

Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)

Qualitätsbericht

basierend auf dem Zentrums-Regelungen des G-BA

adressiert an:

Beirat

Vorstand und Mitglieder Politik

ACHSE und andere Patientenorganisationen

interessierte Öffentlichkeit

Berichtszeitraum:

Oktober 2023 – September 2024

Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke

Direktor des Instituts für Digitale Allgemeinmedizin, ZSEA-Vorstandssprecher

Dr. rer. nat. Christopher Schippers

koordinierender ZSEA-Geschäftsführer

INHALT

| | | |
|------|--|----|
| 1 | Einleitung | 3 |
| 2 | Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner..... | 3 |
| 3 | Finanzen/Drittmittel des A-Zentrums | 8 |
| 4 | Entwicklungen mit den Typ B Zentren..... | 9 |
| 5 | Weitere Maßnahmen und Aktivitäten, auch hinsichtlich der G-BA Anforderungen und Aufgaben..... | 10 |
| 5.1 | Telemedizin: Virtuelles Krankenhaus, SE-Konsil, u.a..... | 10 |
| 5.2 | Fallkonferenzen, Beratungen | 10 |
| 5.3 | Qualitätssicherung und -verbesserung | 11 |
| 5.4 | Fort- und Weiterbildung sowie Informationsveranstaltungen für Patientinnen und Patienten ... | 11 |
| 5.5 | Transition | 12 |
| 5.6 | Informationsplattformen | 12 |
| 5.7 | Register..... | 12 |
| 5.8 | Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen | 12 |
| 5.9 | Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen | 13 |
| 5.10 | Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet..... | 13 |
| 5.11 | Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt..... | 13 |
| 5.12 | Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu Seltene Erkrankungen | 14 |
| 6 | Zusammenfassung der Ergebnisse des Zentrums für seltene Erkrankungen und seines Netzwerkes inkl. Verbesserungsmaßnahmen und deren Umsetzung | 15 |
| 7 | Ziele für das Jahr 2025 | 15 |
| 8 | Anmerkung zum Zeitpunkt der Berichtserstellung..... | 16 |
| 9 | Kontakt (auch für Anforderung von Material) | 17 |
| 10 | Abkürzungsverzeichnis | 17 |
| 11 | Behandlungs- und Forschungszentren des ZSEA (alphabetisch) | 17 |

1 Einleitung

Wie im Vorjahr umfasst dieser Qualitätsbericht erneut den Zeitraum von Oktober des Vorjahres bis September des aktuellen Jahres.

Der Beginn des Berichtszeitraums im vierten Quartal 2023 war geprägt durch einen Wechsel in der medizinischen Leitung von einer Fachärztin für Neurologie zu einem Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin. Das erste Halbjahr 2024 stand im Zeichen der Vorbereitung auf die angestrebte Zertifizierung, die mit einem Vor-Ort-Audit Anfang Juli ihren Höhepunkt erreichte. Im September konnten wir schließlich das Zertifikat in Empfang nehmen. Die zweite Jahreshälfte konzentrierte sich auf den weiteren Ausbau der organisatorischen Strukturen. Parallel dazu beanspruchten die Verhandlungen über Zentrenzuschläge einen erheblichen Teil unserer Ressourcen. Dabei arbeitete die Geschäftsstelle in enger Abstimmung mit den Behandlungs- und Forschungszentren (BFZ) sowie dem kaufmännischen Controlling an der Bereitstellung der erforderlichen Unterlagen.

Die organisatorische Struktur des Zentrums blieb im Berichtszeitraum unverändert. Diese umfasst die Geschäftsstelle/Ambulanz, den Vorstand, die Mitgliederversammlung, den Beirat sowie zehn Behandlungs- und Forschungszentren. Zum Ende des Berichtszeitraums wurden erste Schritte zur Aufnahme eines neuen Zentrums unternommen, das sich auf seltene Darmerkrankungen spezialisieren soll.

Im Rahmen des Deutschen Referenznetzwerks für Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen wurden die konzeptionellen Planungen vorangetrieben. Gleichzeitig starteten Arbeiten zum Aufbau eines Netzwerks für Seltene Bindegeweberkrankungen.

Bei den drittmittelfinanzierten Projekten wurde die Arbeit an FAIR4Rare, einem Innovationsfondsprojekt mit Anbindung an die Medizininformatik-Initiative, fortgesetzt. Zudem schritten die Auswertungen des ZSE-DUO-Projekts voran, begleitet von intensiven Publikationsaktivitäten sowie der Umsetzung der Ergebnisse in die klinische Praxis. Ärztinnen und Ärzte des ZSEA unterstützten darüber hinaus beratend ein Projekt von Kyowa Kirin zu Seltene Erkrankungen (SE) und Covid-19.

2 Darstellung des Zentrums für Seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

Das ZSEA ist eine Einrichtung der Uniklinik RWTH Aachen und wird gemeinsam vom Universitätsklinikum und der medizinischen Fakultät der RWTH Aachen getragen. Im Berichtszeitraum wurde der Beirat komplettiert. Die erste Sitzung des neuen Beirates wird im März 2025 stattfinden. Als Beiratsmitglieder konnten folgende Personen gewonnen werden:

Patientenvertreterinnen und -vertreter:

- Frau Esther Schweins, Mallorca
- Hans-Jürgen Riegel, Haribo, Bonn
- Jörg-Michael Sachse-Schüler, ProRetina, Aachen
- Herr Hans Peter Kerkeling, Bonn
- Herr Dirk Kerkeling-Pfannkuch, Bonn
- Herr Ullrich Kelber, Bonn

Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler/Klinikerinnen und Kliniker aus dem Bereich der Seltenen Erkrankungen:

- Prof. Klockgether, Uniklinikum Bonn
- Prof. Hebestreit, Uniklinikum Würzburg

Vertreterinnen und Vertreter aus der Industrie:

- Dr. Ingo Wolf, Business Unit Director, Rare Diseases Germany, Takeda Vertrieb GmbH Co. KG, Berlin
- Herr Nils Glagau, Geschäftsführer, Orthomol pharmazeutische Vertriebs GmbH, Langenfeld

Krankenkassen:

- Herr Dr. Mohrmann, stv. Vorsitzender des Vorstandes AOK Rheinland/Hamburg, Düsseldorf
- Frau Dr. Ursula Marschall, Forschungsbereichsleiterin, Institut für Gesundheitssystemforschung, Barmer oder Herr Dr. Christian Graf, Bereichskoordinator Hauptverwaltung, Barmer, Wuppertal (Beide werden sich absprechen, wer an den Sitzungen teilnimmt.)

