

Jahresbericht

Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern (ZESE)

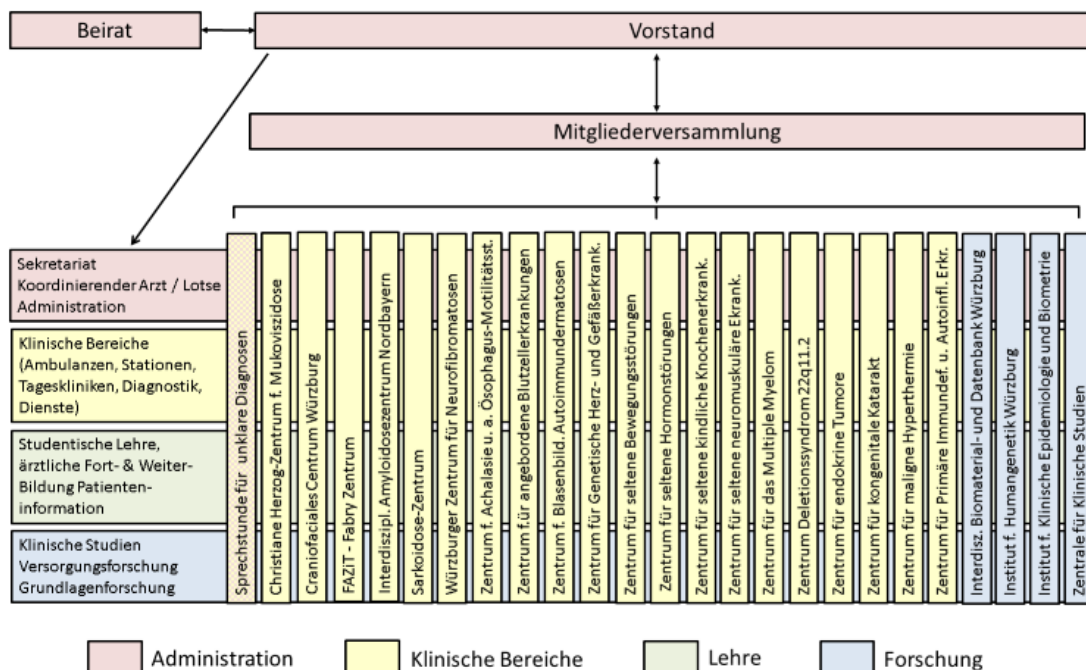
am Universitätsklinikum Würzburg

2019

1. Struktur des Zentrums für seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern und seiner Netzwerkpartner

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen - Referenzzentrum Nordbayern (ZESE) ist eine Einrichtung des Universitätsklinikums Würzburg (UKW). Das Zentrum bietet eine zentrale Anlaufstelle für Anfragen von Betroffenen und Behandlern, die zum einen hilft, bei bekannter Diagnose den richtigen Experten bzw. die richtige Einrichtung zur Behandlung der Erkrankung zu finden, zum anderen aber auch für Patienten mit unklaren Diagnosen zur weiteren Abklärung. Dem Zentrum sind krankheits-(gruppen-)spezifische Fachzentren zugeordnet. Weiterhin unterstützt das Zentrum in Kooperation mit anderen Einrichtungen des Universitätsklinikums Würzburg und der Universität Forschungsvorhaben und beteiligt sich an studentischer Lehre sowie ärztlicher Fort- und Weiterbildung. Eine enge Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe ist uns auf allen Ebenen sehr wichtig. Die Struktur des Zentrums für Seltene Erkrankungen - Referenzzentrum Nordbayern ist in Abbildung 1 dargestellt.

