinik St. Elisabeth
- Klinikum Ingolstadt
- Klinikum Passau
- Donau Isar Klinikum Deggendorf
- SRH Klinikum Karlsbad
- RKH Klinikum Ludwigsburg
- Kepler Universitätsklinikum Linz
- Schwarzwald-Baar Klinikum Villingen-Schwenningen
- Marienspital Witten
- Klinikum Fulda
- Uniklinik Ulm, Abteilung Radiologie und Neuroradiologie
- Kliniken Nordoberpfalz AG | Klinikum Weiden
- Kinderchirurgische Klinik I LMU

Qualitätsmanagement und Qualitätssicherung, Standard-Operating Procedures (SOPs)

Standard Operating Procedures

Das AZeSE wurde in den Geltungsbereich des bestehenden Qualitätsmanagement-Systems des UKA integriert. Die Prozesse im AZeSE sind in einer Reihe von Verfahrensanweisung und Standard Operating Procedures (SOP) geregelt. Zudem ist im Rahmen des QM-Systems ein Beschwerdemanagement-System implementiert.

Die bereits bestehenden SOPs wurden 2021 aus den jeweiligen Fachzentren ergänzt um folgende Dokumente:

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen des Kindesalters: 2

- SOP HUS (30.03.2021)
- SOP Nephrotisches Syndrom (28.07.2021)

Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen: 1

- SOP Kraniosynostose (17.03.2021)

Zentrum für seltene Erkrankungen im Kopf-Hals-Bereich: 1

- SOP Morbus Menière (26.07.2021)

An der Erstellung weiterer SOPs wird im Rahmen der kontinuierlichen Weiterentwicklung des AZeSE und seiner Fachzentren fortlaufend gearbeitet.

Transition

Um nach Erreichen der Volljährigkeit den Übergang von betroffenen Kindern und Jugendlichen in die Erwachsenenmedizin sicherzustellen, wurden bereits von einzelnen Fachzentren des AZeSE Transitionskonzepte mit Durchführung von Transitionssprechstunden auf den Weg gebracht:

- Zentrum für Seltene Endokrinopathien
- Zentrum für seltene rheumatologische und auto-inflammatorische Erkrankungen
- Zentrum für seltene Lungenerkrankungen des Kindesalters und Mukoviszidose

Darüber hinaus sind weitere Transitionskonzepte in Konzeption / Bearbeitung.

3. FORT- ODER WEITERBILDUNGSVERANSTALTUNGEN

Wie auch im Vorjahr, waren 2021 von Seiten der Fachzentren deutlich mehr strukturierte, zentrumsbezogene Fort- oder Weiterbildungsveranstaltungen geplant, als pandemiebedingt stattfinden konnten. Verschoben werden musste unter anderem auch die geplante Auftaktveranstaltung des Augsburger Zentrums für Seltene Erkrankungen („Augsburger Tag der Seltenen“), ursprünglich geplant für 30.10.2021 bzw. 26.02.2022. Als neuer Termin wird aktuell der 24.09.2022 (Veranstaltungsort: Westhouse, Augsburg) angestrebt.

Übersicht über die Veranstaltungen 2021

Typ-A-Zentrum: 1

- 114. Pädiatrisches Kolloquium: Seltenes ist gar nicht so selten (28.07.2021)

Typ-B-Zentren: 3

Zentrum für Gefäßmalformationen: 2

- Neuroradiologie Bayern (11.10.2021 – 13.10.2021)
- Neuroradiologie Burgau (19.05.2021)

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen des Kindesalters: 1

- Neuropädiatrisches Seminar Schwaben (27.10.2021)

4. STRUKTURIERTER AUSTAUSCH ÜBER THERAPIEEMPFEHLUNGEN UND BEHANDLUNGSERFOLGE MIT ANDEREN ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

Austausch zwischen Typ A Zentren

BASE-Netz

Das AZeSE ist seit 2021/2022 Mitglied von BASE-Netz (Bayerischer Arbeitskreis für Seltene Erkrankungen), ein Zusammenschluss der Zentren für Seltene Erkrankungen der Bayerischen Universitätsklinika (Regensburg, Würzburg, Erlangen, Augsburg, am LMU Klinikum München und am Klinikum rechts der Isar München der Technischen Universität München).