Der Vorstand des ZSEA setzt sich zusammen aus dem ärztlichen und kaufmännischen Direktor der Uniklinik RWTH Aachen, dem Dekan der Medizinischen Fakultät, dem Vorstandssprecher und dessen Stellvertreter sowie den Sprecherinnen und Sprechern bzw. deren Stellvertretungen der Behandlungs- und Forschungszentren.

Die Mitgliederversammlung, zu der alle Instituts- und Klinikdirektorinnen und -direktoren der Uniklinik RWTH Aachen eingeladen werden, findet jährlich statt.

Die Geschäftsstelle des A-Zentrums war im Berichtszeitraum für die operative Umsetzung der Arbeiten verantwortlich. Sie bestand aus einem Geschäftsführer/Koordinator, drei bis vier Ärztinnen und Ärzten sowie drei bis vier studentischen Hilfskräften. Ergänzt wurde das Team durch eine nicht-ärztliche Lotsin sowie deren Vertretung. Der Vorstandssprecher brachte sich ebenfalls aktiv in die Arbeit des Zentrums ein.

Wie im Vorjahr verfügte das ZSEA über zehn Behandlungs- und Forschungszentren sowie ein Forschungszentrum, wodurch eine enge Anbindung an die Strukturen der Uniklinik RWTH Aachen gewährleistet ist (siehe Abb. 1). Von den zehn Behandlungs- und Forschungszentren erfüllten neun im Rahmen der Zertifizierung die Qualitätsanforderungen der G-BA-Zentrumsregelungen für integrierte Typ-B-Zentren. Ein bedeutendes Ergebnis der Zertifizierung war die Feststellung, dass auch das zehnte Zentrum diese Anforderungen künftig erfüllen sollte, was inzwischen erfolgreich umgesetzt wurde.

Zum Ende des Berichtszeitraums wurde die Aufnahme-prozedur für ein neues B-Zentrum mit dem Schwerpunkt Seltene Darmerkrankungen eingeleitet. Gemäß der Satzung obliegt die Entscheidung darüber dem Vorstand des ZSEA.

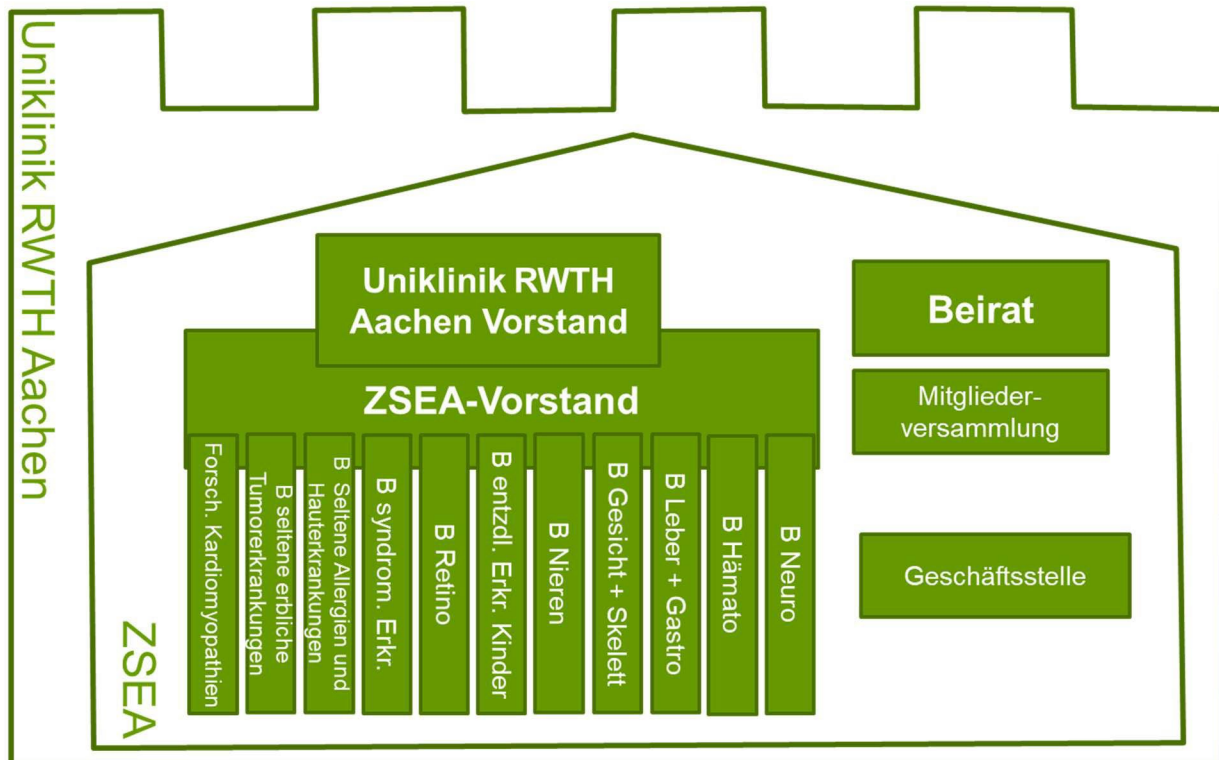


Abb. 1: Organigramm des ZSEA, Stand September 2024

Die medizinische Leitung des ZSEA liegt bei einem Oberarzt, der in einer 50%-Stelle tätig ist. Im Berichtszeitraum wurde er durch zwei bis drei weitere Ärztinnen und Ärzte mit unterschiedlichen Stellenanteilen sowie zwei von insgesamt vier studentischen Hilfskräften unterstützt. Prof. Mücke engagiert sich darüber hinaus aktiv im Zentrum, sowohl in seiner Rolle als Sprecher als auch durch seine Teilnahme an ZSEA-Fallkonferenzen und die direkte Patientenbetreuung.

Eine der studentischen Hilfskräfte ist im Drittmittelprojekt *FAIR4Rare* eingebunden, während eine andere administrative und Management-Aufgaben übernommen hat.

Abb. 2 zeigt den Patientenpfad entsprechend der General-SOP, die – wie alle SOPs – regelmäßig aktualisiert wird. Ein Großteil dieser SOPs wurde inzwischen in FUNDUS, der zentral genutzten Software für digitales Qualitätsmanagement am UKA, integriert. Darüber hinaus haben wir begonnen, auch Fragebögen und Formblätter in FUNDUS zu überführen, wo sie einem koordinierten und regelmäßigen Updateprozess unterliegen. Dieser Prozess soll bis Mitte 2025, dem Zeitpunkt der ersten Rezertifizierung, abgeschlossen sein.

