

Qualitätsbericht 2020



Universitätsmedizin Essen

Essener Zentrum für
Seltene Erkrankungen (EZSE)

Zentrumsvorstellung

Das **Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (ESZE)** wurde am 18. September 2013 gegründet, um der qualitativ hochwertigen Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen sowie der grundlagenorientierten und klinischen Forschung von seltenen Erkrankungen am Universitätsklinikum Essen und der Medizinischen Fakultät der Universität Duisburg-Essen einen besonderen Stellenwert einzuräumen.

Ziel des ESZE ist es, Expertenwissen und langjährige Erfahrung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen in einem Zentrum zu bündeln und die interdisziplinäre Zusammenarbeit zu intensivieren. Daher werden sowohl deutschlandweit als auch international die Kooperation mit anderen spezialisierten Einrichtungen gefördert, damit je nach Behandlungsschwerpunkt jede Patientin und jeder Patient Zugang zu einer adäquaten Betreuung erhält.

Das ESZE erfüllt die Anforderungen des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) an sogenannte TYP-A-Zentren und bildet am Campus des Universitätsklinikums Essen das Dach über eine Vielzahl von am Standort etablierten krankheitsspezifischen Schwerpunktzentren (sogenannten Typ-B-Zentren). Konkret handelt es sich dabei um die folgenden Zentren:

- Prader-Willi-Zentrum
- Westdeutsches Morbus Osler-Zentrum
- Zentrum für Hereditäre Ataxien und Polyneuropathien
- Tuberöse Sklerose Zentrum Ruhr
- Zentrum für seltene Nierenerkrankungen
- Zentrum für seltene neurologische Bewegungsstörungen
- Zentrum für seltene syndromale und nicht syndromale Hörstörungen
- Zentrum für seltene hämatologische Erkrankungen
- Integriertes Myastheniezentrum für Kinder- und Jugendliche



Die Anzahl der krankheitsspezifischen Schwerpunktzentren sowie die interdisziplinäre Zusammenarbeit der Schwerpunktzentren, Kliniken und Institute am Standort wird kontinuierlich erweitert.

Neben den am Standort etablierten Typ-B-Zentren ist auch die Ruhrlandklinik, Westdeutsches Lungenzentrum am Universitätsklinikum Essen, als assoziiertes Zentrum für seltene Lungenerkrankungen Bestandteil des ESZE.

Darüber hinaus ist das ESZE Mitglied des Netzwerkes NRW-ZSE, in dem sich die Kompetenz der Zentren für Seltene Erkrankungen in Nordrhein-Westfalen zusammengeschlossen haben. Zudem nimmt das ESZE am Projekt TRANSLATE NAMSE, zur Verbesserung der Versorgung bei seltenen Erkrankungen, teil.

Im EZSE werden wissenschaftlich-theoretische Erkenntnisse mit der klinischen Arbeit verknüpft: Gemeinsam werden in den Bereichen Forschung und Klinik Verbesserungen in Diagnostik und Therapie entwickelt. So profitieren Patientinnen und Patienten unmittelbar von der aktuellen Forschung und können nach neuestem Kenntnisstand behandelt werden.

Die Betreuung am EZSE erstreckt sich auf Krankheitsbilder mit bisher ungeklärter Diagnose und auf Krankheitsbilder mit bekannter Diagnose einer seltenen Erkrankung. Für jeden Patienten besteht die Möglichkeit, ein individuelles Therapiekonzept zu erarbeiten. Für chronisch kranke Kinder, die erwachsen werden, gibt es sogenannte Transitionssprechstunden, in denen Ärztinnen und Ärzte der Fachgebiete Kinderheilkunde und Innere Medizin (sowie bei Bedarf weitere Fachdisziplinen) gemeinsam die weitere Behandlung abstimmen.

Die zentrale ärztliche Koordination gewährleistet die Zuweisung zur richtigen Anlaufstelle und führt im weiteren Verlauf die beteiligten Spezialistinnen und Spezialisten in Fallkonferenzen zusammen. Menschen mit einer seltenen Erkrankung benötigen neben einer medizinisch hochwertigen Versorgung Rat und Unterstützung im alltäglichen Leben. Dafür ist eine enge Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen, die ein wichtiger Pfeiler in der Beratung unserer Patientinnen und Patienten und ihrer Familien sind, unabdingbar.

