

Qualitätsbericht 2021



BERICHTSJAHR
2020



Universitätsmedizin Essen

Essener Zentrum für
Seltene Erkrankungen (EZSE)

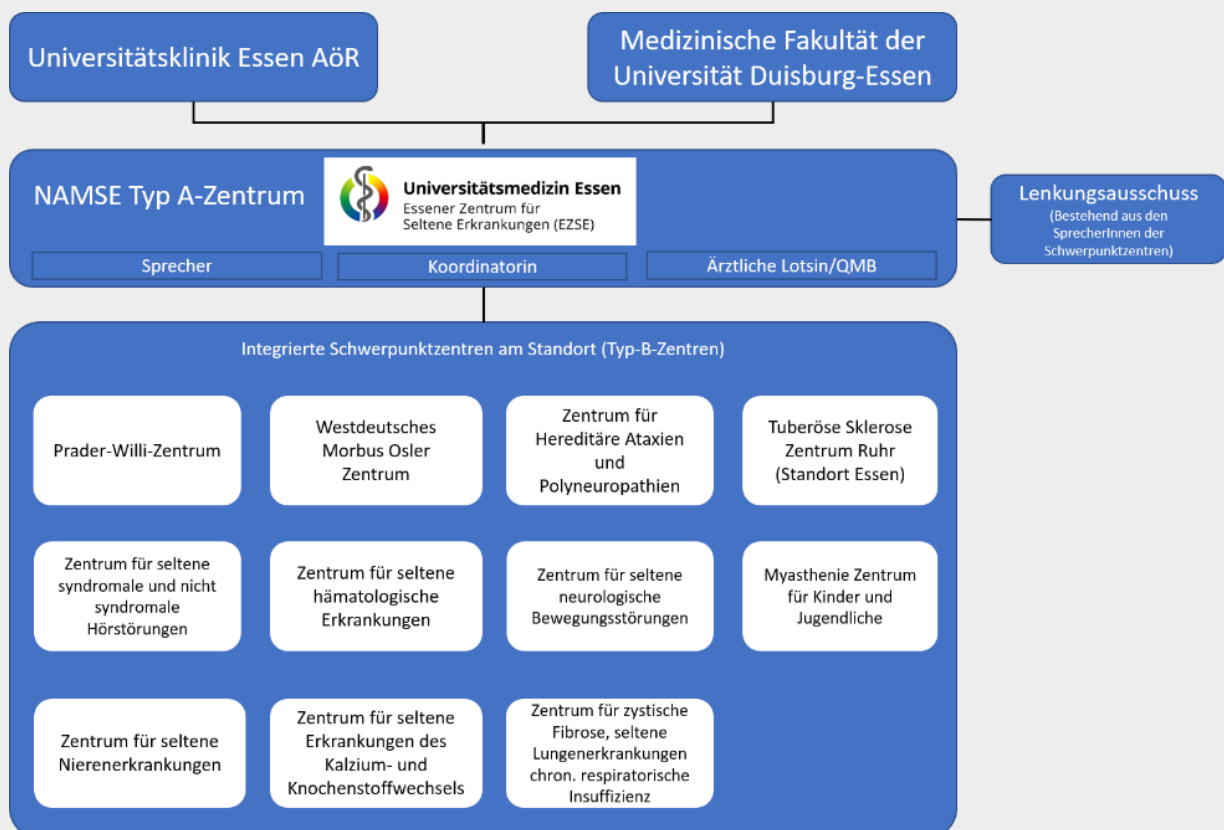
Zentrumsvorstellung

Struktur, Personal und Versorgungsangebote

Das **Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE)** wurde am 18. September 2013 eröffnet, um der qualitativ hochwertigen spezialisierten 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 EZSE 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 EZSE erfüllt die Anforderungen des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) an sogenannte **TYP A-Zentren** und bildet am Campus des Universitätsklinikums Essen das Dach- ein krankheitsübergreifendes Referenzzentrum- über eine Vielzahl von am Standort etablierten krankheitsspezifischen Schwerpunkt- oder Fachzentren (sogenannten **TYP B-Zentren**). Alle Fachzentren verfügen über eine Leitung die mindestens 20 Wochenstunden für das Zentrum verfügbar ist. Neben festen **regelmäßigen Sprechzeiten** verfügen Ärztinnen und Ärzte der Schwerpunktzentren über eine gültige Prüfartzqualifikation gemäß Arzneimittelgesetz (AMG). Krankheits- und/oder Patientenorientierte Forschung, insbesondere **klinische Studien** (mit Studienprotokoll) sind wichtige Säulen jedes integrierten Fachzentrums. Gemäß geltender datenschutzrechtlicher Vorlagen nach entsprechender Einwilligung werden Patientinnen und Patienten in nationale oder internationale Krankheits-/ Krankheitsgruppenspezifische **Register** gemeldet, sofern diese für die jeweilige Erkrankung vorhanden sind. Die Einbindung des integrierten Fachzentrums in die Struktur des A Zentrums ist dokumentiert.