Abbildung 1) Organigramm des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern am Universitätsklinikum Würzburg (Stand 31.12.2019)



Beteiligte Einrichtungen

Die folgenden Kliniken, Institute und interdisziplinären Einrichtungen in Würzburg sind eng mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern verbunden

Kliniken:

- Klinik und Poliklinik für Anästhesiologie
- Klinik und Poliklinik für Allgemein- und Viszeralchirurgie, Gefäß- und Kinderchirurgie
- Klinik und Poliklinik für Unfall- Hand-, Plastische und Wiederherstellungschirurgie
- Klinik für Thorax-, Herz- und Thorakale Gefäßchirurgie
- Klinik und Poliklinik für Urologie und Kinderurologie
- Neurochirurgische Klinik und Poliklinik
- Augenklinik und Poliklinik
- Klinik und Poliklinik für Hals-, Nasen-, Ohrenkrankheiten, plastische und ästhetische Operationen
- Klinik und Poliklinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie
- Neurologische Klinik und Poliklinik
- Frauenklinik und Poliklinik
- Kinderklinik und Poliklinik
- Medizinische Klinik und Poliklinik I
- Medizinische Klinik und Poliklinik II
- Klinik und Poliklinik für Strahlentherapie
- Klinik und Poliklinik für Psychiatrie, Psychosomatik, und Psychotherapie
- Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie
- Poliklinik für Kieferorthopädie
- Klinik und Poliklinik für Mund-, Kiefer- und Plastische Gesichtschirurgie
- Poliklinik für Zahnerhaltung und Parodontologie
- Orthopädische Klinik im König Ludwig Haus
- Klinik und Poliklinik für Nuklearmedizin

Institute:

- Institut für Klinische Neurobiologie
- Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie
- Institut für Klinische Transfusionsmedizin und Hämotherapie
- Institut für Klinische Biochemie und Pathobiochemie
- Institut für klinische Epidemiologie und Biometrie
- Institut für Humangenetik

Interdisziplinäre Einrichtungen:

- Comprehensive Cancer Center (CCC) Mainfranken
- Deutsches Zentrum für Herzinsuffizienz (DZHI)
- Interdisziplinäre Biomaterial- und Datenbank

Kooperationen mit Dachorganisationen der Selbsthilfe

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern arbeitet eng mit der Selbsthilfe zusammen. Neben der besonderen Kooperation mit der Allianz für Chronische Seltene Erkrankungen (ACHSE) e. V. und dem Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (WAKSE) als Dachorganisationen der Selbsthilfe bestehen über die Fachzentren enge Beziehungen zu vielen Krankheits- oder Krankheitsgruppen-spezifischen Vereinen der Selbsthilfe und/oder deren regionalen Vertretern. Zudem verfügt das UKW über die Zertifizierung „Selbhilfefreundliches Krankenhaus“.

Fachzentren (Typ B Zentren) des ZESE

Dem Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern waren 2019 die folgenden krankheits- bzw. krankheitsgruppenspezifischen Fachzentren (Typ-B-Zentren nach NAMSE) zugeordnet:

- Christiane Herzog-Zentrum für Mukoviszidose Unterfranken
- Craniofaciales Centrum Würzburg
- FAZiT – Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg
- Interdisziplinäres Amyloidosezentrum Nordbayern
- Sarkoidose-Zentrum
- Würzburger Zentrum für Neurofibromatosen (WZNF)
- Zentrum für Achalasie und andere Ösophagus-Motilitätsstörungen
- Zentrum für angeborene Blutzellerkrankungen
- Zentrum für blasenbildende Autoimmundermatosen
- Zentrum für das Multiple Myelom
- Zentrum für Deletionssyndrom 22q11.2
- Zentrum für endokrine Tumore (ZET)
- Zentrum für genetische Herz- und Gefäßerkrankungen (ZGH)
- Zentrum für genetische Innenohrstörungen (ZGI)
- Zentrum für kongenitale Katarakt
- Zentrum für Maligne Hyperthermie
- Zentrum für Primäre Immundefekte und Autoinflammatorische Erkrankungen
- Zentrum für seltene Bewegungsstörungen
- Zentrum für seltene Hormonstörungen
- Zentrum für seltene kindliche Knochenerkrankungen
- Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

Lokale und Nationale Netzwerke des ZESE zur Versorgung Seltener Erkrankungen

Das ZESE ist aktives Mitglied in den folgenden Netzwerken:

- Würzburger Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (WAKSE: Selbsthilfegruppen zu Seltenen Erkrankungen, Stadt Würzburg, ZESE)
- Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland (AG-ZSE)
- Bayerischer Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (BASE)
- Nationales Netzwerk von elf Zentren für Seltene Erkrankungen (Projekt ZSE-DUO)

Darüber hinaus sind Fachzentren des ZESE in verschiedene Netzwerke auf nationaler und internationaler Ebene eingebunden (z.B. in die Europäischen Referenznetzwerke Endo ERN, ERN EURACAN, ERN LUNG, ERN SKIN; Stand 31.12.2019).

