

Manual

Version 1.0

Duale Lotsenstruktur an Zentren für Seltene Erkrankungen

Herausgegeben von:

Prof. Martina de Zwaan, Hannover

Anne-Marie Lapstich, Hannover

Lisa Pfister, Würzburg

Dr. Isabel Heinrich, Mainz

Prof. Helge Hebestreit, Würzburg

Unter Mitwirkung von:

Prof. Jürgen Deckert, Würzburg

Prof. Stephan Herpertz, Bochum

Dr. Titus Jacob, Würzburg

Dr. Stefan Ott, Tübingen

Prof. Marcel Romanos, Würzburg

Dr. Simone Schneider, Würzburg

Dr. Bodo Warrings, Würzburg

Prof. Stefan Zipfel, Tübingen

Das vorliegende Manual sowie die Anlagen entstanden im Rahmen des Projekts „Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen – ZSE-DUO“, das vom Innovationsfond unter dem Kennzeichen 01NVF17031 gefördert wurde.



Inhalt

1. Einleitung und Hintergrund.....	3
2. Abklärung unklarer Diagnosen in einer Dualen Lotsenstruktur.....	3
2.1 Beurteilung der eingereichten Unterlagen	4
2.2 Interdisziplinäre Fallbesprechungen	9
2.3 Präsenzsprechstunde	10
2.4 Gemeinsamer Arztbrief	12
2.5 Überleitung der Patienten in die Regelversorgung nach Diagnosestellung.....	13
2.6 Optionale Elemente je Indikation.....	13
2.6.1 Telemedizinische Sprechstunde durch den psychosomatischen/ psychiatrischen Lotsen	13
2.6.2 Interdisziplinäre Fallkonferenzen, die innerhalb der Klinik stattfinden	14
2.6.3 Zentrenübergreifende Fallkonferenzen	15
3. Besondere administrative und strukturelle Aspekte	15
Literatur.....	19
Anlagen.....	21

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

1. Einleitung und Hintergrund

Im Projekt „Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen“ (ZSE-DUO) wurde in den elf beteiligten Zentren eine duale Lotsenstruktur eingeführt. Zu jedem Zeitpunkt von der ersten Sichtung der Patientenunterlagen bis zur Verfassung eines gemeinsamen Arztberichtes und Weiterleitung der Patienten in die Regelversorgung waren sowohl ein somatischer ärztlicher Lotse als auch ein psychosomatischer/psychiatrischer ärztlicher Lotse am Prozess beteiligt und gemeinsam für die Versorgung der Betroffenen zuständig.

Hintergrund für die Planung des Projekts war die Beobachtung, dass im Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Würzburg im Jahr 2015 über 90% der vorgestellten Patienten eine psychische (Ko-)morbidity aufwiesen. Da psychische Symptome die Zeichen einer Seltenen Erkrankung verschleiern können, wird die Diagnosestellung erschwert oder sogar verzögert. Umgekehrt können nicht-seltene somatische Erkrankungen zusammen mit psychischen Symptomen ein komplexes Beschwerdebild erzeugen, welches fälschlicherweise an eine Seltene Erkrankung denken lässt. Nicht zuletzt kann die oft langjährige frustrane Suche nach einer Erklärung für ungeklärte Beschwerden im Rahmen einer nicht diagnostizierten Seltenen Erkrankung zu einer psychischen Belastung der Betroffenen führen und die Lebensqualität noch weiter beeinträchtigen. Dazu kommt, dass eine Überleitung in die psychiatrische, psychosomatische oder psychologische Regelversorgung alleine durch einen somatischen ärztlichen Lotsen nur in wenigen Fällen gelingt. Patienten erleben die Weiterleitung oft als „Abschiebung“ und nehmen das Angebot nicht wahr. Somit bleibt auch eine psychische Problematik lange Zeit unbehandelt.

Bei der Planung des Projekts ZSE-DUO wurde die Hypothese formuliert, dass eine duale Lotsenstruktur mit somatischem und psychosomatischem/psychiatrischen ärztlichen Lotsen die Wahrscheinlichkeit einer Diagnosestellung bei Patienten, die in einem ZSE aufgrund des Verdachts auf eine Seltene Erkrankung aber bisher unklarer Diagnose gesehen werden, erhöht und den Diagnoseprozess beschleunigt.

Ziele dieses Manuals sind:

- den Ist-Stand der implementierten dualen Lotsenstruktur darzustellen,
- andere Zentren bei der Implementierung der dualen Lotsenstruktur anzuleiten,
- Lösungen für die praktische Durchführung aufzuzeigen, und
- die Praxiserfahrungen aus ZSE-DUO zu kommentieren.

In [Abbildung 1](#) wird ein Überblick über den Ablauf der dualen Lotsenstruktur gegeben. Zusätzlich wurde eine SOP zur Standardisierung der Struktur und Abläufe der dualen Lotsenstruktur entwickelt ([Anlage 1](#)).

Detaillierte Informationen zum Design des Projekts ZSE-DUO gibt die Publikation von Hebestreit et al. 2022, Fallbeispiele sind in Schippers et al. 2022 dargestellt.

2. Abklärung unklarer Diagnosen in einer Dualen Lotsenstruktur

Das Projekt ZSE-DUO hat Patienten ab einem Alter von 12 Jahren in einer dualen Lotsenstruktur betreut (Ein- und Ausschlusskriterien des Projektes zu finden in Anlage 6). Dafür wurden Patienten ausgewählt, die zu einer Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen eingeladen wurden.

In Anlage 2 wird der diagnostische Weg für eine Patientin bzw. einen Patienten, die/der sich bzw. seine Angehörigen oder dessen Arzt aufgrund einer unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung an das ZSE wendet, dargestellt.

2.1 Beurteilung der eingereichten Unterlagen

Folgende Unterlagen werden benötigt, um die Anmeldung an einem ZSE vor Vorstellung in einer Sprechstunde für unklare Diagnosen mit dualer Lotsenstruktur zu vervollständigen:

- Für die Teilnahme am Projekt Einwilligung des Patienten bzw. der Sorgeberechtigten in die Teilnahme, ggf. zukünftig Einschreibung in einen Selektivvertrag „Duale Lotsenstruktur“
- Epikrise durch den überweisenden Arzt
- Überweisungsschein an das ZSE
- Anmeldefragebogen des Patienten
- Datenschutzerklärung des Patienten (Einwilligung in die Kommunikation mit der betreuenden Ärztin / dem betreuenden Arzt)
- Ggf. Ergebnisse bildgebender Untersuchungen (Befunde und – wenn möglich – Originalbilder)
- Arztbriefe/Befunde zu den vorliegenden Beschwerden
- Patient Reported Outcome Measures (PROMs):
 - Erwachsene Patienten: EQ-5D-5L, PHQ-9, GAD-7, SCL-K-9, DSS-4, SF-12, FAS
 - Minderjährige Patienten: EQ-5D-5L, KIDSCREEN-10 und SDQ

Erläuterung: Für die Studie ZSE-DUO wurden die Patienten bereits vor Vorstellung in der Sprechstunde gebeten, Screeningfragebögen zu unterschiedlichen psychischen Symptomen zu beantworten. Neben den objektiven Vorbefunden erhält man durch den Einsatz solcher PROMs Hinweise auf das Vorliegen auch von psychischen Symptomen. Für Erwachsene und Kinder/Jugendliche wurden unterschiedliche PROMs gewählt, die im Detail nochmals in Tabelle 1 beschrieben werden

Erst nach Einreichung aller geforderten Unterlagen werden vom somatischen Lotsen und vom psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen die Unterlagen gesichtet.