Bis Ende 2020 sind folgende Zentren im EZSE integriert und im se-atlas (www.se-atlas.de) abgebildet

- 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
- Zentrum für zystische Fibrose, seltene Lungenerkrankungen und chron. respiratorische Insuffizienz
- Zentrum für seltene Erkrankungen des Kalzium- und Knochenstoffwechsels

Die Anzahl der krankheitsspezifischen Schwerpunktzentren sowie die interdisziplinäre Zusammenarbeit der Schwerpunktzentren, Kliniken und Institute am Standort wird kontinuierlich erweitert. Für 2021 sind bereits weitere Schwerpunktzentren in Planung u.a. ein Fachzentrum mit spezifischer Versorgung seltener genetischer Erkrankungen basierend auf neuesten modernen Diagnostiken und Know-How.

Humangenetische Expertise unter fachärztlicher Leitung ist bereits jetzt werktäglich am Standort verfügbar, in zahlreichen Fallkonferenzen vertreten und Partner für interdisziplinäre Sprechstunden für nicht gesicherte Diagnosen. In Jahr 2020 wurden weit mehr als 3000 Proben humangenetisch analysiert, davon mehr als 2/3 von externen Leistungserbringern eingesendete Proben. In 50-60% der analysierten Proben konnte eine humangenetisch gesicherte Diagnose gestellt werden.

Neben der engen Zusammenarbeit mit der Humangenetik sind zahlreiche Vertreter aus der **Kinder- und Jugendmedizin** am Standort im Zentrum integriert.

Eine **ärztliche Lotsin** am EZSE ist werktäglich verfügbar für die Steuerung der Patientinnen und Patienten in die spezialisierten Versorgungsangebote der Pädiatrie und der Erwachsenenmedizin am Standort und bundesweit.

Das EZSE ist regional und international in **Netzwerken** vertreten.

Neben den am Universitätsklinikum Essen etablierten Typ-B-Zentren ist auch die Ruhrlandklinik, Westdeutsches Lungenzentrum, mit dem integrierten Zentrum für zystische Fibrose, seltene Lungenerkrankungen und chronisch respiratorische Insuffizienz Bestandteil des EZSE.

Das EZSE ist Gründungsmitglied des Netzwerks NRW-ZSE, einem vertraglichen Zusammenschluss aller sieben Zentren für seltene Erkrankungen in Nordrhein-Westfalen unter Förderung des Ministeriums für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes Nordrhein-Westfalen.

Ein zentrales Projekt des Netzwerkes NRW-ZSE ist die Etablierung einer Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen (FAKSE). Die Auftaktveranstaltung ist für 2021 in Planung.

Das EZSE übernimmt darüber hinaus besondere Aufgaben für das Deutsche Referenznetzwerk für Cohesinopathien (DRN-Cohesin) ein wissenschaftlich-fachliches Netzwerk mit 7 Fachzentren, davon 6 an anderen Krankenhäusern (Universitätsklinikum Düsseldorf, Universitätsklinikum Göttingen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Universitätsklinikum Leipzig, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Universitätsklinikum Magdeburg).



Das EZSE nimmt koordinierend am **Forschungsprojekt TRANSLATE-NAMSE**, gefördert von Innovationsfond des Gemeinsamen Bundesausschusses, zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen, teil.

Neben der aktiven Beteiligung an der Etablierung und Standardisierung von Fallkonferenzen und genetischer Diagnostik (Exomsequenzierung) bei unklaren Fällen unter Verdacht auf eine seltene Erkrankung, wird der Leistungskomplex 4 ‚Transition‘ von Essen koordiniert.

Für das kommende Jahr 2021 ist geplant, die im Innovationsprojekt erarbeiteten Strukturen, u.a. die Exomsequenzierung gemeinsam mit den Krankenkassen in Selektivverträgen umzusetzen.

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.