Ein weiterer Schwerpunkt ist die Aus- und Fortbildung von Studierenden und von ärztlichem, pflegerischem und therapeutischem Personal auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen. Die am EZSE tätigen Dozentinnen und Dozenten nehmen sich dieser Aufgabe in besonderem Maße an.



Fördermittel zur Unterstützung der Diagnostik und Behandlung seltener Lungenerkrankungen

Die Ruhrlandklinik, Westdeutsches Lungenzentrum am Universitätsklinikum Essen gGmbH ist als assoziiertes Zentrum für seltene Lungenerkrankungen integraler Bestandteil des ESZE. Im Bereich der seltenen Lungenerkrankungen nimmt die Ruhrlandklinik eine zum Teil bundesweit führende Rolle bei der Versorgung von erwachsenen Patienten mit Mukoviszidose, seltenen interstitiellen Lungenerkrankungen, alpha-1 Mangelerythrophese sowie malignem Pleuramesotheliom oder pulmonaler Beteiligung bei verschiedenen Sarkomen ein. Durch Kombination der klinischen und ambulanten Versorgung, sowie der klinischen Forschung in einem akademischen Zentrum, wird eine stetige Weiterentwicklung der Therapiemöglichkeiten vorangetrieben. Die herausragende Kompetenz der Ruhrlandklinik wurde im Dezember 2018 durch eine Einzelförderung nach § 21a Krankenhausgestaltungsgesetz NRW (KHGG NRW) für einen Neubau für ein Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen gewürdigt.

Gesamtzertifizierung des Universitätsklinikum Essen nach DIN EN ISO 9001:2015 erfolgreich!

Vom 14. bis zum 16.09.2020 ist das Universitätsklinikum Essen von insgesamt sechs Auditorinnen und Auditoren der DEKRA GmbH im Rahmen des 1. Überwachungsaudits begangen worden; die Auditoren werden der Zertifizierungsstelle die Empfehlung aussprechen, dem Universitätsklinikum Essen im Rahmen der Gesamtzertifizierung (ärztliche und pflegerische Versorgung, Verwaltung, Forschung und Lehre) das Zertifikat für ein erfolgreich implementiertes und ISO 9001-konformes QM-System weiterhin zu bescheinigen. Nur wenige Universitätsklinika in Deutschland haben diesen wichtigen Schritt bis hin zur Gesamtzertifizierung bisher geschafft.

Telemedizinische Fallkonferenzen

Auf Grund der Situation rund um COVID-19 werden am ESZE seit Juni 2020 interdisziplinäre Fallkonferenzen mit externen Kliniken und Standorten auf telemedizinischem Weg durchgeführt. Neben dem Vorteil der Reduzierung von zwischenmenschlichen Kontakten, bei denen COVID-19 übertragen werden könnte, bietet der telemedizinische Weg eine schnelle und unkomplizierte Lösung, um bundesweit Fachexperten zusammen zu bringen und bei der Diagnostik und Behandlung von seltenen Erkrankungen zu unterstützen. Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge können auf diesem Weg schnell und unkompliziert mit anderen hochspezialisierten Zentren für Seltene Erkrankungen ausgetauscht werden. Das System wird von allen beteiligten Partnern vollumfänglich akzeptiert und unterstützt, da es eine effiziente Zusammenarbeit ermöglicht. Es ist deshalb geplant, das System auch über die Pandemiezeit hinaus zu betreiben und das diesbezügliche Angebot und Netzwerk des ESZE weiter auszubauen.



Besondere Aufgaben

Das ESZE nimmt besondere Aufgaben in der Versorgung von seltenen Erkrankungen, sowohl in der Region Ruhrgebiet, als auch deutschlandweit wahr. Beispielhaft zu nennen sind die folgenden Punkte:

- Wöchentliche interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser. In der Regel werden hier neben den Fallkonferenzen vor Ort zwei telemedizinische Fallkonferenzen pro Woche für externe Patientinnen und Patienten durchgeführt. Auf Grund der positiven Resonanz wird der Bereich weiterentwickelt werden. Dabei ist auch die Einbindung von Vertragsärzten geplant.
- Das ESZE bietet Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter anderer Krankenhäuser und spezialisierter Reha-Einrichtungen, sowie Vertragsärztinnen und Vertragsärzte an. Mit dem Ziel, Ärzte und Kliniken für das Thema seltener Erkrankungen zu sensibilisieren, soll der Bereich zukünftig weiter ausgebaut und ein umfangreicheres Angebot entwickelt werden. Hierbei sollen auch e-Learning-Module entwickelt werden.
- Das ESZE erbringt humangenetische Analysen sowohl für Patientinnen und Patienten des Universitätsklinikums Essen, als auch für externe Patientinnen. Eine Erfassung der Analysen, die nur die Tätigkeit für den Bereich der seltenen Erkrankungen berücksichtigt, war bislang nicht vorgesehen, wird zukünftig aber zur Darstellung der Entwicklung geplant.
- Das ESZE ist aktiv an der Erstellung und der Pflege von Registern für seltene Erkrankungen beteiligt, sowohl auf nationaler Ebene, als auch auf internationaler Ebene.
- Das ESZE ist aktiv an Studien zu seltenen Erkrankungen beteiligt. Die Wahrnehmung dieser Aufgabe liegt in der Regel bei den einzelnen B-Zentren, da dort die spezifische Fachkompetenz vorliegt und die entsprechenden Patientinnen und Patienten behandelt werden.
- Das ESZE veröffentlicht regelmäßig wissenschaftliche Publikationen zum Thema seltene Erkrankungen.



Qualitätsmanagement

Das Universitätsklinikum Essen ist nach DIN ISO 9001:2015 zertifiziert. Die zertifizierten Bereiche sind die Universitätsmedizin, die Medizinische und pflegerische Patientenversorgung, Forschung, Lehre sowie Funktions- und Verwaltungsdienste. Damit ist zugleich das Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (ESZE) in das Qualitätsmanagement des Universitätsklinikums eingebunden und zertifiziert. Das Element des PDCA-Zyklus (Plan, Do, Check, Act) ist dabei wesentlicher Bestandteil der Qualitätsmanagementaktivitäten des Universitätsklinikums Essen und des ESZE.

Im Rahmen der Qualitätsmanagementaktivitäten werden regelmäßig die Ergebnisse des ESZE und seines Netzwerkes bewertet, Verbesserungspotentiale identifiziert und deren Umsetzung geplant und konkret umgesetzt. Mit der Evaluierung und Bewertung der Umsetzungen beginnt dieser Prozess (PDCA) kontinuierlich und immer wiederkehrend von vorne, um somit einen Prozess stetiger Verbesserung umzusetzen. Im Fokus für die Jahre 2019/2020 lagen insbesondere folgende folgenden Punkte:

- Bei der Bewertung zahlreicher Prozesse innerhalb des ESZE wurde festgestellt, dass viele Prozesse routiniert ablaufen, im QM beschrieben und gut implementiert sind. Allerdings bestehen einige, gut begründete Abweichungen der tatsächlichen Prozesse in den einzelnen Fachzentren von den im QM-beschriebenen, übergreifenden ESZE-Prozessen. Es wurde deshalb vereinbart, die übergreifenden Prozesse zukünftig auf ein Minimum zu reduzieren und die SOPs noch spezifischer auf die Fachzentren bzw. auf die Patientenversorgung in den Fachzentren auszurichten. Die entsprechenden SOPs werden entsprechend angepasst und die einzelnen Fachzentren erarbeiten spezifische SOPs, die regelmäßig über den PDCA-Zyklus weiterentwickelt werden.
- Die Analyse und Bewertung der Schnittstellen des ESZE hat insbesondere

Schwachstellen und damit zugleich Verbesserungspotenziale in der Zusammenarbeit mit externen Einrichtungen während der COVID-19-Pandemie aufgezeigt. Die gewohnte und gut eingespielte Zusammenarbeit mit externen Experten wurde durch Kontaktbeschränkungen deutlich eingeschränkt und es zeichnete sich ab, dass dies zu einer deutlichen Verschlechterung der Versorgungssituation führen würde. Das ESZE hat dann im Frühjahr 2020 deutliche Anstrengungen unternommen, um eine telemedizinische Infrastruktur aufzubauen, die den Datenschutzanforderungen gerecht wird und zugleich eine möglichst geringe technische Hürde für externe Fachzentren darstellt. Nach Testung der Technik werden seit Juni 2020 regelmäßige interdisziplinäre Fallkonferenzen mit externen Fachexperten durchgeführt. Die Lösung bietet zahlreiche Vorteile und ist unabhängig von Entfernungen, so dass die Nutzung zum Wohle der Patienten und zur Erhöhung der Mitarbeiterzufriedenheit weiterentwickelt werden wird. Parallel dazu sind entsprechende Aktivitäten auch übergreifend auf Ebene des NRW-ZSE angelaufen und es werden derzeit die vertraglichen Grundlagen entwickelt, um die NRW-Zentren für seltene Erkrankungen auch auf telemedizinischen Weg institutionalisiert weiter zu vernetzen.