Abbildung 1: Überblick über den Ablauf des Prozesses von der Anmeldung bis zur Überführung in die Regelversorgung im Rahmen der dualen Lotsenstruktur.

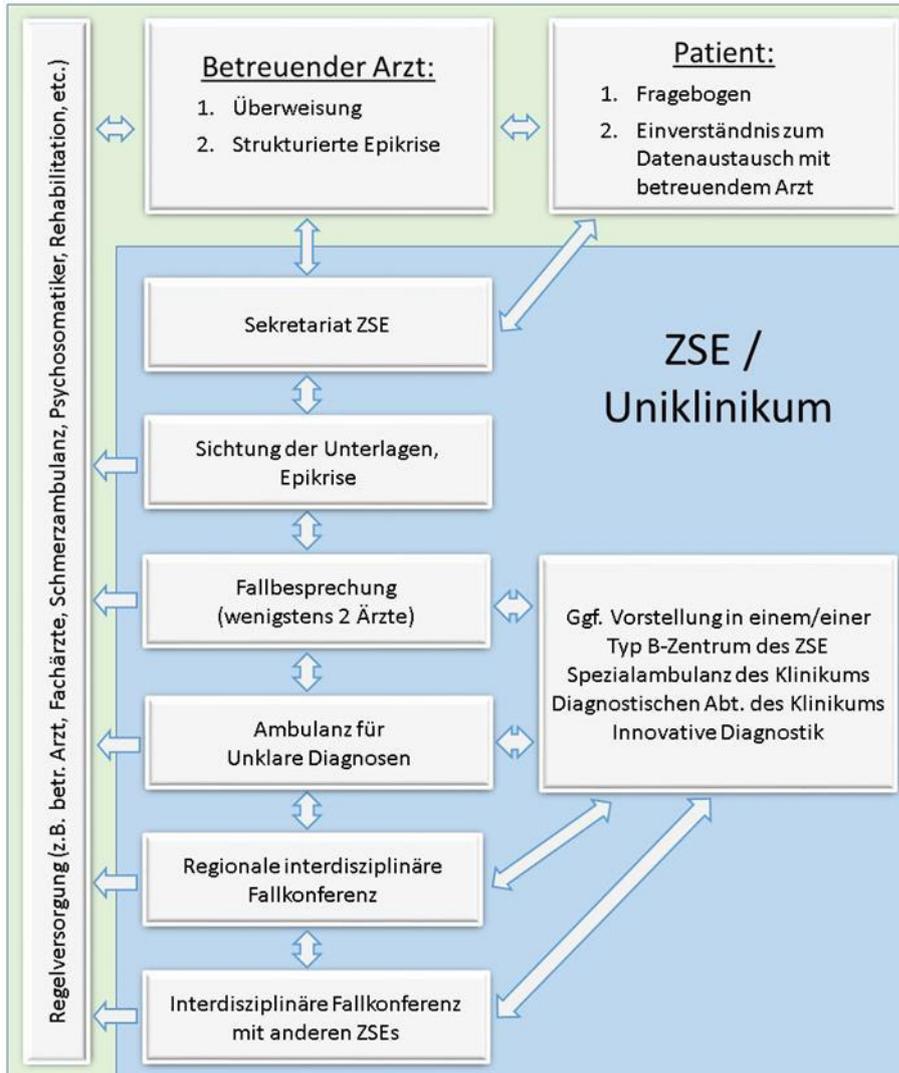


Tabelle 1. Übersicht der in ZSE-DUO verwendeten Patient Reported Outcome Measures (PROMs)

Abkürzung	Vollname	Inhalt	Auswertung	Literatur	Lizenzierter Zugriff
PHQ-9	Patient Health Questionnaire	Ausprägung von Depressionssymptomen	Summenwert Cutoff Werte	Löwe et al. 2004; Spitzer et al. 1999	Kostenfrei, z.B. https://www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/psychosomatische-medizin-und-psychotherapie/forschung/downloads/index.html
GAD-7	Generalized Anxiety Disorder	Ausprägung von Angstsymptomen	Summenwert Cutoff Werte	Löwe et al. 2008; Spitzer et al. 2006	Kostenfrei, z.B. https://www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/psychosomatische-medizin-und-psychotherapie/forschung/downloads/index.html
SF-12	Short Form – 12 Fragen	Gesundheitsbezogene Lebensqualität	Psychische und körperliche Subskala	Wirtzet al. 2018	Lizenzgebühren bei Hogrefe: https://www.hogrefe.com/de/kontakt/rechte-lizenzen
DSS-4	Dissoziations-Spannungs-Skala Kurzfassung	Erfassung akuter dissoziativer Symptome	Skalen-Mittelwert	Stiglmayr et al. 2009	Kostenfrei, z.B. https://link.springer.com/book/10.1007/978-3-642-35066-5 Die Fragen 4, 5, 13 und 14 der Dissoziations-Spannungs-Skala bilden den DSS-4
SCL-K-9	Symptom Checklist	Allgemeine Psychopathologie, „psychischer Beschwerdedruck“	Mittelwert	Petrowski et al.2019	Lizenzgebühren bei Hogrefe: https://www.hogrefe.com/de/kontakt/rechte-lizenzen
EQ-5D (-5L)	Euroqol - 5 Dimensionen - 5 Level	Gesundheitsbezogene Lebensqualität		Grochtdreis et al. 2019	https://euroqol.org/eq-5d-instruments/eq-5d-5l-about/