2. Besondere Aufgaben

a. Prozesse

Die nicht-ärztliche Lotsin im Sekretariat des ZESE nimmt werktäglich Anfragen von Patienten, Angehörigen und Behandlern entgegen und koordiniert zusammen mit den ärztlichen Lotsen das Vorgehen. Fragen zu konkreten Seltenen Erkrankungen oder Ansprechpartnern werden umgehend beantwortet und der Patient an die passenden Experten am Universitätsklinikum in Würzburg oder deutschlandweit vermittelt. Für Patienten mit unklarer Diagnose erfolgt die Abklärung anhand definierter Prozesse, die in Abbildung 2 zusammengefasst sind.

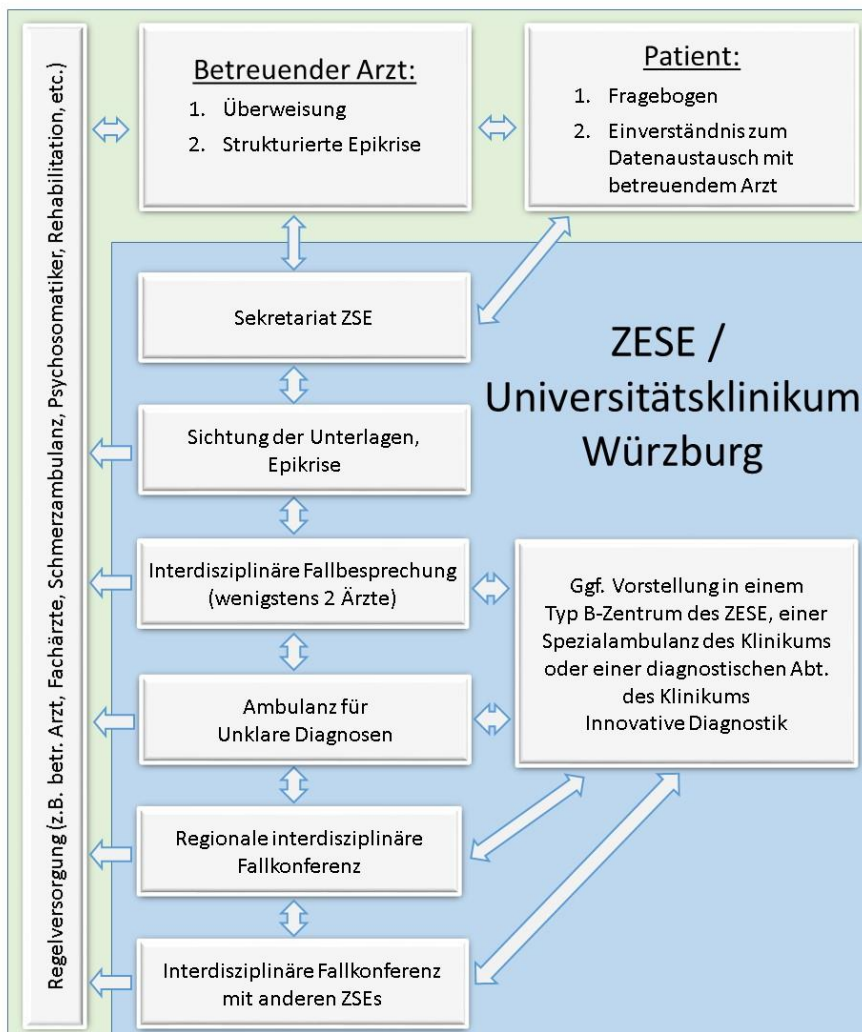


Abbildung 2) Ablauf der Abklärung bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose. Interdisziplinäre Fallbesprechungen finden wenigstens einmal pro Woche statt, die Ambulanz für unklare Diagnosen bietet Termine an drei Vormittagen pro Woche an. Regionale und überregionale Fallkonferenzen erfolgen alle 1-2 Monate.

b. Standard-Operating Procedures (SOPs)

Die Prozesse im Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern sind in einer Reihe von Verfahrensanweisungen und Standard Operating Procedures geregelt:

Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures für das A-Zentrum

- Abklärung einer Patientin bzw. eines Patienten mit unklarer Diagnose
(Freigabe 03.01.2017; letzte Überprüfung 02.12.2019)
- Konzept zur Entwicklung von symptombezogenen Therapieempfehlungen und zur Organisation regelmäßiger Verlaufskontrollen bei Patienten mit weiterhin unklarer Diagnose
(Freigabe 25.01.2018; letzte Überprüfung 11.06.2020)
- Kernaufgaben/Funktionen des ZESE A-Zentrums
(Freigabe 31.07.2017; letzte Überprüfung 25.09.2019)
- Duale Lotsenstruktur
(Freigabe 19.12.2019)

Übergeordnete Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures für das A- und die B-Zentren

- Zusammenarbeit zwischen dem Typ A-Zentrum und dem Typ B-Zentren im ZESE
(Freigabe 31.07.2017; letzte Überprüfung 25.09.2019)
- Überleitung von Patienten aus dem ZESE A-Zentrum in die B-Zentren oder in Spezialsprechstunden am Universitätsklinikum Würzburg
(Freigabe 31.07.2017; letzte Überprüfung 25.09.2019)
- Lob- und Beschwerdemanagement
(Freigabe 19.09.2016; letzte Überprüfung 15.05.2019)
- Fallkonferenzen des ZESE
(Freigabe 31.07.2017; letzte Überprüfung 25.09.2019)
- Vorbereitung und Durchführung des Whole Exome Sequencing für Patienten des ZESE in Kooperation mit dem Institut für Humangenetik
(Erstfreigabe 14.12.2017; aktuelle Version freigegeben 28.10.2020)

Austausch Patientendaten

- Patienteneinwilligung zur Datenübermittlung gem. §73Abs. 1 b SGB V
(Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 21.02.2019)
- Einverständniserklärung zur Datenweitergabe
(Freigabe 21.04.2017; letzte Überprüfung 20.05.2019)
- Patienteneinwilligung bei Zweitmeinung via Airwatch
(Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 21.02.2019)
- Patienteneinwilligung bei Zweitmeinung via Airwatch englisch
(Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 21.02.2019)
- SOP Austausch von Patientendaten über den Airwatch Content Locker (Freigabe 06.02.2017; letzte Überprüfung 21.02.2019)

Übergeordnete Verfahrensanweisungen und Standard-Operating Procedures der B-Zentren

- Patienteninformation zum Datenaustausch innerhalb der Europäischen Referenznetzwerke für Seltene Krankheiten zur Patientenbetreuung und Einrichtung von Registern über Seltene Krankheiten
(Freigabe 18.06.2018; letzte Überprüfung 05.06.2020)
- Aufnahme von Patienten in das CPMS der Europäischen Referenznetzwerke
(Freigabe 18.06.2018; letzte Überprüfung 15.06.2020)

c. Fallkonferenzen

Das ZESE A-Zentrum nach NAMSE führt wöchentlich interdisziplinäre Fallbesprechungen zu Patienten durch, die mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung aber unklarer Diagnose an das ZESE überwiesen wurden [2019: 46 Termine, 222 Patienten besprochen]. An diesen Fallbesprechungen waren 2019 die folgenden Disziplinen regelhaft beteiligt: Humangenetik, Neurologie, Pädiatrie und Psychiatrie/Psychosomatik.

Weiterhin wurden regelmäßig klinikumsinterne Fallkonferenzen unter Beteiligung der Vertreter der B-Zentren und zentrenübergreifende Fallkonferenzen für stationäre und ambulante Patienten anderer Kliniken auf nationaler und internationaler Ebene durchgeführt.