Die zentrale ärztliche Lotsenfunktion gewährleistet die Zuweisung zur richtigen Anlaufstelle und führt im weiteren Verlauf die beteiligten Spezialistinnen und Spezialisten in Fallkonferenzen zusammen. Am Standort werden jährlich zahlreiche interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen (weit über 50 pro Jahr) durchgeführt u.a. auch für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser.

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.

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

- Interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser..
- Das EZSE bietet Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen für Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter anderer Krankenhäuser und spezialisierter Reha-Einrichtungen, sowie Vertragsärztinnen und Vertragsärzte an.
- Fallprüfung und Bewertung ist eine wichtige Aufgabe im EZSE, die sowohl für ambulante als auch stationäre Patienten etabliert ist.
- Besondere Maßnahmen des Qualitätsmanagements zur Qualitätssicherung und Evaluation sind fest im EZSE etabliert. Die Umsetzung von qualitätsverbessernden Maßnahmen erfolgt anhand eines PDCA Zykluses.
- Telemedizinische zentrumsspezifische Leistungen.
- Das EZSE ist aktiv an der Erstellung und der Pflege von Registern für seltene Erkrankungen beteiligt, sowohl auf nationaler Ebene, als auch auf internationaler Ebene.
- Koordination innerhalb und außerhalb des EZSEs und ärztliche Lotsenfunktion
- Webbasierte Öffentlichkeitsarbeit
- Die Implementierung eines Transitionskonzeptes
- Informationsveranstaltungen für Betroffene

Fördermittel zur Unterstützung der Diagnostik und Behandlung seltener Lungenerkrankungen

Die Ruhrlandklinik, Westdeutsches Lungenzentrum am Universitätsklinikum Essen gGmbH ist als Zentrum für seltene Lungenerkrankungen integraler Bestandteil des EZSE. 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.

Forschung & Wissenschaft im EZSE

Das EZSE hat, wie auch das gesamte Universitätsklinikum Essen, nicht nur einen Auftrag im Bereich der Krankenversorgung, sondern auch in den Bereichen Forschung und Lehre. Das EZSE 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 EZSE 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 Übersetzung 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 und Wissenschaftliche Veröffentlichungen

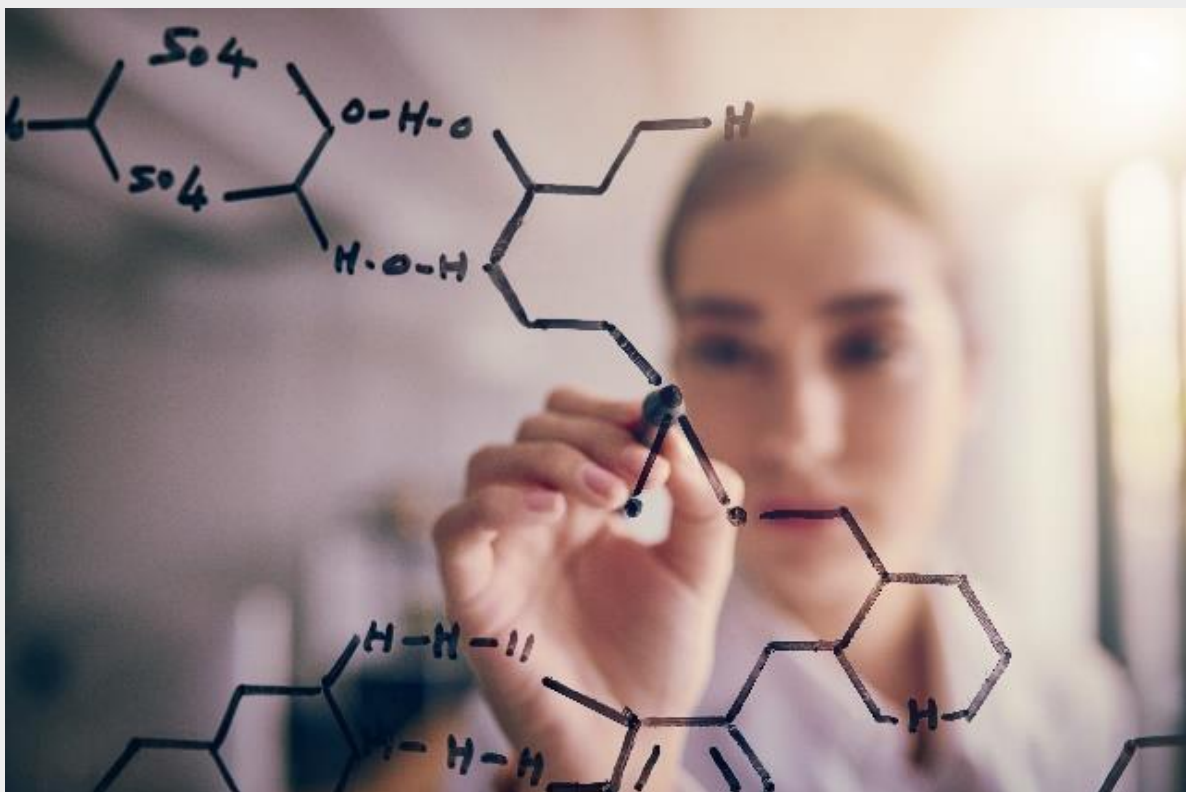
Das EZSE bzw. die Fachzentren innerhalb des EZSE initiieren Studien und nehmen an zahlreichen Studien teil. Dies sind in dem Jahr 2020 beispielsweise Anwendungsbeobachtungsstudien bei Patienten mit Prader-Willi-Syndrom, Studien zur Eculizumab-Therapie bei Patienten mit Juveniler Myasthenie, ein EU-gefördertes, internationales Forschungsprojekt zur Entstehung von Epilepsie bei Tuberöser Sklerose, ESMI-Studie, ALCAT-Studie EPISTOP-Studie, TreatHSP-Studie und viele weitere. Als Ergebnis der wissenschaftlichen Tätigkeiten der Fachzentren des EZSE und des EZSE insgesamt sind u.a. wissenschaftliche Veröffentlichungen zu nennen. Seit dem Jahr 2015 hat das EZSE an mehr als