			Einzelfragen und Summenscore, zusätzlich EQ-VAS		Die EuroQol-Gruppe besitzt das Urheberrecht für den Fragebogen. Die Nutzung des EQ-5D ist für gemeinnützige Zwecke kostenlos und bedarf nur einer Online-Registrierung auf der Homepage von EuroQol. Soll der Fragebogen kommerziellen Zwecken dienen, ist die Nutzung hingegen gebührenpflichtig.
Mini Dips	Diagnostisches Kurz-Interview für psychische Störungen	Psychische Störungen nach DSM und ICD	Anwender benötigen klinische Erfahrung, ein systematisches Training in der Implementierung sowie Kenntnis des DSM-5 und/oder der ICD-10 Klassifikation und der Diagnosekriterien	Margraf et al. 2017	Kostenfrei unter https://www.kli.psy.ruhr-uni-bochum.de/dips-interv/klipsy/mini-dips/index-de.html
PSS-K	Persönlichkeitsscreening	basiert auf dem kategorialen Klassifikationsmodell von Persönlichkeitsstörungen. Screening-Fragebogen, der im sogenannten 2-stufigen Diagnostikprozess im ersten Schritt zur «Schnellerkennung» einer	8 Items, Summenscore (0-16) Bei einem Cut-off-Wert von >4 wird in 93% der Fälle das Vorliegen mindestens einer Persönlichkeitsstörung richtig erkannt	Schoettke et al. 2011	Kostenfrei, z.B. https://psydix.org/psychologische-testverfahren/pss-k/

		Persönlichkeitsstörung eingesetzt werden kann			
SDQ	Strengths and Difficulties Questionnaire	Screening auf Emotionale Probleme, Verhaltensstörungen, Hyperaktivität, soziale Interaktionsprobleme. Zusätzlich Positivskala Prosoziales Verhalten	Je Eltern- und Selbsturteil- Version:4 Summenscores	Klasen et al. 2003; Koglin et al. 2007; Lohbeck et al. 2015	Kostenfrei, https://www.sdqinfo.org/py/sdqinfo/b3.py?language=German
KIDSCREEN-10 Index	---	Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen (8-18 Jahre) mittels Selbstauskunft und Fremdurteil	Summenscore	Barkmann, et al. 2021	Kostenfrei, https://www.kidscreen.org/deutsch/fragebogen/kidscreen-10-index/

Es ist zu empfehlen, als weitere PROMs Domäne Fragebögen zu Müdigkeit/Erschöpfung zu ergänzen. Dazu eignen sich u. a. der Multidimensional Fatigue Inventory (MFI-20) (Smets et al. 1995; Schwarz et al. 2003), die Functional Assessment of Chronic Illness Therapy (FACIT) Fatigue Scale (Version 4) (Montan et al. 2018) oder die Fatigue Assessment Scale (FAS) (de Vries et al. 2004).

Liegen die Unterlagen vollständig vor, erfolgt die **Sichtung und Strukturierung der eingereichten Dokumente** durch den somatischen und den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen.

Der psychosomatische/psychiatrische Lotse sichtet zur **Einschätzung der psychischen Belastung** der Patienten die psychischen Screeningbögen. Diese umfassen für Erwachsene Screeninginstrumente für Depressivität, Ängstlichkeit, somatoforme Störungen, dissoziative Symptome und Lebensqualität und für Kinder bzw. Jugendliche ein Screening auf emotionale Probleme, Verhaltensstörungen, Hyperaktivität, soziale Interaktionsprobleme, prosoziales Verhalten sowie Lebensqualität.

Bei auffälligen Werten in den psychischen Summenskalen, die auf eine akute psychische Gefährdung hindeuten, wird bei Erwachsenen wie Kindern und Jugendlichen die Kontaktaufnahme durch den psychosomatischen/psychiatrischen en Lotsen mit der bzw. dem Betroffenen bzw. seinen Sorgeberechtigten empfohlen. Ein besonderes Augenmerk bei den Screeningbögen für Erwachsene wird auf die Ausprägung einer depressiven Symptomatik im PHQ-9 gelegt. Liegt der Summenscore bei 15 oder höher und/oder wurde eine positive Antwort auf die Frage nach aktueller Suizidalität gegeben, wird der Patient umgehend telemedizinisch vom psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen kontaktiert. Im Gespräch wird die Schwere der Depressivität oder sonstiger psychischer Symptomatik abgeklärt. Ebenfalls wird erfragt, ob schon eine psychiatrische oder psychotherapeutische Behandlung stattfindet und ob diese der Schwere der Erkrankung angemessen ist. Liegt keine Behandlung vor, wird diese vermittelt. Liegt eine akute Suizidalität vor, so wird ein Kontakt zu der zuständigen psychiatrischen Rettungsstelle vermittelt. Eine Kontaktaufnahme und die erfolgten Maßnahmen werden in der Patientenakte dokumentiert (bspw. Patient aktuell in psychiatrischer Behandlung, Antisuizidvertrag vereinbart, etc.). Für das genaue Vorgehen wurde eine SOP entwickelt ([Anlage 3](#)).

Die Screeningbögen PHQ-9 und GAD-7 bei den Erwachsenen und SDQ bei den Kindern und Jugendlichen wurden von den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen als gute Grundlage empfunden, um die Sprechstunde nach der vorliegenden psychischen Symptomatik zu planen. Auch deckte sich der Verdacht, der sich nach PHQ-9 und GAD-7 im Vorfeld ergeben hatte, größtenteils mit den Ergebnissen aus der Präsenzsprechstunde.

Nach Sichtung der Unterlagen und Ausschluss einer schweren psychischen Symptomatik erfolgt die **Erstellung einer Epikrise** durch den somatischen oder psychiatrisch/psychosomatischen Lotsen unter Einbeziehung der jeweils anderen Fachexpertise. Die Epikrise kann aufgrund der oft zahlreichen und redundanten Vorbefunde sehr umfangreich sein und stellt eine wichtige Vorbereitung auf die Präsenzsprechstunde dar. Sie dient auch als Diskussionsgrundlage für die interdisziplinären Fallbesprechungen, als Informationsmedium für die weiterführende Diagnostik und als Basis für ZSE-interne und externe Fallkonferenzen.

2.2 Interdisziplinäre Fallbesprechungen

In der ersten interdisziplinären Fallbesprechung nach Sichtung der Unterlagen und Erstellen einer Epikrise erfolgt der fallbezogene Austausch zwischen dem somatischen und psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen, ggf. auch unter Beteiligung weiterer Professionen und Disziplinen. Es erfolgt die Einengung einer Differentialdiagnose sowie der Ausschluss von Erkrankungen. Es wird festgelegt, ob noch Unterlagen oder ergänzende ambulante Diagnostik benötigt werden und es wird entschieden, ob der Fall

- Auf Aktenlage bearbeitet wird
- In eine Spezialsprechstunde oder an ein Typ B-Zentrum vermittelt wird, oder
- Der Patient In die Präsenzsprechstunde für unklare Diagnosen eingeladen wird.