Alle SOPs, Fragebögen, Formblätter und weitere Materialien stellen wir auf Anfrage zur Verfügung (siehe Kontakt). Einige der wichtigsten Dokumente sind bereits auf unserer Internetseite unter www.zsea.ukaachen.de abrufbar.

Im Berichtszeitraum verzeichnete die Geschäftsstelle 271 direkte Anfragen, was dem Niveau der vorangegangenen drei Jahre entspricht. Hauptsächlich kontaktieren Patientinnen und Patienten mit unklaren Diagnosen und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung die Geschäftsstelle. Bei eindeutig diagnostizierten Fällen erfolgt in der Regel eine Weiterleitung an die integrierten Typ-B-Zentren oder an externe Spezialistinnen und Spezialisten.

Das ZSEA verfügt über ein breites Netzwerk von Fachleuten im Bereich der Seltenen Erkrankungen. Viele Patientinnen und Patienten mit klarer Diagnose oder spezifischen Symptomen suchen direkt eines der Typ-B-Zentren auf, die sowohl allgemeine als auch SE-spezifische Ambulanzen anbieten. Insgesamt betreut und behandelt die Uniklinik RWTH Aachen eine signifikant höhere Zahl von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

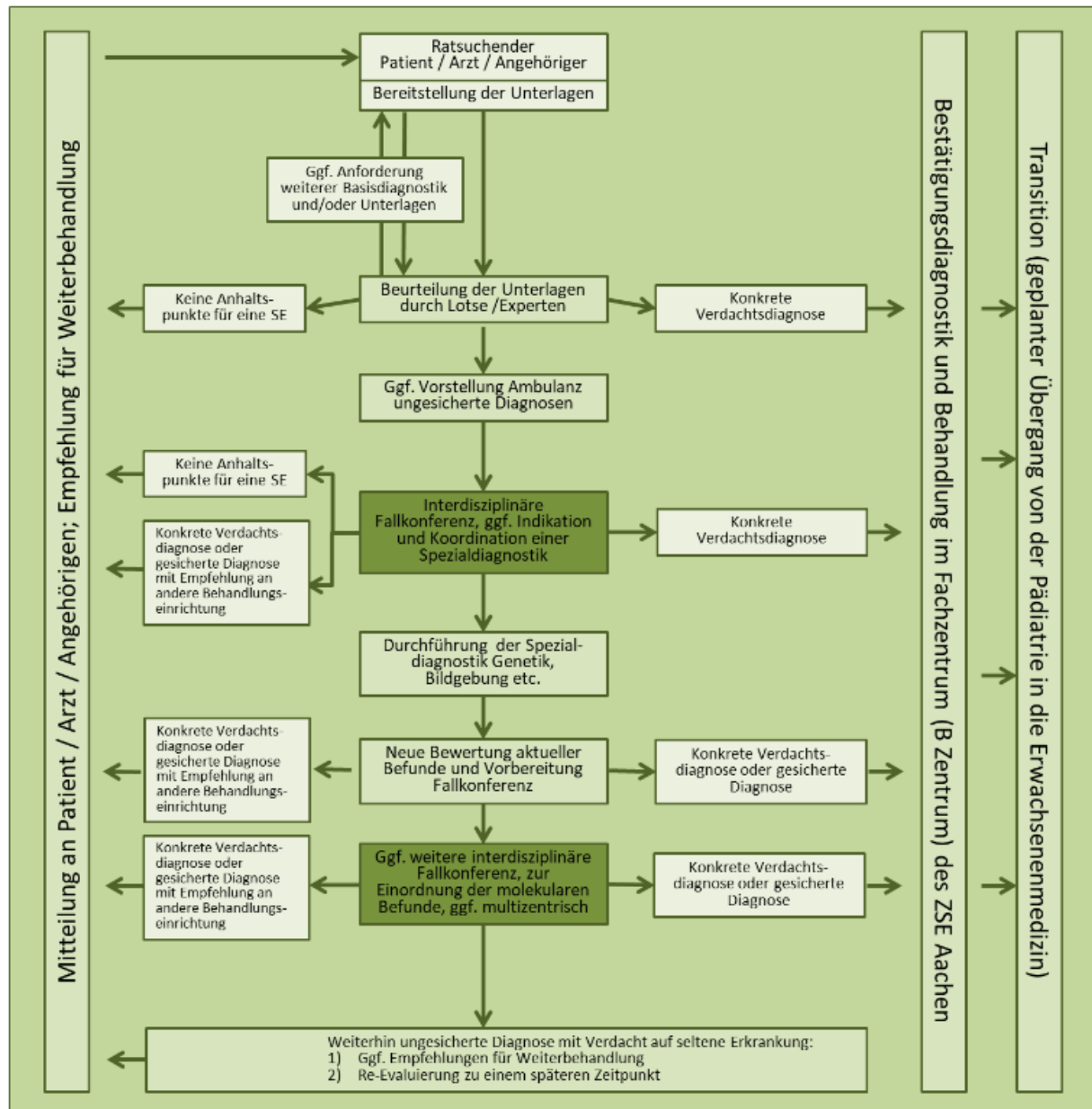


Abb. 2: Patientenpfad ZSEA Aachen

Im Berichtszeitraum standen bei den Europäischen Referenznetzwerken keine Begutachtungen an. Das A-Zentrum unterstützte aber weiter bei administrativen und Management-Fragestellungen und dabei insbesondere bei der jährlichen Berichterstattung, wobei die EU-Verantwortlichen mit dem Aufbau einer Online-Eingabeplattform begonnen haben. Eine detaillierte Übersicht der Beteiligungen an den ERN wird in der folgenden Tabelle dargestellt.