400 wissenschaftlichen Publikationen mitgewirkt. Beispielhaft 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 RRAS2 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.*

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, werden Leitlinien und Konsensuspapiere erstellt. Beispielhaft 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 EZSE inzwischen ein zweites internationales Verbundnetzwerk gegründet, welches es sich zur Aufgabe gemacht hat, ein Konsensuspapier zum Williams-Beuren-Syndrom zu erstellen und zu veröffentlichen.



Besondere Aufgaben

Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Zahlreiche inter- und multidisziplinäre Fallkonferenzen mit Beteiligung von Fachärztinnen und Fachärzten sowie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern und weiteren Fachgruppen werden vom EZSE koordiniert und durchgeführt. Auf Grund der COVID-19-Pandemie wurden Fallkonferenzen 2020 auf ein digitales Format umgestellt unter Einhaltung von Datenschutzrichtlinien. In wöchentlichen Fallkonferenzen werden Befunde von Patientinnen und Patienten, die mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose an das EZSE überwiesen werden entsprechend der etablierten SOP diskutiert. Zudem erfolgen regelmäßige Fallkonferenzen innerhalb des Zentrums bei diagnostisch herausfordernden Patienten unter Verdacht einer seltenen Erkrankung aus der stationären und/oder ambulanten Regelversorgung unter Beteiligung von Vertretern aus den Schwerpunktbereichen und durch die zunehmende Digitalisierung auch mit Vertretern anderer Krankenhäuser. Ein besonderer Schwerpunkt am Standort ist die genetische Diagnostik. Eine wöchentliche Fallkonferenz beschäftigt sich mit der interdisziplinären Besprechung genetisch schwieriger Befunde und Varianten unklarer Signifikanz (VUS) unter Beteiligung von Vertretern mit bioinformatischer Expertise. Eine Vielzahl weiterer krankheitsgruppenspezifischer Fallkonferenzen finden regelmäßig am Standort statt, beispielhaft: Basalganglienkonferenz, Neuropädiatrisch-Humangenetische Konferenz, Amyloidose-Board und viele mehr.



Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Auf Grund der COVID-19-Pandemie mussten größere Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des EZSE im Jahr 2020 abgesagt werden. Bekannte Veranstaltungsreihen in Kooperation mit Patientenorganisationen konnten so 2020 nicht stattfinden. Erfreulicherweise konnten im Laufe des Jahres 2020 digitale Lösungen erarbeitet werden. Im EZSE wurde initial eine interne Fortbildungsreihe etabliert.