Wird der Patient in die Präsenzsprechstunde eingeladen wird festgelegt

- ob im Vorfeld eine telemedizinische Sprechstunde notwendig ist,
- ob eine Zusatzdiagnostik in der Sprechstunde erfolgen und bereits geplant werden soll, und
- welche Zeitressourcen für die Lotsen jeweils erwartet werden.

Sobald neue Informationen (wie z.B. Befunde aus empfohlener Diagnostik) zum Fall vorliegen, zu denen der andere Lotse informiert werden sollte oder die einen Austausch zum weiteren Behandlungsverlauf des Patienten ermöglichen, erfolgt eine weitere Fallbesprechung. Kann auf Basis der neuen Befunde eine Diagnose gestellt werden, ist die Überleitung in die Regelversorgung zu organisieren.

2.3 Präsenzsprechstunde

Wenn in der interdisziplinären Fallbesprechung die Entscheidung für eine Vorstellung des Patienten in der ambulanten Sprechstunde des ZSE getroffen wird, erfolgt anschließend die Terminierung eines ambulanten Vorstellungstermins im Typ-A-Zentrum. Die Sprechstunde findet immer mit einer dualen Lotsenstruktur, d.h. mit einem somatischen und einem psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen, statt. Nach einer gemeinsamen Vorstellung beider Lotsen zu Beginn der Sprechstunde, um dem Patienten das interdisziplinäre Team in der dualen Lotsenstruktur zu verdeutlichen („*Wir sind das Team für Seltene Erkrankungen*“), werden anschließend die Sprechstundeneinheiten nacheinander durchgeführt. Dieses gemeinsame Auftreten soll dem Patienten die enge Zusammenarbeit darstellen und ihm das Gefühl vermitteln, dass er in allen Aspekten seiner Beschwerden ernst genommen wird. Die gemeinsame Begrüßung dient auch dazu; den Ablauf der Vorstellung kurz zu besprechen. In welcher Reihenfolge die Sprechstundeneinheiten stattfinden, kann vom Beschwerdebild, organisatorischen Belangen etc. abhängig gemacht werden. Es kann zwischen den beiden Lotsensprechstunden eine kurze persönliche oder telefonische Übergabe zu der klinischen Einschätzung sowie der Verdachtsdiagnose bzw. den Verdachtsdiagnosen erfolgen. Beide Varianten im Ablauf der Präsenzsprechstunde, ob erst der somatische oder der psychiatrisch/psychosomatische Lotse mit der Sprechstundeneinheit begonnen hatte, wurde von den beteiligten ärztlichen Lotsen als positiv empfunden.

Der somatische Lotse lässt den Patienten seinen Krankheitsverlauf persönlich schildern und ergänzt die vorliegende Anamnese aus Fragebogen und übermittelten Befunden. Es folgt eine internistische und neurologische körperliche Untersuchung und sofern möglich/indiziert weitere Diagnostik durch den Lotsen (z.B. Labordiagnostik, ergänzende internistische und/oder neurologische Spezialdiagnostik). Wurde vorab bereits die Indikation für weitere Diagnostik gestellt, können soweit möglich Termine in anderen Fachambulanzen für den Tag der Präsenzsprechstunde organisiert werden. Hierbei ist jedoch die Balance zwischen der Belastung des Patienten durch einen oft langen Anfahrtsweg gegenüber jener durch einen langen Aufenthalt in der Klinik zu bedenken. Dies sollte vorab mit dem Patienten besprochen werden, sodass dieser gegebenenfalls eine Übernachtung einplanen kann.

Der psychosomatische/psychiatrische Lotse erhebt die psychische Anamnese und Familienanamnese, sowie das standardisierte Interview Mini-DIPS zur Beurteilung einer psychischen Komorbidität und erneut die in Tabelle 1 ausgeführten psychische Screeningbögen für volljährige und minderjährige Patienten. Der Mini-DIPS wird angewendet, um eine höhere Übereinstimmung der psychischen Diagnosen zwischen den Zentren zu erreichen und die Reliabilität der Diagnosen zu verbessern. Im Vorfeld fand daher auch eine Schulung der Psychosomatischen Lotsen zur Verwendung des Mini-DIPS statt. Zusätzlich wird zum Screening nach Persönlichkeitsstörungen der PSS-K (Tabelle 1) genutzt. Dadurch erhält der psychosomatische Lotse Hinweise auf eine mögliche Persönlichkeitsakzentuierung oder -störung, die er/sie im diagnostischen Gespräch weiter vertiefen kann (Anlage 4). Im Anschluss wird vom psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen der psychopathologische Befund erhoben und die soziale Unterstützung, Coping-Fähigkeiten und die Krankheitsbewältigung des Patienten beurteilt. Sollten sich im Gespräch Hinweise auf einen sofortigen Behandlungsbedarf ergeben (z.B. Suizidalität) wird der Patient an die psychiatrische Rettungsstelle des zuständigen Krankenhauses vermittelt. Bei den nicht akuten Fällen wird die psychiatrische/psychotherapeutische Behandlung auf die ausreichende Intensität hin überprüft sowie ggf. eine intensivere Behandlung im Verlauf vermittelt und dokumentiert.

Ist auch mit den Erkenntnissen aus der Präsenzprechstunde oder anderen neuen Befunden eine Diagnosestellung nicht möglich, ist zu besprechen,

- Ob die Indikation für weitere Diagnostik besteht
 - Wenn ja, ist abzustimmen (siehe Exkurs 1 unten)
 - Welche?
 - Wo? (extern bei niedergelassenen Fachärzten bzw. anderen Kliniken vs. klinikintern vs. im A-ZSE selbst?),
 - Sollte der Patient bei der Terminvereinbarung unterstützt werden oder der Termin gleich durch einen der Lotsen vereinbart werden?
 - Wie wird die Nachverfolgung der Diagnostik gewährleistet?
 - Besteht psychotherapeutischer Behandlungsbedarf?
- Ob ergänzende Expertise erforderlich ist
 - Fallvorstellung in einer regionalen interdisziplinären Fallkonferenz
 - Fallvorstellung in einer überregionalen interdisziplinären Fallkonferenz der ZSEs oder
 - Konkrete Fachexpertise direkt anfragen

Exkurs 1 fasst die Erfahrungen der Lotsen bezüglich der weiterführenden diagnostischen Schritte zusammen

Exkurs: Weiterführende Diagnostik

Diagnostik am Zentrum

Die Erfahrungen der Lotsen in ZSE-DUO ergaben, dass eine Diagnostik am Universitätsklinikum der Diagnostik im niedergelassenen Gesundheitssektor vorzuziehen ist.

Folgende Diagnostik sollte vom Zentrum selbst durchgeführt werden können bzw. ein gutes Netzwerk zu entsprechenden Fachambulanzen auf- und ausgebaut werden: standardmäßige körperliche Untersuchung sowie neurologische Untersuchung, Labordiagnostik, Genetik und Elektrophysiologie.