Tab. 1: Beteiligung des ZSEA an Europäischen Referenznetzwerken

| Name des ERN | Ansprechpartner*in aus den BFZ | Stand: September 2024 |
|---|---|---|
| ERN RARE-LIVER (seltene hepatologische Krankheiten) | Prof. Strnad | bereits langjähriges Mitglied im ERN, Erweiterung des Erkrankungsspektrums, 5 Jahresbegutachtung 2023 erfolgreich abgeschlossen |
| Endo-ERN (seltene endokrine Krankheiten) | Prof. Eggermann, Dr. Elbracht | bereits langjähriges Mitglied im ERN, 5 Jahresbegutachtung 2023 erfolgreich abgeschlossen |
| ERKNet (seltene Nierenkrankheiten) | Prof. Floege, Prof. Möller | neues Mitglied im ERN seit 2021 |
| ERN-RND (seltene neurologische Krankheiten) | Prof. Schulz, Prof. Reetz | neues Mitglied im ERN seit 2021 |
| ERN EuroBloodNet (seltene hämatologische Krankheiten) | Prof. Brümmendorf, Prof. Koschmieder, Dr. Beier, Dr. Jost | neues Mitglied im ERN seit 2021 |
| ERN eUROGEN (seltene und komplexe urogenitale Krankheiten) | Prof. Neumann, Prof. van Gemert | neues Mitglied im ERN seit 2021 |
| ERN EURO-NMD (seltene neuromuskuläre Krankheiten) | Prof. Schulz, Dr. Brunkhorst | neues Mitglied im ERN seit 2021 |
| ERN PaedCan (Krebskrankheiten im Kindesalter (Hämato-Onkologie)) | Prof. Kontny | neues Mitglied im ERN seit 2021 |
| ERN RITA (seltene immunologische, autoinflammatorische und Autoimmunkrankheiten) | Prof. Tenbrock, Prof. Wagner | neues Mitglied im ERN seit 2021 |

Im Deutschen Referenznetzwerk für Neuromuskuläre Erkrankungen (DRN NMD) wurden 2024 die Gespräche zur Intensivierung der Zusammenarbeit fortgeführt. Ein zentraler Meilenstein war die Präsentation des ZSEA im Rahmen einer Beiratssitzung der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke in Frankfurt am Main, an der zahlreiche Netzwerkmitglieder teilnahmen. Aus dieser Sitzung resultierte die Entwicklung eines Konzepts zur weiteren Vertiefung der Kooperation. Eine Übersicht des Netzwerks und seiner Partner ist auf der Webseite des *se-atlas* verfügbar.

Parallel dazu wurden erste Schritte zum Aufbau eines Netzwerks für Seltene Bindegewebserkrankungen unternommen, bei dem das A-Zentrum eine führende Rolle einnimmt. Im Jahr 2025 soll ein regelmäßiger Qualitätszirkel eingerichtet werden, der Fortbildungen und Fallkonferenzen in diesem Bereich kombiniert. Ziel ist es, das Wissen über diese Erkrankungen in der Ärzteschaft zu erweitern und Ärztinnen und Ärzte in die Lage zu versetzen, Patientinnen und Patienten effizient zu diagnostizieren und zu behandeln. In diesem Zusammenhang hat das ZSEA an der Einreichung von zwei Förderanträgen bei Stiftungen mitgewirkt.

Darüber hinaus hat das ZSE Aachen 2024 im Rahmen eines Kooperationsvertrags eng mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen in Nordrhein-Westfalen zusammengearbeitet. Ein besonderes Highlight war die Organisation einer *Masterclass Seltene Erkrankungen*, die den Austausch und die Weiterbildung in diesem Bereich förderte.

Tab. 2: Beteiligung des ZSEA an Deutschen Referenznetzwerken (DRN) im Jahr 2024

| Name des DRN | Ansprechpartner*innen | Akt. Stand |
|--|--|---|
| DRN EURO-NMD (seltene neuromuskuläre Krankheiten) | Prof. Schulz, Dr. Brunkhorst, Dr. Schippers | etabliert |
| DRN Seltene Bindegewebserkrankungen | Dr. Maier, Hr. Mani, Dr. Börsch, Dr. Schippers | Start mit einem Qualitätszirkel in 2025 geplant |

3 Finanzen/Drittmittel des A-Zentrums

Im Berichtszeitraum konnten die Einnahmen aus dem T-NAMSE-Selektivvertrag weiter gesteigert werden.

Im Rahmen des ZSE-DUO-Innovationsfondsprojekts, das die positive Wirkung der Kombination aus somatischer und psychosomatischer/psychiatrischer Expertise auf die Diagnostik und Therapie von Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung belegt, wurden die Arbeiten zur Etablierung eines nationalen Selektivvertrags fortgesetzt. Trotz erzielter Fortschritte konnte dieser jedoch noch nicht eingeführt werden. Eine Umsetzung wird nun für 2025 angestrebt.

Auch die Verhandlungen mit den Krankenkassen über Zentrenzuschläge wurden intensiv weitergeführt. Ende September zeigte sich eine positive Perspektive, sodass mit einer Einigung noch im Jahr 2024 gerechnet wird.

Das ZSEA war weiterhin aktiv im Netzwerk der sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen, das derzeit auf Basis eines Kooperationsvertrags ohne Drittmittelfinanzierung betrieben wird. Neben der regelmäßigen Teilnahme an Qualitätszirkeln und der Mitwirkung an gemeinsamen Aus-, Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen übernahm Aachen auch die Organisation einer Veranstaltung im Rahmen der NRW-ZSE-Masterclass.

Das *FAIR4Rare*-Projekt zielt darauf ab, das offene Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE) zu evaluieren. Als Konsortialpartner in diesem G-BA-Innovationsfondsprojekt zur Versorgungsforschung trägt Aachen aktiv zur Umsetzung bei. Aufgrund einer Verzögerung im Projektverlauf wird derzeit die Beantragung einer kostenneutralen Laufzeitverlängerung bis über das geplante Ende im September 2025 hinaus diskutiert.

Darüber hinaus nahmen Ärztinnen und Ärzte des ZSEA an einem von Kyowa Kirin geleiteten Projekt teil, das anhand von Krankenkassendaten die Auswirkungen der Corona-Pandemie auf die Diagnostik und Therapie von Seltenen Erkrankungen untersuchte. Die entsprechenden Publikationen befinden sich derzeit in Vorbereitung.

4 Entwicklungen mit den Typ B Zentren

Entsprechend des in Abb. 2 dargestellten Patientenpfades betreut die Geschäftsstelle weiterhin zahlreiche Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose und dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung. Die enge und kontinuierliche Zusammenarbeit mit den Kliniken und Instituten des UKA bleibt essenziell, um neue diagnostische und therapeutische Möglichkeiten zu erschließen.

Die Aktivitäten im Deutschen Referenznetzwerk, den Europäischen Referenznetzwerken, bei gemeinsamen Veranstaltungen sowie bei der Vorbereitung der Verhandlungen zu Zentrenzuschlägen fördern die enge Kooperation zwischen dem A-Zentrum und den integrierten B-Zentren.