Experten der verschiedenen bayerischen ZSE tauschen sich standortübergreifend aus. Zentrales Element stellt eine neu entwickelte elektronische Patientenakte dar, die durch den anfragenden Patienten und die behandelnden Ärzte auf Basis eines eigenen Datenschutzkonzepts ergänzt werden kann.

Langfristiges Ziel der zentrumsübergreifenden Zusammenarbeit innerhalb des BASE-Netz ist auch der Aufbau einer zentralen Datenbank, die für Forschungs- und Studientätigkeit genutzt werden kann.

<https://www.uk-augsburg.de/zentren/azese-seltene-erkrankungen/nachrichten/aktuelles/details/menschen-mit-seltenen-erkrankungen-it-grossprojekt-base-netz>

Austausch zwischen Typ B Zentren

Zentrum für Seltene Endokrinopathien des Kindesalters: Netzwerk PädEndoSüd

Viermal jährlich treffen sich kinderendokrinologische Experten der ZSE Ulm, Tübingen, München, Heidelberg und Würzburg sowie weiterer externer Krankenhäuser und Praxen zu einem fachlichen Austausch und einer gemeinsamen Diskussion komplexer Patientenfälle, um so Pfade für die weiterführende Diagnostik und Therapie zu entwickeln.

2021 haben an folgenden Terminen, pandemiebedingt ausschließlich virtuelle, Treffen stattgefunden: 03.06.2021, 05.05.2021, 14.07.2021 und 02.10.2021.

Das AZeSE (Typ A Zentrum und Typ B Zentrum für Seltene Endokrinopathien) übernimmt zusammen mit anderen ZSE innerhalb des Netzwerks PädEndoSüd „Besondere Aufgaben“.

Darüber hinaus geplante Aktivitäten zum Zwecke eines interdisziplinären fachlichen Austauschs konnten bedingt durch die anhaltende Pandemie und damit verbundenen Einschränkungen nicht stattfinden.

5. HUMANGENETISCHE UNTERSUCHUNGEN

Das Universitätsklinikum Augsburg wurde am 01.01.2019 gegründet. Aktuell verfügt das UKA noch über keinen eigenen Lehrstuhl bzw. eigenes Institut für Humangenetik, was jedoch im Zuge des weiteren Ausbaus der Universitätsmedizin geplant ist.

Dem Team für humangenetische Expertise gehören neben Fr. Dr. Wahl, Fachärztin für Humangenetik und Pädiatrie, fünf Fachzentrums-Leiter mit Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung

Das aktuelle humangenetische Angebot des AZeSE umfasst:

- Fachärztliche Spezialsprechstunde für klinische Genetik
- Humangenetische Konsiliartätigkeit
- Humangenetische Beratungsangebote

2021 konnten durch humangenetische Analysen **ca. 80 Diagnosen** gesichert werden. Die aktuelle Zahlenangabe ist geschätzt, eine prospektive Erfassung ist in 2022 geplant.

6. MITARBEIT AN LEITLINIEN UND KONSENSUSPAPIEREN

Die Leiter der Typ B Zentren verfügen über eine herausragende Expertise in der Behandlung bestimmter seltener Erkrankungen, was sich auch an der Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren zeigt:

<https://www.uk-augsburg.de/einrichtungen/zentren/azese-seltene-erkrankungen/forschung>

7. TEILNAHME AN STUDIEN UND WISSENSCHAFTLICHEN PUBLIKATIONEN

Die Leiter der Fachzentren bringen sich mit Ihrer Fachexpertise auf dem Gebiet ausgewählter Seltener Erkrankungen nicht nur in der Patientenversorgung ein, sondern auch in der akademische Lehre/Weiterbildung und klinischen Forschung.