Terminvermittlung zur weiteren Diagnostik

Die Wartezeiten auf Termine bei bestimmten Fachärzten oder in Typ-B-Zentren zur Spezialdiagnostik sind mitunter sehr lang. Seitens der an ZSE-DUO beteiligten Lotsen wird daher empfohlen, die Terminvereinbarung für die Patienten innerhalb des Universitätsklinikums selbst zu übernehmen und dem diagnostizierenden Arzt die Epikrise des Patienten zur Verfügung zu stellen.

Nachverfolgung der weiteren Diagnostik

Die Sicherstellung der Nachverfolgung weiterer diagnostischer Schritte, die nicht am ZSE selbst erfolgen, ist entscheidend für den weiteren Verlauf der Diagnosestellung. Eine Institutsermächtigung an einem ZSE ist nicht die Regel. Diese erlaubt für die weitere Diagnostik das Ausstellen von Überweisungsscheinen und gewährleistet den Erhalt eines Arztbriefes. Bei Diagnostik in der Klinik lassen sich die Befunde mittels Klinikinformationssysteme (wie z.B. SAP IS-H/i.s.h. med. oder Dedalus ORBIS) nachverfolgen. Bei externen Untersuchungen hat sich die Übermittlung neuer Befunde durch den Patienten selbst als zuverlässig erwiesen.

Zur weiteren Optimierung der Nachverfolgung wird darüber hinaus der Einsatz eines Verwaltungssystems zur Patientennachverfolgung (z.B. Erinnerung an Diagnostiktermine in Outlook) als sinnvoll erachtet. Sind die Arzttermine der Patienten bekannt oder sogar selbst vereinbart, kann geplant werden, wann mit Befundeinträgen im klinikinternen Verwaltungssystem zu rechnen ist oder der Patienten kontaktiert werden sollte.

2.4 Gemeinsamer Arztbrief

Die Erstellung eines gemeinsamen, abschließenden Arztbriefes vom somatischen und psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen erfolgt wann immer möglich gemeinsam, um die komplexe Symptomatik und Therapieempfehlungen abzustimmen und gewichtet darzustellen. Der gemeinsame Arztbrief ist dann als zusammenhängendes Dokument lesbar, wird von beiden Lotsen unterschrieben und wird an den überweisenden Arzt und nachrichtlich an den Patienten sowie ggf. an weitere Ärzte verschickt (je nach Schweigepflichtentbindung). Somit erhalten der Arzt sowie der Patient alle Empfehlungen zur weiteren Diagnostik und zur empfohlenen Therapie.

Es werden folgende Inhalte für den/die Arztbrief/e als wichtig erachtet:

- Somatische und psychische Diagnosen (beide Lotsen)
- Vordiagnosen: bereits bekannte Diagnosen (beide Lotsen)
- aktuelle Anamnese (beide Lotsen)
- Vorerkrankungen (beide Lotsen)
- Vegetative Anamnese (somatischer Lotse)
- Psychische Anamnese und Vorgeschichte (psychosomatischer/psychiatrischer Lotse)
- Soziobiografische Anamnese (psychosomatischer/psychiatrischer Lotse)
- Suchtanamnese (psychosomatischer/psychiatrischer Lotse)
- Familienanamnese (beide Lotsen)
- Medikamentenanamnese (beide Lotsen)
- Zusammenfassung relevanter Vorbefunde (beide Lotsen)
- Körperliche Untersuchung (somatischer Lotse)
- Psychopathologischer Befund (psychosomatischer/psychiatrischer Lotse)
- Laborbefunde (somatischer Lotse)
- Ggf. weitere Befunde (beide Lotsen)

- Ggf. Empfehlungen aus Fallkonferenzen (beide Lotsen)
- Epikrise, Empfehlungen und Prozedere (beide Lotsen)

2.5 Überleitung der Patienten in die Regelversorgung nach Diagnosestellung

Der Patient kann vom psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen telemedizinisch begleitet werden, bis eine Überleitung in die Regelversorgung erfolgt ist. In einzelnen Fällen ist eine Überleitung in die Regelversorgung nicht möglich, da der Patient dies nicht wünscht.

Trotz ausführlicher differentialdiagnostischer Abklärung ließ sich in ZSE-DUO innerhalb der ersten 12 Monate auch mit der dualen Lotsenstruktur für mehr als die Hälfte der Patienten keine die Symptomatik vollständig erklärende Diagnose stellen. Viele Patienten ohne (erklärende) Diagnose(n) könnten nach Durchlaufen des Abklärungsprozesses erneut sich selbst überlassen sein. Es ist anzunehmen, dass diese Patienten desillusioniert sind und sich erneut alleine in der Regelversorgung auf die Suche nach einer Diagnose begeben. Auch und gerade für diese Patientengruppe soll eine Vermittlung in die Regelversorgung angestrebt werden. Sinnvoll/denkbar wäre zunächst den Kontakt zum Patienten aufzunehmen, eventuell durch beide Lotsen gemeinsam, und transparent zu kommunizieren, wie die Situation ist, ob und welche symptombehandelnde Therapie möglich wäre, ob eventuell eine Selbsthilfegruppe in Frage kommt und dass man in Austausch bleibt, sobald neue diagnostische Methoden/Erkenntnisse vorliegen.

Sowohl der somatische als auch der psychosomatische/psychiatrische Lotse können die Verantwortung für die Weiterleitung zu den jeweiligen empfohlenen Maßnahmen übernehmen. Wenn das Einverständnis des Patienten vorliegt, kann der jeweilige Lotse auch Kontakt zu den entsprechenden Stellen der Regelversorgung aufnehmen. Ziel ist es, einen guten Übergang in die Regelversorgung zu erreichen und insbesondere Brüche in der Betreuung zu vermeiden.

Exkurs 2. Akzeptanz von psychischen Diagnosen

Exkurs: Akzeptanz von psychischen Diagnosen von Seiten der Patienten

Für eine psychische (Begleit-) Ursache muss häufig gezielt sensibilisiert werden. Hierbei ist ein besonderes therapeutisches Geschick gefordert. Auch ist hier das Zusammenspiel von Würdigung der somatischen Befunde und notwendiger weiterer somatischer Abklärung und der zeitgleichen psychosomatischen/psychiatrischen Behandlung wichtig. Hier sollten somatische und psychosomatische/psychiatrische Lotsen am ZSE eng verzahnt und gegenseitig informiert vorgehen.