Eine besondere Zusammenarbeit besteht mit dem Behandlungs- und Forschungszentrum für syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen, das maßgeblich vom Institut für Humangenetik und Genommedizin getragen wird. Diese enge Verbindung ist unter anderem durch die Kooperation im Rahmen des T-NAMSE-Selektivvertrags gewachsen. Auch während der Zertifizierung wurde dieses BFZ besonders intensiv eingebunden.

Zusätzlich engagiert sich das BFZ für Seltene Neurologische Erkrankungen aktiv in den Initiativen zum Aufbau eines Deutschen Referenznetzwerks (DRN) für Seltene Bindegewebserkrankungen. Dies hat zu einer weiteren intensiven Zusammenarbeit geführt, die die Entwicklung dieses neuen Netzwerks maßgeblich unterstützt.

5 Weitere Maßnahmen und Aktivitäten, auch hinsichtlich der G-BA Anforderungen und Aufgaben

5.1 Telemedizin: Virtuelles Krankenhaus, SE-Konsil, u.a.

Das ZSEA ist sowohl als Konsilnehmer als auch als Konsilgeber im Virtuellen Krankenhaus (VKh) registriert. Das entsprechende Angebot ist unter [virtuelles-krankenhaus.nrw/konsilangebote/seltene-erkrankungen/](https://www.virtuelles-krankenhaus.nrw/konsilangebote/seltene-erkrankungen/) einsehbar. Obwohl das VKh zum Jahresende 2024 ausläuft, werden die Aktivitäten fortgeführt.

Als eines der Gründungszentren übernimmt das ZSEA in Zusammenarbeit mit den Zentren in Würzburg (federführend) Regensburg und Tübingen im „Konsil-SE“ eine zentrale Rolle. Diese vier Zentren gehörten zu den ersten, die die Kooperationsvereinbarung zur Nutzung der telemedizinischen Beratungsplattform „Konsil-SE“ unterzeichnet haben. Im Jahr 2024 fand im Rahmen dieser Initiative eine weitere Fallkonferenz statt.

Durch die enge Verbindung des ZSEA mit dem Institut für Digitale Allgemeinmedizin, dessen Direktor der ZSEA-Vorstandssprecher Prof. Mücke ist, zählt das ZSEA zu den Pileteinrichtungen für die Einführung des Medflex-Systems an der Uniklinik RWTH Aachen. Dieses System soll die Kommunikation mit Patientinnen und Patienten professionalisieren. Im Berichtszeitraum wurden Probezugänge getestet und erste Planungen eingeleitet. Derzeit erfolgen die Prüfung des Datenschutzes, die Integration in das Telefonsystem sowie die IT-Anbindung an das Krankenhausinformationssystem. Wir sind zuversichtlich, im nächsten Bericht über die erfolgreiche Einführung in den Regelbetrieb berichten zu können.

Zusätzlich setzt das ZSEA weitere telemedizinische Tools wie beispielsweise CLICKDOC ein, um die digitale Patientenversorgung weiter zu verbessern.

5.2 Fallkonferenzen, Beratungen

Im ZSEA bieten wir eine Vielzahl von Fallkonferenzen an, die ausdrücklich auch für externe Teilnehmerinnen und Teilnehmer offen sind. Dabei werden zahlreiche Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser interdisziplinär betreut. Zur Bekanntmachung dieser Konferenzen nutzen wir verschiedene Kommunikationskanäle, darunter unsere Website, E-Mail-Verteiler und Fachveranstaltungen.

Ein zentraler Bestandteil der Arbeit des Typ-A-Zentrums ist der interdisziplinäre ärztliche Austausch über komplexe und umfangreiche Patientenfälle mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung. Hierfür bietet das Zentrum ideale Voraussetzungen mit einem Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, einem Assistenzarzt in neurologischer Weiterbildung, einer Fachärztin für Innere Medizin, einem Facharzt für Allgemeinmedizin sowie einer Sozialwissenschaftlerin.

Neben spontanen Konsultationen finden regelmäßig organisierte Fallkonferenzen statt:

- **Wöchentliche Besprechungen in kleiner Runde:** Mittwochs um 11:15 Uhr und donnerstags um 12:00 Uhr tauschen sich die ZSEA-Ärztinnen und Ärzte über neue sowie laufende Patientenfälle aus.
- **Große interdisziplinäre Fallkonferenz:** Monatlich jeden 4. Donnerstag um 16:00 Uhr werden besonders komplexe Fälle besprochen, die die Expertise mehrerer Fachdisziplinen erfordern. 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 donnerstags um 14:00 Uhr ein intensiver Austausch mit der Humangenetik statt.

Darüber hinaus leisten die Ärztinnen und Ärzte des ZSEA regelmäßig Beratung für Kolleginnen und Kollegen aus anderen Krankenhäusern sowie für niedergelassene Ärztinnen und Ärzte. Sie übernehmen zudem die Überprüfung und Bewertung von Patientenakten, um eine fundierte diagnostische und therapeutische Unterstützung zu gewährleisten.

5.3 Qualitätssicherung und -verbesserung

Im Rahmen der Qualitätssicherung und -verbesserung wurden im ZSEA zahlreiche Maßnahmen umgesetzt, wobei die enge Zusammenarbeit mit dem Qualitätsmanagement der Uniklinik RWTH Aachen weiterhin von zentraler Bedeutung ist. Das Qualitätsmanagement war frühzeitig in den T-NAMSE-Zertifizierungsprozess eingebunden und unterstützte das ZSEA durch ein Voraudit. Die Ergebnisse dieses Voraudits wurden von der Zertifizierungskommission berücksichtigt und fanden Eingang in den Auditbericht.

Die kontinuierliche Verbesserung der Qualität ist ein zentraler Bestandteil der ZSEA-Arbeit. Sie wird regelmäßig in Teambesprechungen, Qualitätszirkeln und weiteren Sitzungen thematisiert und orientiert sich zudem an den Zielvorgaben des Beirats. Aktuell bereitet das ZSEA die nächste Beiratssitzung vor, die im März 2025 stattfinden wird.