Auf Ebene der Fachzentren (Typ B-Zentren nach NAMSE) des Zentrums für Seltene Erkrankungen fanden zusätzliche Fallbesprechungen statt.

d. Prozesse / Maßnahmen zur Qualitätssicherung

Verbesserung der Abläufe am ZESE

Die Abläufe im ZESE zur Abklärung von Patienten mit unklaren Diagnosen von Anmeldung bis Abschluss der Fallbearbeitung mittels Arztbrief können möglicherweise für die Patienten vereinfacht und insgesamt beschleunigt werden. Im Jahr 2019 wurde im Rahmen des BASE-Netz-Projekts mit der Einrichtung einer webbasierten Anmeldeplattform für Patienten begonnen. Weiterhin wurden die Dauer folgender relevanter Teilprozesse systematisch analysiert:

- 1) Zeit [in Tagen] zwischen Erstkontakt durch die Patienten mit dem ZESE und der internen, interdisziplinären Fallbesprechung auf Basis folgender, vollständig eingegangenen Unterlagen:
 - Fragebogen zur Krankheitsgeschichte
 - Anmeldebogen durch den Zuweiser
 - Datenschutzerklärung
 - Überweisung
 - medizinische Unterlagen
- 2) Zeit [in Tagen] zwischen Fallbesprechung und Versand des vorerst abschließenden Arztbriefes

- a. Zeit zwischen Fallbesprechung und Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen
- b. Zeit zwischen Vorstellung und Versand des vorerst abschließenden Arztbriefes

► Ziel für 2020 ist, im Regelfall folgende Zeitintervalle einzuhalten:

zu Ziffer 1) maximal 50 Tage von Erstkontakt bis zur internen Fallbesprechung.

Dieser Zeitraum gliedert sich in zwei Perioden: die Dauer von Erstkontakt bis zur Vervollständigung der Unterlagen durch Patient/Angehörige und den betreuenden Arzt und den anschließenden Zeitraum bis zur interdisziplinären Fallbesprechung.

zu Ziffer 2) maximal 120 Tage von Fallbesprechung bis zum Versand des vorerst abschließenden Arztbriefes.

Dieser Zeitraum enthält ggf. eine oder mehrere ambulante Vorstellungen sowie zentrumsinterne, einrichtungsinterne und/oder einrichtungsübergreifende Fallkonferenzen. Letztgenannte Konferenzen finden in verschiedenen Netzwerken mit weiteren Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland statt.

Je nach Analyseergebnis sind hierzu prozessoptimierende Maßnahmen einzuleiten.

- Weiteres Ziel ist die webbasierte Anmeldeplattform für Patienten nutzbar zu machen und in die Telematikinfrastruktur einzubinden, um damit die Akzeptanz und den Nutzen noch weiter zu erhöhen.
- Außerdem erfolgt eine stetige Anpassung der Informationsmaterialien für betroffenen Patienten, Angehörige sowie Zuweiser.

Verbesserung der medizinischen Betreuung am ZESE

Die Erfahrung der vergangenen Jahre bei der Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose hat gezeigt, dass viele Patienten eine psychiatrisch-psychosomatische (Co-)Morbidity haben. Diese kann sowohl bei Patienten mit dann letztendlich gesicherter Seltener Erkrankung bestehen als auch bei Patienten mit einer häufigen Erkrankung, deren Symptomatik jedoch durch die psychiatrisch-psychosomatische (Co-)Morbidity untypisch erscheint. Auch brauchen die betroffenen Patienten eine entsprechende Versorgung.

Um die Diagnosefindung bei Patienten mit unklarer Diagnose zu verbessern und zu verkürzen, wurde im Rahmen des vom Innovationsfond geförderten Projekts ZSER-DUO die gemeinsame Patientenbetreuung durch einen somatischen Arzt, z.B. für Neurologie, und einen Arzt für Psychiatrie und Psychotherapie oder für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie etabliert. Die genauen Abläufe wurden in einer SOP „Duale Lotsenstruktur“ beschrieben.

3. Fallzahlen

Im Jahr 2019 gab es 444 Anfragen zu Patienten an die Lotsen des ZESE A-Zentrums. Von diesen wurden 108 Patienten in der Sprechstunde für unklare Diagnosen gesehen und 125 Patienten wurden innerhalb des Universitätsklinikums Würzburg oder an andere Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland weitergeleitet. Bei 189 Patienten erfolgte eine Begutachtung der Erkrankung auf Grundlage der verfügbaren Unterlagen mit Empfehlungen zum weiteren Vorgehen. 22 Anfragen waren am 31.12.2019 noch nicht abschließend bearbeitet, i.d.R. wegen noch ausstehender Unterlagen.

In den Fachzentren (Typ B-Zentren) des ZESE wurden 2019 mehr als 5.000 Patienten betreut.