Hierfür wurde eine wöchentlich stattfindende digitale Veranstaltung initiiert, in der wissenschaftliche Publikationen aus dem Bereich seltener Erkrankungen sowie einzelne Fallstudien vorgestellt werden. Im Weiteren konnten einzelne Fort- und Weiterbildungen digitalisiert werden. So fand in Kooperation mit dem Schwerpunktbereich seltene neurologische Bewegungsstörung und der Tom-Wahling-Stiftung am 13.11.2020 ein virtuelles Symposium zur spastischen Spinalparalyse mit Vorträgen von internalen Experten per Live-Stream statt. Weitere Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sollen 2021 digitalisiert werden und Ärztinnen und Ärzten anderer Krankenhäuser, Rehakliniken und Vertragsärzten angeboten werden.

Mit dem Ziel, Ärzte und Kliniken für das Thema seltener Erkrankungen zu sensibilisieren, soll der Bereich zukünftig im EZSE weiter ausgebaut und ein umfangreicheres Angebot entwickelt werden. Hierbei sollen digitale Veranstaltungen für das Jahr 2021 geplant und etabliert werden.

Das Netzwerk NRW-ZSE arbeitet zudem an der gemeinsamen Etablierung einer Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen (FAKSE) in Nordrhein-Westfalen mit Unterstützung des Landesministeriums für Arbeit, Gesundheit und Soziales in NRW. Hierfür ist die Auftaktveranstaltung für 2021 in Planung.



Prüfung und Bewertung von Patientenakten

Betroffene einer seltenen Erkrankung haben meist einen langen Weg bis zur richtigen Diagnose und erhalten häufig zahlreiche Untersuchungen in unterschiedlichen Fachdisziplinen, ambulant und stationär. Hierbei sammeln sich über Monate und Jahre viele wichtige Befunde, ärztliche Briefe und radiologische Bilder an, die im Alltag der Routineversorgung häufig nicht im Detail ausgewertet werden können.

Das EZSE führt ausführliche Aktenaufarbeitungen und Fallbewertung insbesondere für Ärztinnen und Ärzte im stationären Bereich sowie Kolleginnen und Kollegen aus spezialisierten Reha-Einrichtungen, aber auch weiteren Vertragspartner durch. Dies beinhaltet eine ausführliche Zusammenfassung der Aktenlage, u.a. die dokumentierten Beschwerden seit Erkrankungsbeginn und im Verlauf sowie klinischer, laborchemischer und apparativer Untersuchungsergebnisse. Am Ende steht eine Empfehlung und ggf. eine literaturgestützte Diskussion der möglichen Differentialdiagnosen.

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 EZSE 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 EZSE.

Im Rahmen der Qualitätsmanagementaktivitäten werden regelmäßig die Ergebnisse des EZSE 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 das Jahr 2020 lagen insbesondere folgende folgenden Punkte:

- Bei der Bewertung zahlreicher Prozesse innerhalb des EZSE 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 EZSE-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 übergeordneten SOPs („Koordination von Patienten mit bekannter Diagnose“ und „Koordination von Patienten ohne Diagnose“) sollen entsprechend angepasst werden und die einzelnen Fachzentren erarbeiten spezifische SOPs, die regelmäßig über den PDCA-Zyklus weiterentwickelt werden.

- Die Analyse und Bewertung der Schnittstellen des EZSE 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 EZSE 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 EZSE 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 EZSE wohnen, sowie für Patientinnen und Patienten, die zwar in der Nähe des EZSE 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 2021.
- In der Evaluation der Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen des EZSE 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 EZSE hat sich deshalb zum Ziel gesetzt zusammen mit dem NRW-ZSE Netzwerk Informationen zu Fortbildungen zu seltenen Erkrankungen über eine Webpräsenz zu zentral zu bündeln. Darüber hinaus soll über Social Media weitläufig über die zahlreichen Fort- und Weiterbildungsangebote am EZSE informiert werden.





Telemedizinische Leistungen

Auf Grund der Situation rund um COVID-19 werden am EZSE 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 EZSE weiter auszubauen.

Die Universitätsmedizin Essen ist darüber hinaus Teil des virtuellen Krankenhauses. In den kommenden Jahren soll hier der Bereich „seltene Erkrankungen“ weiter ausgebaut werden.