Die Geschäftsstelle des ZSEA verfügt über eine Reihe eigener Standardarbeitsanweisungen (SOPs), darunter die jährlich aktualisierte SOP zum Patientenpfad. Durch die Integration dieser SOPs in das professionelle, UKA-weit genutzte Datenbanksystem wurde eine weitere Professionalisierung der Arbeitsabläufe erreicht. Zusätzlich entwickelt das ZSEA spezifische SOPs, Leitlinien und Behandlungskonzepte für verschiedene Erkrankungsgruppen, um die Versorgung der Patientinnen und Patienten weiter zu optimieren.

5.4 Fort- und Weiterbildung sowie Informationsveranstaltungen für Patientinnen und Patienten

Das ZSEA engagiert sich intensiv in Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen, die auch Mitarbeitenden anderer Krankenhäuser und Rehabilitations-Einrichtungen offenstehen und auf große Resonanz stoßen. In der Zeit nach der Corona-Pandemie wurden die meisten dieser Veranstaltungen weiterhin virtuell durchgeführt. Auch im Jahr 2024 hat das ZSEA in Zusammenarbeit mit seinen B-Zentren eine Vielzahl an Fortbildungen organisiert.

Im Rahmen der NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen hat das ZSEA, wie zuvor erwähnt, eine eigene Veranstaltung vorbereitet.

Darüber hinaus wurden spezielle Veranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen durchgeführt, um den Austausch und das Wissen über seltene Erkrankungen zu fördern.

Prof. Mücke ist zudem Autor zweier Podcasts zum Thema Seltene Erkrankungen – „*Unglaublich Krank*“ und „*Mückes Mikromedizin*“. Beide Formate erfreuen sich einer breiten Zuhörerschaft und haben das Ziel, das Bewusstsein und die Aufklärung im Bereich der seltenen Erkrankungen zu stärken.

5.5 Transition

Im ZSEA sowie in den integrierten Behandlungs- und Forschungszentren (BFZ) finden regelmäßig spezialisierte Transitionssprechstunden statt. Im Jahr 2022 wurde zusätzlich ein spezifisches Konzept für seltene genetische Erkrankungen entwickelt. Diese Initiative entstand in Zusammenarbeit zwischen dem ZSEA und dem Bereich Humangenetik/Genommedizin.

Das Konzept der speziellen Sprechstunde richtet sich gezielt an junge Patientinnen und Patienten mit genetisch diagnostizierten Seltenen Erkrankungen und bietet eine passgenaue Unterstützung beim Übergang von der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenmedizin. Für das Jahr 2025 ist eine Weiterentwicklung und Intensivierung dieses Angebots geplant.

Zusätzlich wurde ein spezieller Fragebogen für Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene entwickelt. Dieser Fragebogen steht auch anderen Zentren für Seltene Erkrankungen zur Verfügung und ist online abrufbar (s. https://www.ukaachen.de/fileadmin/files/zentren/zsea/Kinderfragebogen_final.pdf).

5.6 Informationsplattformen

Das ZSEA und seine Typ-B-Zentren sind im *SE-Atlas* gelistet. Auch im Jahr 2024 wurden die Einträge in Zusammenarbeit mit den jeweiligen Sprecherinnen und Sprechern planmäßig aktualisiert.

5.7 Register

Das ZSEA ist aktiv am *FAIR4Rare*-Projekt beteiligt, das die begleitende Evaluation des NARSE-Registers zum Ziel hat. Darüber hinaus ist das ZSEA in die Erstellung, Leitung und Auswertung mehrerer weiterer Register eingebunden. Dazu zählen das Bioregister der *German Study Group for MPN* (GSG-MPN), das *AA-BMF-Register*, das *AATD-Register* sowie das *CF-Register*.

5.8 Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen

Dieser Bereich zeichnet sich durch vielfältige Aktivitäten und Austauschmöglichkeiten aus. Der Dialog erfolgt über Fallkonferenzen, Veranstaltungen, direkten Austausch und Publikationen. Viele Ärztinnen und Ärzte unseres Zentrums beteiligen sich zudem aktiv an interdisziplinären Fallkonferenzen anderer Krankenhäuser.

Solche Maßnahmen sind regelmäßig Thema im Qualitätszirkel des Netzwerks NRW-ZSE sowie in den Europäischen Referenznetzwerken, in denen das ZSEA mit neun Beteiligungen vertreten ist. Darüber hinaus nimmt das ZSEA regelmäßig an den Sitzungen der AG ZSE, der nationalen Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen, teil.

5.9 Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Im Zeitraum von Oktober 2023 bis September 2024 wurden insgesamt 243 Patientinnen und Patienten in die Selektivverträge aufgenommen. In neun Fällen wurde eine Exomdiagnostik abgelehnt, und die betroffenen Patientinnen und Patienten wurden zunächst wieder in die klinische Versorgung überführt.

Sowohl im Kalenderjahr 2023 als auch 2024 wurde die maximale Fallzahl von 75 versicherten Personen im Rahmen der Fallzahldeckelung der AOK Rheinland/Hamburg erneut frühzeitig erreicht. In über 30 % der Fälle (74 Patientinnen und Patienten) konnte eine genetische Diagnose oder eine genetische Verdachtsdiagnose gestellt werden.

5.10 Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet

Neben den in früheren Kapiteln erwähnten SOPs, Leitlinien und den Aktivitäten in den B-Zentren verdient der „Atlas der klinischen Syndrome“ besondere Erwähnung. An der Erstellung dieses wegweisenden Werks ist der Vorstandssprecher Prof. Mücke als Herausgeber maßgeblich beteiligt.

Die erste Ausgabe des Atlas wird etwa 750 Syndrome umfassen, darunter die 500 häufigsten seltenen syndromalen Erkrankungen laut Orphanet. Besonders bemerkenswert ist, dass bereits Expertinnen und Experten aus aller Welt – von Harvard bis Seoul – Zusagen für die Bearbeitung von rund 400 Syndromen gegeben haben.

Der Atlas wird primär in digitaler Form erscheinen, um eine kontinuierliche Aktualisierung zu ermöglichen, soll jedoch auch als Printversion verfügbar sein.

5.11 Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt

Im ZSE Aachen, einschließlich des A-Zentrums und der integrierten Typ-B-Zentren, wurden im Zeitraum von Oktober 2023 bis September 2024 insgesamt 43 neue Studien in der Datenbank des *Center for Translational & Clinical Research*(CTC-A) registriert. Die Schwerpunkte dieser Studien liegen in den Behandlungs- und Forschungszentren für:

- seltene neurologische Erkrankungen,
- seltene hämatologische Erkrankungen sowie
- seltene Leber- und gastrointestinale Erkrankungen.

