



Augsburger Zentrum für Seltene Erkrankungen

Qualitätsbericht 2020

Dr. Désirée Dunstheimer
Leiterin des AZeSE

Dr. Andreas Weins
Stellvertretender Leiter des AZeSE

Stand: 26.05.2021



HINTERGRUND

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 mehrere Kliniken des UKA, die auf die Diagnostik und Behandlung bestimmter seltener Erkrankungen oder Krankheitsgruppen spezialisiert sind, zusammengeschlossen.

Das UKA hat im Oktober 2020 die gleichartige Festlegung nach dem KHEntgG in Verbindung mit dem SGB V und der Anlage 1 des GB-A-Beschlusses vom 05.12.2019 als Zentrum für Seltene Erkrankungen beantragt. In Übereinstimmung mit dem Votum des Bayerischen Hochschulplanungsausschusses vom 08.12.2020 hat das Bayerische Staatsministerium für Wissenschaft und Kunst dem UKA zum 01.01.2021 besondere Aufgaben als Zentrum für Seltene Erkrankungen nach Anlage 1 der Zentrumsregelungen zugewiesen.

Im Hinblick auf die dahin ausgerichtete Aufbauphase wurde hiermit ein wesentliches Struktur- und Qualitätsziel erreicht.

STRUKTUR DES AUGSBURGER ZENTRUMS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

Derzeit gibt es innerhalb des AZeSE neben dem Typ A Zentrum 13 krankheits- und krankheitsgruppenspezifische Fachzentren (Typ B Zentren), die intensiv klinisch und an den jeweiligen Krankheitsentitäten arbeiten und in nationale und zum Teil internationale Netzwerke eingebunden sind. Das Zentrum bietet eine zentrale Anlaufstelle, um bei einer gesicherten Diagnose einer seltenen Erkrankung, innerhalb des UKA den richtigen Ansprechpartner für die vorliegende Krankheit zu finden oder bei der Suche nach einem anderen passenden Zentrum in Deutschland zu unterstützen. Auch Patienten mit bislang unklarer Diagnose können sich an das AZeSE wenden und werden bei der weiteren Abklärung unterstützt.

Beteiligte Fachzentren des AZeSE

- **Zentrum für Gefäßmalformationen**
Leiter: Prof. Dr. Ansgar Berlis, Vertreter: Dr. Tobias Schuster, Dr. Peter Knorr
- **Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turner-Zentrum)**
Leiter: Dr. Désirée Dunstheimer, Vertreter: PD Dr. Thomas Pusl, Dr. Birgit Löhr, Dr. Christina Berr
- **Zentrum für solide (ZNS-)Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters**
Leiter: Prof. Dr. Dr. Michael Frühwald, Vertreter: PD. Dr. Michaela Kuhlen
- **Zentrum für seltene Lungenerkrankungen des Kindesalters und Mukoviszidose**
Leiter: Dr. Michael Gerstlauer, Vertreter: Dr. Anette Scharschinger, Stefanie Bader
- **Interdisziplinäres Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS)**
Leiter: PD. Dr. Michaela Kuhlen, Vertreter: PD Dr. Rainer Claus
- **Zentrum für Dysplasien und Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen**
Leiter: Prof. Helmut Messmann, Vertreter: Dr. Alanna Ebigbo, Dr. Sandra Nagl

- **Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen des Kindesalters**
 Leiter: Dr. Mareike Schimmel, Vertreter: Dr. Christina Kirschner
- **Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegenerationen**
 Leiter: PD Dr. Christine Schneider, Vertreter: Prof. Dr. Markus Naumann, Dr. Peter Ratzka
- **Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen**
 Leiter: Dr. Tobias Schuster, Vertreter: Dr. Stefan Schmid
- **Zentrum für seltene Neurodermitis-Untergruppen und Multiple Chemikaliensensibilität (NeurodermRARE)**
 Leiter: Prof. Dr. Claudia Traidl-Hoffmann, Vertreter: Dr. Alika Ludwig
- **Zentrum für rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen**
 Leiter: PD Dr. Matthias Wahle, Vertreter: Regine Borchers
- **Zentrum für seltene Nierenerkrankungen des Kindesalters**
 Leiter: Dr. Ulrike Walden, Vertreter: Janina Pömsl
- **Zentrum für seltene Erkrankungen im Kopf-Hals-Bereich**
 Leiter: Prof. Dr. Johannes Zenk, Vertreter: Dr. Paula Mangalo

Die Struktur des AZeSE ist in einem Organigramm (Abbildung 1) niedergelegt.