Registererstellung und Koordination

Die integrierten Fachzentren des EZSE und Experten am Standort Essen sind in zahlreichen Netzwerken vertreten. 2020 partizipiert

die Universitätsmedizin Essen an mehreren Europäischen Referenznetzwerken (ERNs)

ERN BOND, Referenznetzwerk für seltene Knochenkrankheiten

VASCERN, Referenznetzwerk für Seltene Gefäßerkrankungen

ENDO-ERN. Referenznetzwerk seltene endokrine Krankheiten

ERKNET, Referenznetzwerk seltene Nierenerkrankungen

ERN-LUNG, Referenznetzwerk für seltene Lungenerkrankungen

ERN-EURO-NMD, Referenznetzwerk für neuromuskuläre Krankheiten

ERN EURACAN, Referenznetzwerk für Krebskrankheiten bei Erwachsenen

Darüber hinaus wurde 2020 die Teilnahme an weiteren ERNs von Vertreten am Standort beantragt. Dazu gehören:

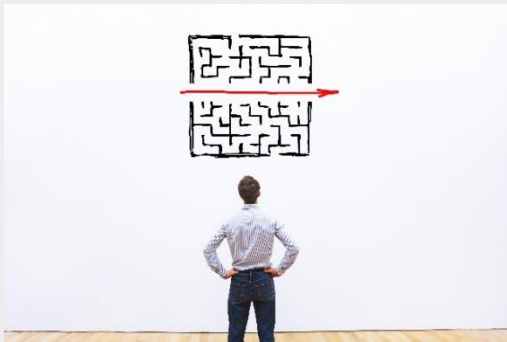
ERN ITHACA, Referenznetzwerk für kongenitale Fehlbildungen und seltene geistige Beeinträchtigungen

ERN PaedCan, Referenznetzwerk für Krebskrankheiten im Kindesalter

Innerhalb der ERNs sind Register für die jeweiligen Erkrankungsgruppen im Clinical Patient Management System (CPMS) etabliert oder im Aufbau. Im Rahmen des Innovationsfond-Projekts wurden Patienten aus dem EZSE in eine nationale Datenbank zu seltenen Erkrankungen eingepflegt. Im Rahmen des NRW-ZSEs bestehen Bemühungen künftig ein gemeinsames Register für Patienten mit seltenen Erkrankungen aufzubauen.

Lotsenfunktion und Webpräsenz

Das EZSE hat erfahrene Ärztinnen die Ansprechpartner sind, um Betroffene sicher und schnell durch das verwirrende und komplexe medizinische System zu navigieren und beratend zur Seite stehen.



Die Webpräsenz www.ezse.de dient als Informationsplattform zum Zentrum und über die bundesweiten Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfeorganisationen bundesweit entsprechend der Schwerpunktzentren. Die Webpräsenz soll modernisiert werden und 2021 durch Social Media Präsenz erweitert werden um eine breitere und umfassendere Informationsplattform für Menschen mit seltenen Erkrankungen und interessierten Ärztinnen und Ärzte zu schaffen.

Transitionskonzept

Das EZSE nimmt koordinierend am Forschungsprojekt TRANSLATE-NAMSE, gefördert von Innovationsfond des Gemeinsamen Bundesausschusses, zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen, teil. Hierbei wird der Leistungskomplex 4 Transition` von Essen koordiniert. Transition ist ein wesentlicher Pfeiler im Versorgungskonzept von Menschen mit seltenen chronischen Erkrankungen. Ziel ist es, jugendliche Patientinnen und Patienten beim Wechsel von der Behandlung in der Kinderklinik zur Weiterbehandlung in der Erwachsenenmedizin nicht zu verlieren

Im jungen Erwachsenenalter kommt es häufig zu einem Bruch in der medizinischen Versorgung der Betroffenen, oft mit gravierenden Folgen, denn Menschen mit seltenen chronischen Erkrankungen benötigen in der Regel zeitlebens eine kontinuierliche, qualitativ hochwertige medizinische Betreuung. Ein strukturiertes Transitionskonzept wurde erarbeitet. Dies beinhaltet, dass jugendliche Patientinnen und Patienten über einen Zeitraum von mehreren Jahren in einer Übergangssprechstunde gemeinsam von den vertrauten Experten der Kinderheilkunde als auch den weiterbehandelnden Experten der Erwachsenenmedizin gemeinsam betreut werden.

Informationsveranstaltung für Betroffene

Die pandemische Lage hat im Jahr 2020 dazu geführt, dass zahlreiche Veranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen 2020 nicht stattfinden konnten. Am Standort sind Patientenforen zu verschiedene Krankheitsgruppen, so auch seltene Erkrankungen fest etabliert, konnten jedoch zum Schutz vor der Ausbreitung des Corona-Virus nicht durchgeführt werden. Am Standort sollen 2021 Angebote digitalisiert und die Erreichbarkeit über Social media und weitere öffentliche Medien ausgedehnt werden. Entsprechende Planungen werden in einer Arbeitsgruppe entwickelt.