Zum Vergleich: Im Bericht von 2021 wurden über einen Zeitraum von 26 Monaten 74 neue Studien registriert, was einem Durchschnitt von 2,8 Studien pro Monat entspricht. Im darauf folgenden Berichtszeitraum (10 Monate) waren es 32 Studien, mit einer Rate von 3,2 Studien pro Monat. Im Bericht 2023 wurden 32 Studien innerhalb von 12 Monaten dokumentiert, was einem Durchschnitt von 2,7 Studien pro Monat entspricht.

Mit 43 neuen Studien innerhalb von 12 Monaten im aktuellen Bericht liegt die durchschnittliche Rate nun bei 3,6 Studien pro Monat, was eine Steigerung darstellt (siehe Anlage).

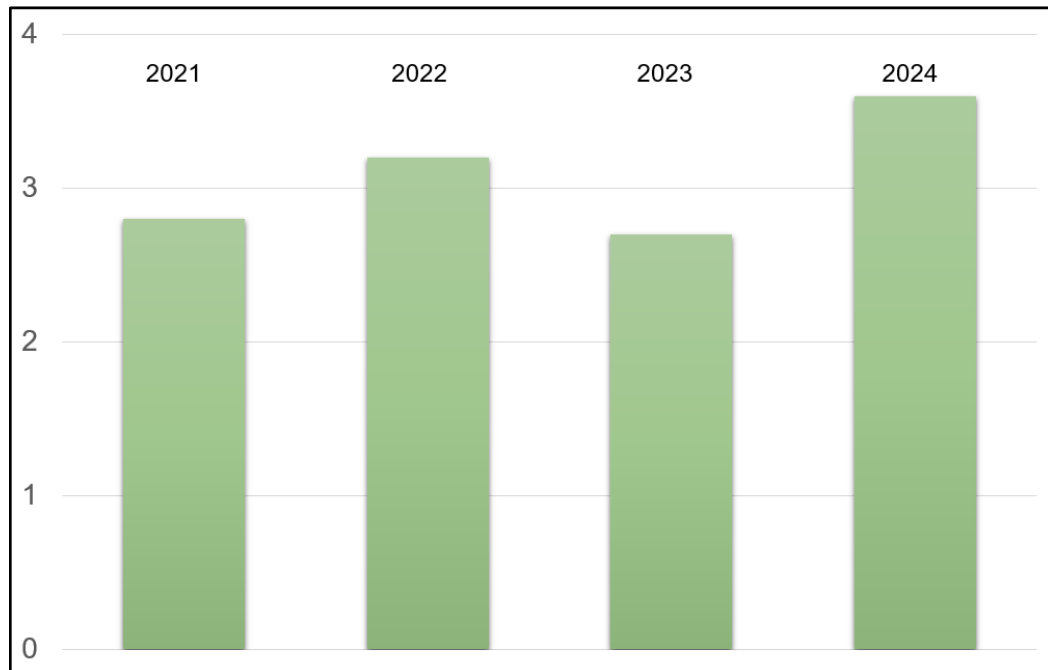


Abb. 3: Durchschnittliche Anzahl klinischer Studien pro Monat pro Qualitätsbericht

5.12 Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu Seltene Erkrankungen

In der Anlage finden Sie eine Auflistung der Publikationen von Mitgliedern des ZSEA, die im Zeitraum vom 1. Oktober 2023 bis zum 30. September 2024 in PubMed unter Aachener Adresse registriert wurden und einen Bezug zu Seltene Erkrankungen haben. Zum Vergleich: Im Bericht 2021 wurden für den Zeitraum vom 1. Januar bis zum 30. April 2021 insgesamt 50 Publikationen verzeichnet, was einem Durchschnitt von 12,5 Publikationen pro Monat entspricht. Im Zeitraum vom 1. Januar bis zum 30. September 2022 waren es etwa 130 Publikationen, also durchschnittlich 14,5 pro Monat. Zwischen 01.10.2022 bis zum 30.09.2023 Waren es 154 Publikationen in 12 Monaten, was einem Durchschnitt von 12,8 Publikationen pro Monat entspricht. Aktuell zählen wir 160 Publikationen in den 12 Monaten vom 01.10.2023 bis 30.09.2024, also 13,3 pro Monat. Somit bewegt sich die Anzahl der Publikationen im Durchschnitt der vorangegangenen Berichtszeiträume.

6 Zusammenfassung der Ergebnisse des Zentrums für seltene Erkrankungen und seines Netzwerkes inkl. Verbesserungsmaßnahmen und deren Umsetzung

Die Ergebnisse des ZSEA wurden in den vorangegangenen Kapiteln ausführlich beschrieben. In diesem Kapitel möchten wir die folgenden Schlüsselaspekte hervorheben:

1. Bewährte Organisationsstruktur:

Die Organisationsstruktur des ZSEA mit Beirat, Vorstand, Geschäftsstelle und Typ-B-Zentren hat sich weiterhin als erfolgreich erwiesen. Der Aufbau des Beirats wurde abgeschlossen, und es konnten hochkarätige Mitglieder gewonnen werden. Die nächste Beiratssitzung ist für März 2025 in Vorbereitung.

2. Gezielte Integration von Patientinnen und Patienten:

Der Fokus des ZSEA liegt weiterhin darauf, Patientinnen und Patienten mit einer hohen Wahrscheinlichkeit für seltene Erkrankungen gezielt in das Zentrum zu integrieren. Hierfür soll die Zusammenarbeit mit niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten sowie externen Krankenhäusern, die Überweisungen an das ZSEA vornehmen, weiter intensiviert werden. Dennoch sehen wir in diesem Bereich Verbesserungspotenzial, da die bisherigen Maßnahmen noch nicht vollständig ausreichend sind.

3. Vertiefte regionale Zusammenarbeit und Veranstaltungen:

Die Zusammenarbeit mit regionalen Krankenhäusern wurde weiter vertieft. Zudem konnten unsere erfolgreichen Veranstaltungen für medizinisches Fachpersonal und Studierende fortgesetzt werden. Im Jahr 2024 wurden zahlreiche Fortbildungsveranstaltungen erfolgreich realisiert.

4. Optimierung der Patientenkommunikation:

Im Bereich IT und Medizininformatik haben wir wichtige Grundlagen geschaffen, um mit der Firma Medflex unsere Patientenkommunikation zu optimieren.