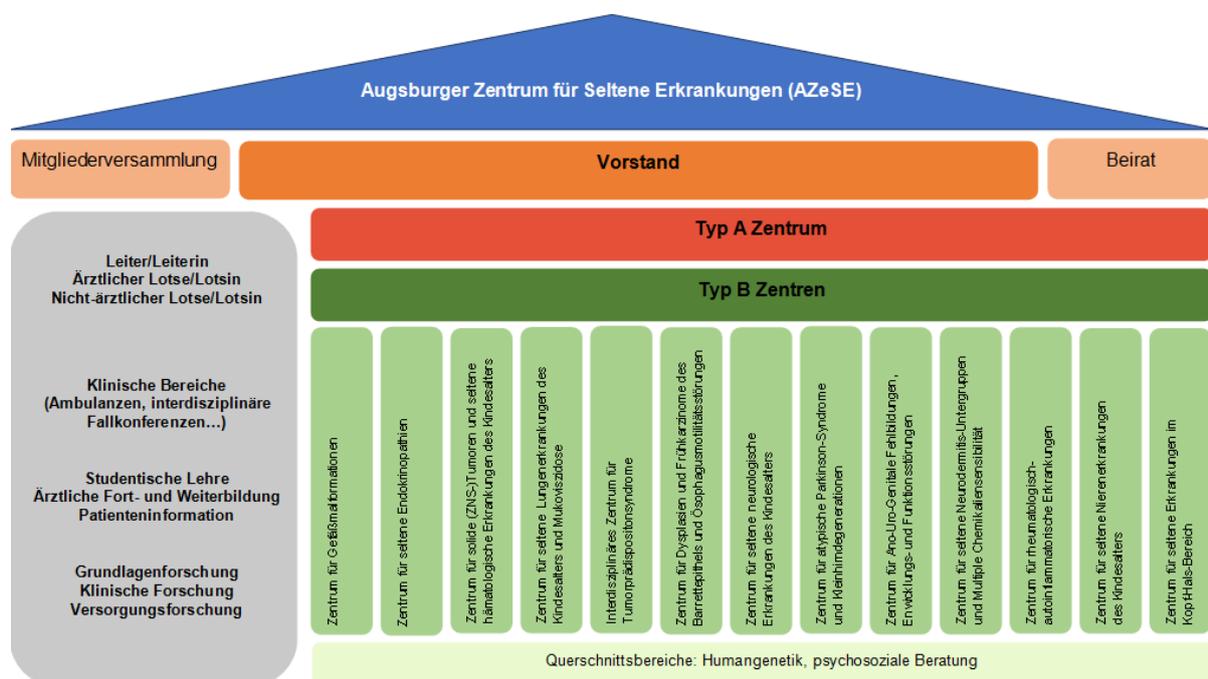


Abbildung 1: Organigramm des Augsburger Zentrums für Seltene Erkrankungen (AZeSe)

Das Augsburger Zentrum für Seltene Erkrankungen ist neben der eigenen Internetpräsenz (www.uk-augsburg.de/azese) auch auf der öffentlich einsehbare Informationsplattform ‚SE-Atlas‘ (www.se-atlas.de), die einen bundesweiten Überblick über Versorgungs- und Selbsthilfestrukturen auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen gibt, gelistet.

Mitgliederversammlung

Die erste Mitgliederversammlung fand am 21.10.2020 statt. Künftig soll sie den Vorstand in Strategie- und Organisationsfragen beraten sowie unterstützen. Als weitere Aufgabe der Mitgliederversammlung wurde festgesetzt, Zielvorgaben des AZeSE zu beschließen und zu evaluieren sowie dem Vorstand Änderungen oder Ergänzungen des Statuts vorzuschlagen.

Der bestehende Vorstand, zusammengesetzt aus:

- Frau Dr. Dunstheimer, Leiterin des AZeSE
- Herr Prof. Dr. Beyer, Ärztlichen Direktor
- Herr Bungarten, Kaufmännischen Direktor
- Frau Prof. Dr. Kadmon, Dekanin

wurde um 3 gewählte Vertreter der Mitgliederversammlung erweitert:

- Dr. Tobias Schuster (Direktor Kinderchirurgische Klinik)
- Prof. Dr. Markus Naumann (Direktor Klinik für Neurologie und klinische Neurophysiologie)
- Prof. Helmut Messmann (Direktor III. Medizinische Klinik)

Die nächste Mitgliederversammlung des AZeSE soll am 09.06.2021 stattfinden.