Studien I Registererstellung (2021)

- [Zentrum für Gefäßmalformationen](#)
Choice, Shield, Diversion p64, Atlas-EU PCMF, CONTOUR, IDORSIA
- [Zentrum für Seltene Endokrinopathien](#)
XLH, Saizen, Norditropin GH-4488, CAREFAMNET I Hypopara-Register, NNI-Register
- [Zentrum für solide \(ZNS-\) Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters](#)
EZH-102, CDRB436G2201, HIT-HGG 2ß13, PNET 5 MB, SIOP Ependymoma II
- [Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen des Kindesalters und Mukoviszidose](#)
TRIBOR
- [Interdisziplinäres Zentrum für Tumordispositionssyndrome \(ZeKITDS\)](#)
DBA, Care 4 TuDoS
- [Zentrum für Dysplasien / Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen](#)
Barrett I ESD-Register
- [Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen des Kindesalters](#)
CAREFAMNET, GENERATE junior, SMARtCARE, ASNKE, NETRE
- [Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegeneration](#)
Wertigkeit von FDG-PET vs. MRT bei der Diagnosestellung der Progressiven Supranukleären Parese“
- [Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen](#)
TTT-Studie
- [Zentrum für Seltene Neurodermitis-Untergruppen und Multiple Chemikaliensensibilität \(NeurodermRARE\)](#)
ProRAD, PFaDE, NICE
- [Zentrum für rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen](#)
CAREFAMNET I IgG4-Register
- [Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen des Kindesalters](#)
CAREFAMNET, INTENT

Leitlinien I Konsensuspapiere I Publikationen (2021)

<https://www.uk-augsburg.de/einrichtungen/zentren/azese-seltene-erkrankungen/forschung>

8. QUALITÄTSVERBESSERENDE MASSNAHMEN UND AUSBLICK

Folgende qualitätsverbessernde Maßnahmen wurden in 2021 umgesetzt:

- Um Anfragen von Patienten mit unklarer Diagnose oder Verdacht auf eine Seltene Erkrankung im multiprofessionellen Setting zu besprechen wurden interdisziplinäre Fallkonferenzen (InSel) innerhalb des AZeSE etabliert. Hieran beteiligen sich, je nach Beschwerdekomples / Anfrage die Vertreter der Fachzentren sowie weitere Experten des UKA.
- Um nach Erreichen der Volljährigkeit den Übergang von betroffenen Kindern und Jugendlichen in die Erwachsenenmedizin sicherzustellen, wurden bereits von einzelnen Fachzentren des AZeSE Transitionskonzepte mit Durchführung von Transitionssprechstunden erfolgreich umgesetzt.
- Nach einer zunächst passiven Beteiligung gehört das AZeSE mittlerweile offiziell zum BASE-Netz Konsortium, woraus eine Verbesserung der Vernetzung resultiert.

Folgende qualitätsverbessernde Maßnahmen sind in 2022 geplant:

- Planung neuer bzw. Re-Evaluation / Ausbau / Optimierung laufender Projekte im Rahmen der wöchentlichen Team-Besprechungen
- Optimierung der Kommunikation und Dokumentation bei Anfrage an das AZeSE durch Anwendung der elektronischen Patientenakte, die im Rahmen von BASE-Netz entwickelt wurde
- Intensivierung der Vernetzung zwischen den bayerischen Zentren für Seltene Erkrankungen innerhalb des BASE-Netz
- Weiterer Ausbau des Bereichs Humangenetik innerhalb des AZeSE mit Etablierung eines Rare Disease Boards
- Optimierung der Dokumentation humangenetischer Analysen, indem für 2022 eine prospektive Erfassung erfolgt
- Erstellung neuer und Überarbeitung bestehender Standard Operating Procedures (SOPs)
- Re-Evaluation und ggf. Optimierung des inzwischen etablierten, fächerübergreifenden Behandlungspfades (Workflow AZeSE)
- Vorbereitungen für Zertifizierung (NAMSE), die seit 2022 durch ClarCert im Auftrag der NAMSE-Netz e.V. stattfinden
- Etablierung zentrumsbezogener Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen über das Typ A Zentrum unter Mitwirken einzelner Fachzentren, z.B. Augsburger Tag der Seltenen: 24.09.2022 | Westhouse Augsburg | 10 – 14 Uhr
- Intensivierung der Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen bei der Betreuung von Betroffenen mit seltenen Erkrankungen
-

Augsburg, den 23.03.2022

gez.
Dr. Désirée Dunstheimer
Leiterin AZeSe

gez.
Dr. Andreas Weins
Stellvertretender Leiter AZeSE