2.6 Optionale Elemente je Indikation

2.6.1 Telemedizinische Sprechstunde durch den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen

Den Patienten kann das Angebot von telemedizinischen Sprechstunden mit dem psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen gemacht werden. Diese können als Videokonferenz oder als Telefonat durchgeführt werden. Für die telemedizinische Sprechstunde sollte ein etabliertes System des jeweiligen Universitätsklinikums genutzt werden. Inhaltlich kann die telemedizinische Sprechstunde genutzt werden um

- die Präsenzsprechstunde vorzubereiten,

- die Ergebnisse der Präsenzprechstunde mit dem Patienten zu besprechen, oder
- als psychosomatisch-psychiatrische Kurzintervention zur Behandlung von akuten Krisen oder zur Überbrückung bis zur Vermittlung in die Regelversorgung.

Sprechstunden die zur Überbrückung bis zur Vermittlung in die Regelversorgung durchgeführt werden haben supportiv-therapeutische Funktion (i.S. von Stabilisierung, Ressourcenstärkung, Unterstützung bei der Überleitung in die (psychologische) Regelversorgung).

Bei mangelnder Akzeptanz des psychosomatischen/psychiatrischen en Angebots parallel zu einer weiterführenden somatischen Abklärung (z.B. aufgrund langer Wartezeiten bei Typ-B-Zentren) ist zu empfehlen, das duale Konzept der Versorgung auch in einem Gespräch mit dem somatischen Lotsen zu erläutern. Dem Patienten sollte dabei versichert werden, dass ein quantitativ häufigerer Kontakt mit dem psychosomatischen/psychiatrischen en Lotsen, die Abklärung der somatischen Beschwerden nicht vernachlässigt.

2.6.2 Interdisziplinäre Fallkonferenzen, die innerhalb der Klinik stattfinden

Interdisziplinäre Fallkonferenzen werden bei Patienten mit unklaren Symptomkomplexen eingesetzt, bei denen die ärztlichen und psychosomatischen/psychiatrischen en Lotsen des ZSE mit ihrer Expertise keine Diagnose stellen können oder unklare Aspekte verbleiben. In regelmäßigen Abständen finden diese Fallkonferenzen virtuell oder persönlich innerhalb des Standortes statt (z.B. alle 2 Monate). Die Empfehlungen der Experten der interdisziplinären Fallkonferenzen werden protokolliert und in den Arztbrief eingepflegt.

Die Koordination der besprochenen Fälle wird vom somatischen oder psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen übernommen. Alle ärztlichen Fachkollegen werden vorab über die zu besprechenden Patienten und die jeweilige fachspezifische Fragestellung informiert. Je nach Fragestellung erfolgt die explizite Einladung der Fachkollegen, die Expertise auf dem erforderlichen Gebiet aufweisen können. Besonders häufig wird die Fachexpertise folgender Fachrichtungen benötigt (in alphabetischer Reihenfolge): Dermatologie, Humangenetik, Kinder- und Jugendmedizin, Innere Medizin incl. Spezialbereichen, Neurologie, Psychiatrie, Psychosomatik.

Exkurs 3: Gewinnung relevanter Experten für die Fallkonferenzen

Exkurs: Schwierigkeiten bei der Gewinnung (relevanter) Fachärzte für eine Fallkonferenz.

Um die Beteiligung an Fallkonferenzen zu steigern, hat sich aus Sicht der Lotsen als sinnvoll erwiesen, die Epikrise mit der Einladung zur Verfügung zu stellen, benötigte Facharzttrichtung direkt bei der Einladung in einem Mailverteiler zu benennen oder entsprechende Fachkollegen persönlich einzuladen.

Alternativ wurde benötigte Fachexpertise erreicht, indem Fachärzte benötigter Disziplinen bereits in die Fallbesprechungen der beiden Lotsen eingeladen wurden oder die Lotsen etablierte Fallkonferenzen anderer Institute genutzt haben.

Im Rahmen der interdisziplinären Fallkonferenz werden die Patienten vom somatischen und/oder psychosomatischen/psychiatrischen Loten strukturiert vorgestellt. Hierzu kann eine kurze Powerpoint-Präsentation (Template siehe [Anlage](#)) verwendet werden, das die wichtigsten Aspekte der Anamnese sowie die bislang vorliegenden Befunde kurz und übersichtlich zusammenfasst. Ggf. vorhandene bildgebende Befunde werden in digitaler Version vorgehalten.

Die Ergebnisse der interdisziplinären Fallkonferenz, insbesondere Verdachtsdiagnosen, weiterer differentialdiagnostischer Abklärungsbedarf bzw. Therapieempfehlungen sollten dokumentiert und allen Teilnehmenden im Nachgang für Korrekturen / Ergänzungen zugestellt sowie in finaler Version in der Akte des Patienten hinterlegt werden.

2.6.3 Zentrenübergreifende Fallkonferenzen

Ist die Diagnostik und Expertise vor Ort erschöpft, kann die zentrenübergreifende Fallkonferenz genutzt werden, um die Expertise von Lotsen anderer ZSEs einzuholen bzw. die anderen Lotsen bei der Diagnosefindung ihrer Patienten zu unterstützen (Anlage 5). Im Rahmen dieser Fallkonferenzen werden diagnostisch unklare Patientenfälle anonymisiert diskutiert. Im Vorfeld muss von den betreuenden Ärzten die Einwilligung des vorzustellenden Patienten eingeholt werden. Die zentrenübergreifende Fallkonferenz wird regelmäßig unter Beteiligung der Lotsen verschiedener ZSE-Standorte sowie weiterer geladener Experten für Seltene Erkrankungen per Videokonferenz durchgeführt. Die Empfehlungen aller teilnehmenden Experten sollten in den Arztbrief eingefügt und die Umsetzung per Telemedizin begleitet werden.

Darüber hinaus bietet die zentrenübergreifende Fallkonferenz eine Plattform sich mit den anderen ZSE-Lotsen zu vernetzen und sich zu Erfahrungen als Lotse und Informationen (z.B. aktuelle Schulungsangebote, kostenlose Diagnostikkits) für Lotsen eines ZSE auszutauschen. Im Rahmen von ZSE-DUO fanden eigene Lotsentreffen statt, um sich auszutauschen.

Als Plattform für die Videokonferenzen steht KONSIL-SE, eine auf die nationalen Bedürfnisse angepasste Version des Clinical Patient Management Systems der Europäischen Referenznetzwerke zur Verfügung. Für die Fallkonferenzen kann aber auch das vom jeweiligen Klinikum, an dem der vorzustellende Patient betreut wird, freigegebene Videokonferenztool genutzt werden.

3. Besondere administrative und strukturelle Aspekte

Nachfolgend finden Sie, tabellarisch dargestellt verschiedene Aspekte, die für die Patientenbehandlung an einem Zentrum für Seltene Erkrankungen in der dualen Lotsenstruktur relevant sind.