Netzwerk-Beteiligung

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

- Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE)
- Bayerischer Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (BASE)
(bislang passives Mitglied, ab Juli 2021 aktives Mitglied)
- PädEndoSüd (Netzwerk aus Kinderendokrinologen in Süddeutschland)
(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 KCH)

Darüber hinaus hat das Schwäbische Kinderkrebszentrum im November 2019 die Mitgliedschaft im ERN PaedCan beantragt (ein Bescheid steht noch aus bzw. verzögert sich aufgrund der Corona-Pandemie - Stand 26.05.2021).

Humangenetik

Am 01.01.2019 gegründet, verfügt das Universitätsklinikum Augsburg derzeit noch über keinen Lehrstuhl bzw. ein Institut für Humangenetik. Zur Bearbeitung humangenetischer Fragestellungen und Durchführung entsprechender Beratungen am AZeSE leitet aktuell Frau Dr. Wahl, Fachärztin für Humangenetik und Pädiatrie, ein Team für humangenetische Expertise, zu dem auch fünf Typ B Zentren-Leiter mit Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung gehören. Es findet bereits in regelmäßigen Abständen eine humangenetische Sprechstunde mit Patientenvorstellungen und Konsilen statt, für die ein gesondertes Anmeldeverfahren etabliert wurde.

Forschung

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 Konsenspapieren** zeigt. Zwei Typ B Zentren waren bereits in der Aufbauphase des AZeSE federführend an der Entwicklung von Leitlinien in Ihrem Fachbereich involviert. Darüber hinaus waren bzw. sind weitere Fachzentren an der Erstellung von Leitlinien beteiligt.

Die Expertise der Leiter der Fachzentren zeigt sich nicht nur in der Patientenversorgung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen, sondern auch in entsprechenden Forschungsaktivitäten: So wirken sämtliche Fachzentren des AZeSE mindestens an einem **Register** mit, einzelne sogar in leitender Funktion (z.B.: ESD, EURHAB). Der Aufbau mindestens eines weiteren Registers ist in Planung. Ein entsprechend großes wissenschaftliches Interesse und Engagement zeigt sich auch in zahlreichen **Publikationen**, die bereits in der Aufbauphase 2020 aus den Fachzentren kommuniziert wurden.

Fallzahlen

Im Jahr 2020 wurden am UKA 10.409 Fälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär und 19.470 Fälle ambulant behandelt. Die Kodierung erfolgt aktuell noch mittels ICD 10-GM; die Fallzahl der 2020 stationär behandelten Patienten mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung wurde auf Basis des Musterdatensatzes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ des Deutschen Instituts für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) ermittelt. Die zusätzliche Angabe von Alpha ID-SE und Orphanet-Kennnummern konnte 2020 noch nicht umgesetzt werden, da das am UKA zur Anwendung kommende Krankenhausinformationssystem (KIS) ORBIS erst seit dem laufenden Quartal 2021 eine Software-Lösung anbietet.

BESONDERE AUFGABEN

Fallkonferenzen

Für Patienten außerhalb des UKA

Im Jahr 2020 wurden interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patienten anderer Krankenhäuser durchgeführt und damit andere Leistungserbringer im stationären Bereich bei ihrer Arbeit unterstützt, unter anderem auch durch Erbringung telemedizinischer Leistungen. Darüber hinaus geplante Aktivitäten zum fachlichen Austausch mit geplanten interdisziplinären Fallbesprechungen sind aufgrund der Corona-Pandemie ausgefallen.

Für Patienten innerhalb des UKA

Darüber hinaus wurden gesonderte Strukturen zur besseren Versorgung von klinikinternen Patienten (ambulant / stationär) mit unklaren bzw. seltenen Erkrankungen geschaffen: Neben einer Befunddiskussion werden Empfehlungen für weitere diagnostische oder therapeutische Maßnahmen erarbeitet und Patienten ggf. Spezialprechstunden zugewiesen.

Fort- oder Weiterbildungsveranstaltungen

2020 waren von den Fachzentren mehrere strukturierte, zentrumsbezogene Fort- oder Weiterbildungsveranstaltungen geplant, die pandemiebedingt jedoch nicht stattfinden konnten.