- Die Analyse und Bewertung des Internetauftritts des ESZE hat zahlreiche Schwachstellen aufgezeigt. Im Ergebnis ist beschlossen worden, dass die Seite nicht überarbeitet, sondern vollständig neu aufgesetzt werden wird, um den Anforderungen aller Beteiligten und Interessenten nachkommen zu können. Zur Verbesserung des Services auch für Patientinnen und Patienten, die in weiterer Entfernung zum ESZE wohnen, sowie für Patientinnen und Patienten, die zwar in der Nähe des ESZE wohnen, aber die an einer seltenen Erkrankung leiden, für die entsprechende Fachzentren nur in weiterer Entfernung (bspw. in einem anderen Bundesland) existieren, soll in den neuen Internetauftritt auch eine Informationsplattform integriert werden die einen bundesweiten Überblick über Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit seltenen Erkrankungen bietet. Ein EDV-technischer Dienstleister für die Umsetzung des neuen Internetauftritts wurde ausgewählt, die konkreten Arbeiten zur Umsetzung beginnen Ende des Jahres 2020.
- Bei der Analyse und Bewertung des Angebotes von Informationsveranstaltungen des ESZE für Betroffene wurde festgestellt, dass hier noch weitere Potenziale, sowohl in der Frequenz und Vielseitigkeit der Veranstaltungen, als auch in der Netzwerktätigkeit bestehen. Entsprechend soll in einer Arbeitsgruppe eine Planung und eine Grundkonzeption für Veranstaltungen entwickelt werden. In diesem Prozess wird auch das Institut für PatientenErleben eingebunden. Darüber hinaus ist auch eine intensivere Abstimmung mit den NRW-ZSE in diesem Bereich geplant.
- In der Evaluation der Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des ESZE für Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter anderer Kliniken sowie von niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten wurde festgestellt, dass die Teilnehmerinnen und Teilnehmer zwar an dem Thema seltene Erkrankungen interessiert und entsprechend gut über das Thema informiert sind, dass die Durchdringung des Wissens zu diesem Thema in medizinischen Kreisen aber noch verbreitert und verbessert werden kann. Das ESZE hat sich deshalb zum Ziel gesetzt, insbesondere durch die Erstellung von e-Learning-Angeboten einen niederschweligen Zugang zu dem Thema seltene Erkrankungen für Ärztinnen und Ärzte zu generieren.



Forschung & Wissenschaft im ESZE

Das ESZE hat, wie auch das gesamte Universitätsklinikum Essen, nicht nur einen Auftrag im Bereich der Krankenversorgung, sondern auch in den Bereichen Forschung und Lehre. Das ESZE wirkt deshalb seit Jahren an zahlreichen Studien mit, initiiert nationale und internationale Studien zu seltenen Erkrankungen und publiziert regelhaft Forschungsergebnisse in wissenschaftlichen Magazinen.

Neben den wissenschaftlichen Aktivitäten liegt der Fokus des ESZE aber auch darauf, Informationen zu Forschungsergebnissen, Leitlinien und Behandlungskonzepten für „Laien“ verständlich zugänglich zu machen. In enger Zusammenarbeit mit verschiedenen Selbsthilfegruppen werden deshalb verschiedene „Übersetzungen“ von wissenschaftlichen Veröffentlichungen erstellt. Derzeit erfolgt beispielsweise eine Übersetzungen des CdLS-Konsensuspapiers in sieben verschiedene Sprachen. Übergeordnetes Ziel ist es dabei, den Inhalt der Originalpublikation sprachlich und fachlich auch den Familien von Betroffenen in einer verständlichen Form zugänglich zu machen.