Tabelle 2. Übersicht relevanter Aspekte in der Durchführung einer dualen Lotsenstruktur an einem Typ A Zentrum nach NAMSE

Aspekt	Empfehlung	Kommentar
Infrastruktur		
<i>Personelle Ausstattung</i>		
	Somatischer Lotse	Facharzniveau, aus Sicht der Lotsen in ZSE-DUO besonders sinnvolle Fachrichtungen in alphabetischer Reihenfolge: Allgemeinmedizin, Humangenetik, Innere Medizin, Neurologie und Pädiatrie

	Psychosomatischer/ psychiatrischer Lotse	Facharztniveau, Fachrichtungen: Psychiatrie, Psychosomatik, Kinder- und Jugendpsychiatrie
	Sekretariat / Koordinationsassistent	Aus Sicht der Lotsen (>90%) für die Organisation der Patienten sehr wichtig.
	Optional Studentische Hilfskräfte, Studierendenklinik	Studentische Hilfskräfte in Ergänzung zu den o.g. Lotsen haben sich an einigen ZSE wie Aachen, Frankfurt und Würzburg sehr bewährt. Studierendenkliniken mit Assoziation zum ZSE zeigten sich bereits an einigen ZSE wie Frankfurt als hilfreich. Einerseits kann die Einbindung studentischer Hilfskräfte eine Unterstützung bedeuten, andererseits dient sie Lehrzwecken und der Sensibilisierung gegenüber Seltene Erkrankungen im Studium.
<i>Weitere Ausstattung</i>		
	Büroarbeitsplätze für die Lotsen	Ein gemeinsames Büro der beiden Lotsen erleichtert den Austausch und wurde von >50% der teilnehmenden Klinik eingerichtet.
	ZSE Untersuchungsraum	Ein Untersuchungsraum muss zur Verfügung stehen, entweder innerhalb des ZSE selbst oder es muss eine verlässliche Nutzbarkeit von Strukturen in einem anderen Fachbereich gewährleistet sein.
	Wenn möglich, einfacher Zugang zu insbesondere folgender Diagnostik: - Labordiagnostik - Genetik - Elektrophysiologie - Bildgebung	Die körperlich internistische und neurologische Untersuchung ist Standard. Die angegebene zusätzliche Diagnostik am ZSE ist aus Sicht der Lotsen für die Versorgung sinnvoll.
	- Validierte Erfassungsinstrumente: Erwachsene: PHQ-9, GAD- 7, SCL-K-9, DSS-4, SF-12, Mini- DIPS, PSS-K, ZUF, EQ-5D-5L	Bzgl. evtl. Kosten / lizenzpflichtiger Beschaffung siehe Tabelle 1 (Übersicht zu den Instrumenten). Das Personal muss in Anwendung und Auswertung geschult sein. Fatigue Fragebögen waren nicht Teil des Repertoires bei ZSE-DUO,

	<ul style="list-style-type: none"> - Kinder/ Jugendliche: KIDSCREEN, SDQ, EQ-5D-5L - Fatigue Fragebogen (z. B. Fatigue Assessment Scale) 	wurden jedoch als sehr relevant für die zukünftige Arbeit in der dualen Lotsenstruktur bewertet.
	Ausstattung für die videobasierte Telemedizin oder Fallkonferenzen	
	Aktuelle Homepage	
Relevante Dokumente		
	<p>SOPs und Praxisempfehlungen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • SOP zur Standardisierung der Durchführung der dualen Lotsenstruktur • SOP zur Abklärung einer Patientin bzw. eines Patienten mit unklarer Diagnose • Praxisempfehlung zum Verhalten bei Verdacht auf Suizidalität und Textvorlage Dokumentation des Telefonkontaktes • SOP Sprechstunde des psychosomatischen/ psychiatrischen Lotsen • SOP zentrenübergreifende Fallkonferenz 	siehe Anlagen
	Anmeldefragebogen	siehe Anlagen
	Einwilligungserklärungen zum Datenschutz	<p>a) Krankenhausindividuelle Einwilligung zum Datenaustausch mit Hausarzt, weiterbehandelndem Arzt, etc. (Formular des jeweiligen Universitätsklinikums)</p> <p>b) Einwilligung in zentrenübergreifende Fallkonferenzen (z.B. KONSIL-SE), Vorlage siehe Anlage</p>
Weiterbildungen und Schulungen		
	Schulung zum Umgang mit mangelnder Akzeptanz und Therapiemotivation - Sowohl für psychosomatische/ psychiatrische Lotsen aber auch für somatische Lotsen zu empfehlen.	Für Patienten mit komplexen psychiatrischen oder psychosomatischen Symptomkomplexen ist eine besondere Gesprächsführung und therapeutische Grundhaltung nötig. Häufig besteht ein somatisches Erklärungsmodell auf

		Seiten der Patienten und die Erfahrung, von Ärzten nicht ernst genommen zu werden. Für eine psychische (Begleit-) Ursache muss häufig gezielt sensibilisiert werden. Dies erfordert ein besonderes therapeutisches Geschick, welches gezielt geschult werden kann.
	Besuch von Fortbildungen zu themenspezifischen Aspekten wie z.B. der Nationalen Konferenz Seltene Erkrankungen (NAKSE) oder Lotsenschulungen	
	Schulung zu den verwendeten Erfassungsinstrumenten	Für strukturierte Interviews (MINI Dips) sollte eine Schulung zur Durchführung stattfinden. Die Auswertung von Fragebögen hängt von der Komplexität der Auswertung ab. Instrumente, die von den Lotsen schnell selbst ausgewertet werden können, sind zu bevorzugen.: 1) Summenscore selbst bilden, 2) Liste mit cutoffs erstellen, 3) ggf. Anwendung von Auswertungsschablonen, 4) bei elektronischer Datenerfassung automatische Berechnung der Scores (beste Lösung)
weitere Informationen		
<i>Informationsportale</i>	Orphanet	
	SE-Atlas	

Literatur

Barkmann C, Otto C, Meyrose A-K, Reiss F, Wüstner A, Voß C, Erhart M, Ravens-Sieberer U. Psychometrie und Normierung des Lebensqualitätsinventars KIDSCREEN in Deutschland. *Diagnostica*. 2021;67(1):2-12. doi: 10.1026/0012-1924/a000257.

De Vries J, Michielsen H, Van Heck GL, Drent M. Measuring fatigue in sarcoidosis: the Fatigue Assessment Scale (FAS). *Br J Health Psychol*. 2004;9(Pt 3):279-91. doi: 10.1348/1359107041557048.

Drixler K, Morfeld M, Glaesmer H, Brähler E, Wirtz MA. Validation of the Short-Form-Health-Survey-12 (SF-12 Version 2.0) assessing health-related quality of life in a normative German sample. *Z. für Psychosom. Med. und Psychother*. 2020;66:272–286. doi: 10.13109/zptm.2020.66.3.272.