Unter Berücksichtigung der weiterhin anhaltenden Hygiene- und Kontaktbestimmungen laufen am AZeSE

aktuell konzeptionelle Vorbereitungen für künftige Veranstaltungen, u.a. im Online-Format.

Darüber hinaus fanden in der Vergangenheit von Seiten der Typ B Zentren bereits regelmäßige Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen zu den jeweiligen zentrumsspezifischen Angeboten statt, die zwar pandemiebedingt pausiert wurden, aber perspektivisch weiter fortgesetzt werden sollen.

Kooperation mit der Selbsthilfe

Das Augsburger Zentrum für Seltene Erkrankungen arbeitet eng mit der Selbsthilfe zusammen. Über die Fachzentren bestehen Beziehungen zu vielen krankheits- oder krankheitsgruppen-spezifischen Vereinen der Selbsthilfe und/oder deren regionalen Vertretern. Die Liste mit den Kooperationspartnern wird dabei fortlaufend aktualisiert und ist über die Internetpräsenz des AZeSE (www.uk-augsburg.de/zentren/seltene-erkrankungen) abrufbar.

Qualitätsmanagement und Qualitätssicherung, Standard-Operating Procedures (SOPs)

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 geregelt. Zudem wurde im Rahmen des QM-Systems ein Beschwerdemanagement-System implementiert. An der Erstellung weiterer SOPs wird im Zuge des weiteren Aufbaus und Weiterentwicklung kontinuierlich gearbeitet.

Da sich das AZeSE noch in der Aufbau-Phase befindet, sollen im Sinne einer ersten qualitätsverbessernden Maßnahme die Abläufe im AZeSE zur Abklärung von Patienten mit unklarer Diagnose vom Zeitpunkt der Kontaktaufnahme bis zum Abschluss der Fallbearbeitung beschleunigt werden. Hierfür wurde Personal in Form von Koordinatoren/Lotsen rekrutiert. Die Einrichtung einer webbasierten Anmeldeplattform für Patienten im Rahmen des BASE-Netz-Projekts, auf die das AZeSE zukünftig auch zugreifen können soll, würde die Prozesse für betroffene Patienten, aber auch für die bayerischen ZSEs untereinander weiter vereinfachen. Darüber hinaus erfolgt kontinuierlich eine Anpassung der Informationsmaterialien für betroffene Patienten und Zuweiser. Die koordinierende Funktion der (nicht-)ärztliche Lotsen umfasst auch das Planen eines regelmäßigen Austausches bzw. regelmäßiger Treffen zwischen dem Typ A- und den Typ B Zentren

AUSBLICK

- Weiterer Aufbau und Etablierung der neuen Zentrumsstrukturen, unter anderem der IT-Infrastruktur.
- Ab Juli 2021 Aufnahme des AZeSE als reguläres / aktives Mitglied im BASE-Netzwerk
- Weitere Vernetzung mit anderen ZSE auf Bundes- (Deutsche Referenznetzwerke, DRNs) und europäischer Ebene (Europäischer Referenznetzwerke, ERNs)
- Intensivierung der Vernetzung innerhalb des AZeSE und deren Fachzentren bei Versorgung klinikinterner Patienten mit unklaren bzw. seltenen Krankheitsbildern
 - Interdisziplinäre Fallkonferenzen und Sprechstunden (INSEL)
 - **Transitionskonzept:** Nach Implementierung erster Transitionskonzepte in einzelnen Fachzentren perspektivisch Etablierung spezifischer Konzepte für den Übergang von der Kinder- und Jugend- in die Erwachsenenmedizin auch in anderen Bereichen.
- Intensivierung der Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen bei der Betreuung von Betroffenen mit seltenen Erkrankungen
- Planung zentrumsbezogener Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen über das Typ A Zentrum unter Mitwirkung einzelner Fachzentren, u.a.:

- Im Juli 2021 thematisiert das 114. Pädiatrische Kolloquium für Kinderärztinnen und -ärzte das Thema Seltene Erkrankungen.
- Für Herbst 2021 ist zudem ein „Tag der Seltenen“ im Sinne einer Fortbildungs- und Informationsveranstaltung, der die Öffentlichkeit und Patienten über spezielle Angebote des Zentrums informiert, aber auch medizinische Fachkreise und Selbsthilfegruppen adressieren soll.

Augsburg, den 26.05.2021

Dr. Désirée Dunstheimer
Leiterin AZeSE

Dr. Andreas Weins
Stellvertretender Leiter AZeSE