5. Erfolgreiche T-NAMSE-Zertifizierung:

Das Jahr 2024 stand im Zeichen der T-NAMSE-Zertifizierung. Ein Höhepunkt war das Vorort-Audit im Juli, und seit September 2024 sind wir stolz, das Zertifikat zu führen. Dieses verpflichtet uns zu jährlichen Rezertifizierungen und einer erneuten Zertifizierung im Jahr 2027.

7 Ziele für das Jahr 2025

Für das Jahr 2025 hat das ZSEA ambitionierte Ziele definiert, um die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen weiter zu verbessern und die organisatorischen sowie wissenschaftlichen Strukturen auszubauen:

1. Etablierung des Medflex-Systems:

Das Medflex-System soll vollständig integriert sein und die Basis-Patientenkommunikation übernehmen, um die Interaktion zwischen Patientinnen und Patienten sowie dem Zentrum effizienter und professioneller zu gestalten.

2. Personelle Verstärkung gemäß T-NAMSE-Vorgaben:

Neben einem Vollzeitäquivalent für die Position des ärztlichen Leiters/Sprechers/Koordinators wird ein weiteres Vollzeitäquivalent für eine/n ärztliche/n Lotsen/Lotsin gemäß Vorgabe 1.14 der T-NAMSE-Zertifizierung geschaffen.

3. **Erhöhung der Patientenerstanfragen:**
Die Zahl der Patientenerstanfragen soll auf über 350 steigen, was einem deutlichen Wachstum im Vergleich zu den Vorjahren entspricht.
4. **Verbesserung der Diagnosestellung:**
Mindestens 200 Patientinnen und Patienten soll eine klare Diagnose gestellt werden, sei es eine seltene Erkrankung oder eine andere, die ihre Beschwerden hinreichend erklärt.
5. **Erfüllung besonderer Aufgaben gemäß G-BA-Zentrumsregelungen:**
Alle in den G-BA-Zentrumsregelungen definierten besonderen Aufgaben sollen erfüllt werden.
6. **Ausbau der Transitionsangebote:**
Die bestehenden Transitionsangebote sollen weiter ausgebaut werden, insbesondere im Hinblick auf seltene genetische Erkrankungen, um einen nahtlosen Übergang von der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenmedizin zu gewährleisten.
7. **Erfolgreiche NAMSE-Rezertifizierung:**
Die NAMSE-Rezertifizierung soll erfolgreich abgeschlossen werden, um die hohe Qualität der Arbeit im ZSEA zu sichern und weiterzuführen.
8. **Steigerung der Einnahmen aus Nicht-Drittmittelquellen:**
Die Einnahmen aus nicht-drittmittelgebundenen Quellen sollen um mindestens 10 % gesteigert werden, um die finanzielle Nachhaltigkeit des ZSEA zu stärken.
9. **Einwerbung von Drittmitteln:**
Drittmittel in Höhe von 250.000 Euro sollen für das Universitätsklinikum Aachen eingeworben werden, um die Forschung und Entwicklung im Bereich seltener Erkrankungen weiter voranzutreiben.
10. **Etablierung des EDS-Qualitätszirkels:**
Der Qualitätszirkel für Ehlers-Danlos-Syndrome (EDS) soll etabliert sein und mindestens einmal erfolgreich durchgeführt werden, um die Versorgung und den interdisziplinären Austausch in diesem Bereich zu fördern.
11. **Erweiterung und Ergänzung:**
Zusätzlich strebt das ZSEA an, die internationale Sichtbarkeit durch Publikationen und Konferenzbeiträge weiter zu erhöhen. Der Austausch im Rahmen der Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) sowie die Zusammenarbeit mit externen Partnern, wie Patientenorganisationen und anderen Zentren für Seltene Erkrankungen, sollen intensiviert werden.

8 Anmerkung zum Zeitpunkt der Berichtserstellung

Der vorliegende Bericht, erstellt im Dezember 2024, schließt unmittelbar an den Qualitätsbericht von 2023 an und umfasst den Zeitraum von Oktober 2023 bis einschließlich September 2024. Der vorherige Bericht deckte den Zeitraum bis einschließlich September 2023 ab.

9 Kontakt (auch für Anforderung von Material)

Dr. Christopher Schippers, ZSEA-Geschäftsführer

Tel.: 0241 888 07 150

Fax: 0241 803 387 021

cschippers@ukaachen.de / zsea@ukaachen.de

www.ZSEA.ukaachen.de

10 Abkürzungsverzeichnis

| | |
|---------------|---|
| BFZ | Behandlungs- und Forschungszentrum (Synonym mit Typ B Zentrum nach NAMSE) (s. unten) |
| CTC-A | „Center for Translational & Clinical Research“ |
| ERN | European Reference Network |
| CORD-MI | „Collaboration on Rare Diseases“ in der Medizininformatik-Initiative |
| DRN | Deutsches Referenznetzwerk |
| MII | Medizininformatik-Initiative |
| NAMSE | Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen |
| NRW-ZSE | Netzwerk der Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW (Aachen, Bochum/Witten-Herdecke, Bonn, Düsseldorf, Essen, Köln, Münster) |
| NRW-ZSE FAKSE | NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen |
| PDCA | Plan- Do- Check-Act, Begriff aus dem Qualitätsmanagement |
| RCT | randomisierte kontrollierte Studie |
| ZSE | Zentrum für Seltene Erkrankungen |
| QM | Qualitätsmanagement |
| Qb | Qualitätsbericht |

11 Behandlungs- und Forschungszentren des ZSEA (alphabetisch)

| | |
|----------------|--|
| BFZ Cranio | Behandlungs- und Forschungszentrum für Gesichts- und Skelettfehlbildungen |
| BFZ Dermato | Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Allergien und Hauterkrankungen |
| BFZ Entzündung | Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene entz. vermittelte Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters |

| | |
|--------------------|---|
| BFZ Gastro | Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Lebererkrankungen und gastrointestinale Erkrankungen |
| BFZ Hämato | Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene hämatologische Erkrankungen |
| BFZ Nephro | Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene Nieren-Erkrankungen des Erwachsenen |
| BFZ Neuro | Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene neurologische Erkrankungen |
| BFZ Retino | Behandlungs- und Forschungszentrum für Retinopathien sowie Retinopathiesyndrome |
| BFZ Syndromal | Behandlungs- und Forschungszentrum für syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen |
| BFZ Tumor | Behandlungs- und Forschungszentrum für seltene erbliche Tumorerkrankungen |
| FZ Kardio/Kreatino | Forschungszentrum für arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathien und Keratinopathien |