Aktuelle Studien

Das ESZE bzw. die Fachzentren innerhalb des ESZE initiieren Studien und nehmen an zahlreichen Studien teil. Dies sind in den Jahren 2019/2020 beispielsweise Anwendungsbeobachtungsstudien bei Patienten mit Prader-Willi-Syndrom, Studien zur Eculizumab-Therapie bei Patienten mit Juveniler Myasthenie, ein EU-gefördertes, internationales Forschungsprojekt zur Entstehung von Epilepsie bei Tuberöser Sklerose, ESMI-Studie, ALCAT-Studie EPISTOP-Studie, TreatHSP-Studie und viele weitere.

Leitlinien und Konsensuspapiere

Auf Grundlage langjähriger Forschungsaktivitäten, der Koordination und Teilnahme an verschiedenen, sowohl nationalen als auch internationalen Verbundforschungsprojekten und die enge Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen im Bereich der seltenen Erkrankungen, wurde im Jahr 2018 eine Leitlinie bzw. ein Konsensuspapier zur Diagnostik und Behandlung von Patienten mit Cornelia de Lange-Syndrom konsentiert und im Magazin Nature Reviews Genetics veröffentlicht. Auf Grundlage dieser Erfahrungen wurde unter initialer Teilnahme des ESZE inzwischen ein zweites internationales Verbundnetzwerk gegründet, welches es sich zur Aufgabe gemacht hat, ein Konsensuspapier zum Williams-Beuren-Syndrom zu erstellen und zu veröffentlichen.

Wissenschaftliche Veröffentlichungen

Als Ergebnis der wissenschaftlichen Tätigkeiten der Fachzentren des ESZE und des ESZE insgesamt sind u.a. wissenschaftliche Veröffentlichungen zu nennen. Seit dem Jahr 2015 hat das ESZE an mehr als 400 wissenschaftlichen Publikationen mitgewirkt. Beispielfhaft genannt werden können:

- Variants Impair the Heterodimerization of the Cohesin Loader Subunits and Cause Cornelia de Lange Syndrome *Cell Rep.*
- Variants Cause a Neurodevelopmental Syndrome Associated with ADHD, Craniosynostosis, and Osteochondromas *Am J Hum Genet*
- Patho-genic variants in USP7 cause a neurodevelopmental disorder with speech delays, altered behavior, and neurologic anomalies *Genet Med.*
- Activating Mutations of RAS2 Are a Rare Cause of Noonan Syndrome *Am J Hum Genet.*
- Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: first international consensus statement *Nat Rev Genet.*

Humangenetische Analysen

In den ersten drei Quartalen 2020 wurden insgesamt 2.840 Proben humangenetisch analysiert, davon

- mehr als 500 ambulante Proben aus der Universitätsmedizin Essen und
- rund 2.300 von externen Leistungserbringern eingesendete Proben.

Bei rund 55 % der analysierten Proben konnte eine humangenetisch gesicherte Diagnose gestellt werden. Ursächlich für die relativ niedrige Quote der gesicherten Diagnosestellung sind vornehmlich Restriktionen in der ambulanten Abrechnung hinsichtlich des Umfangs der Analysen. Sofern eine umfangreichere Analysemethodik zukünftig in der ambulanten Abrechnungsmethodik berücksichtigt wird, ist mit einer signifikanten Steigerung der humangenetisch gesicherten Diagnosen zu rechnen.

Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Auf Grund der COVID-19-Pandemie mussten größere Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des ESZE im Jahr 2020 abgesagt werden. Die Tätigkeiten im Bereich Fort und Weiterbildung beschränkten sich deshalb vornehmlich auf wöchentlich stattfindende ESZE-interne Veranstaltungen, in denen in der Regel wissenschaftliche Publikationen aus dem Bereich seltener Erkrankungen sowie einzelne Fallstudien vorgestellt worden sind. Mit dem Ziel, Ärzte und Kliniken für das Thema seltener Erkrankungen zu sensibilisieren, soll der Bereich zukünftig weiter ausgebaut und ein umfangreicheres Angebot entwickelt werden. Hierbei sollen auch e-Learning-Module entwickelt werden.

27.10.2020



Universitätsmedizin Essen
Essener Zentrum für
Seltene Erkrankungen (EZSE)