Grochtdreis T, Dams J, König HH, Konnopka A. Health-related quality of life measured with the EQ-5D-5L: estimation of normative index values based on a representative German population sample and value set. *Eur J Health Econ*. 2019;20(6):933-944. doi: 10.1007/s10198-019-01054-1.

Hebestreit H, Zeidler C, Schippers C, de Zwaan M, Deckert J, Heuschmann P, Krauth C, Bullinger M, Berger A, Berneburg M, Brandstetter L, Deibele A, Dieris-Hirche J, Graessner H, Gündel H, Herpertz S, Heuft G, Lapstich AM, Lücke T, Maisch T, Mundlos C, Petermann-Meyer A, Müller S, Ott S, Pfister L, Quitmann J, Romanos M, Rutsch F, Schaubert K, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Tüscher O, Ungethüm K, Wagner TOF, Haas K; ZSE-DUO working group. Dual guidance structure for evaluation of patients with unclear diagnosis in centers for rare diseases (ZSE-DUO): study protocol for a controlled multi-center cohort study. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):47. doi: 10.1186/s13023-022-02176-1.

Löwe B, Decker O, Müller S, Brähler E, Schellberg D, Herzog W, et al. Validation and standardization of the generalized anxiety disorder screener (GAD-7) in the general population. *Med Care*. 2008;46:266–74. doi: 10.1097/MLR.0b013e318160d093.

Löwe B, Gräfe K, Zipfel S, Witte S, Loerch B, Herzog W. Diagnosing ICD-10 depressive episodes: superior criterion validity of the Patient Health Questionnaire. *Psychother Psychosom*. 2004;73:386-90. doi: 10.1159/000080393.

Margraf J, Cwik JC, Pflug V, Schneider S. Structured clinical interviews for mental disorders across the lifespan: Psychometric quality and further developments of the DIPS Open Access interviews. [Strukturierte klinische Interviews zur Erfassung psychischer Störungen über die Lebensspanne: Gütekriterien und Weiterentwicklungen der DIPS-Verfahren.] *Zeitschrift für Klinische Psychologie und Psychotherapie*. 2017;46(3):176-186. doi: 10.1026/1616-3443/a000430.

Petrowski K, Schmalbach B, Kliem S, Hinz A, Brähler E. Symptom-Checklist-K-9: Norm values and factorial structure in a representative German sample. *PLoS One*. 2019;14(4):e0213490. doi: 10.1371/journal.pone.0213490.

Schippers C, Volk D, de Zwaan M, Deckert J, Dieris-Hirche J, Herpertz S, Schulz JB, Hebestreit H, ZSE-DUO-Arbeitsgruppe. ZSE-DUO – duale Lotsenstruktur im Zentrum für Seltene Erkrankungen. *Innere Medizin*. 2022 April 28.

Schöttke H, Lange J, Imholz M, Wiedl KH. Entwicklung eines Screening-Verfahrens zur Diagnostik von Persönlichkeitsstörungen: Das Persönlichkeitsstörungs-Screening – Kurzform (PSS-K). *Verhaltenstherapie* 2011;21:154–161. doi: 10.1159/000329747.

Spitzer RL, Kroenke K, Williams JB, Löwe B. A brief measure for assessing generalized anxiety disorder: the GAD-7. *Arch Intern Med.* 2006;166:1092–1097. doi: 10.1001/archinte.166.10.1092.

Spitzer RL, Kroenke K, Williams JB. Validation and utility of a self-report version of PRIME-MD: the PHQ primary care study: primary care evaluation of mental disorders. *Patient health questionnaire. JAMA.* 1999;82:1737–1744. doi: 10.1001/jama.282.18.1737.

Stiglmayr CE, Schmahl C, Bremner JD, Bohus, M, Ebner-Priemer U. Development and psychometric characteristics of the DSS-4 as a short instrument to assess dissociation during neuropsychological experiments. *Psychopathology.* 2009;42:370–374. doi: 10.1159/000236908.

Wirtz MA, Morfeld M, Glaesmer H, Brähler E. Normierung des SF-12 Version 2.0 zur Messung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität in einer deutschen bevölkerungsrepräsentativen Stichprobe. *Diagnostica.* 2018;64:4. 215-226. doi: 10.1026/0012-1924/a000205.

Smets EM, Garssen B, Bonke B. *Manual; Multidimensional Fatigue Inventory.* Amsterdam: Medical Psychology, Academic Medical Centre; 1995.

Schwarz R, Krauss O, Hinz A. Fatigue in the general population. *Onkologie* 2003;26:140–144.

Montan I, Löwe B, Cella D, Mehnert A, Hinz A. General Population Norms for the Functional Assessment of Chronic Illness Therapy (FACIT)-Fatigue Scale. *Value in Health.* 2018;21(11):1313-1321.

Klasen H, Woerner W, Rothenberger A, Goodman R. German version of the Strength and Difficulties Questionnaire (SDQ-German)--overview and evaluation of initial validation and normative results. *Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie.* 2003;52(7):491-502. PMID: 14526759.

Koglin U, Barquero B, Mayer H, Scheithauer H, Petermann F. Deutsche Version des Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ-Deu). *Diagnostica,* 2007;53(4):175-183. doi: 10.1026/0012-1924.53.4.175.

Lohbeck A, Schultheiß J, Petermann F, Petermann U. Die deutsche Selbstbeurteilungsversion des Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ-Deu-S). *Diagnostica* 2015;61(4):222-235. doi: 10.1026/0012-1924/a000153.

Anlagen

- Anlage 1: SOP Duale Lotsenstruktur
- Anlage 2: SOP Abklärung eines Patienten mit unklarer Diagnose
- Anlage 3: Praxisempfehlung zum Verhalten bei Verdacht auf Suizidalität im Rahmen der ZSE-DUO-Erhebung und Textvorlage Dokumentation des Telefonkontaktes
- Anlage 4: SOP Sprechstunde des psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen
- Anlage 5: SOP Zentrenübergreifende Fallkonferenz mit Beispielen für Epikrise und Präsentation
- Anlage 6: SOP Rekrutierung eines Patienten mit unklarer Diagnose in das Projekt ZSE-DUO
- Anlage 7: Fragebogen zur Krankheitsgeschichte für Patienten im Zentrum für Seltene Erkrankungen
- Anlage 8: Beispiel einer Patienteninformation und Einwilligung in eine zentrenübergreifende Fallkonferenz (KONSIL-SE): Patienteninformation zur Datenverarbeitung innerhalb der deutschen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen zur verbesserten Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen

Anlage 1

SOP

Duale Lotsenstruktur

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

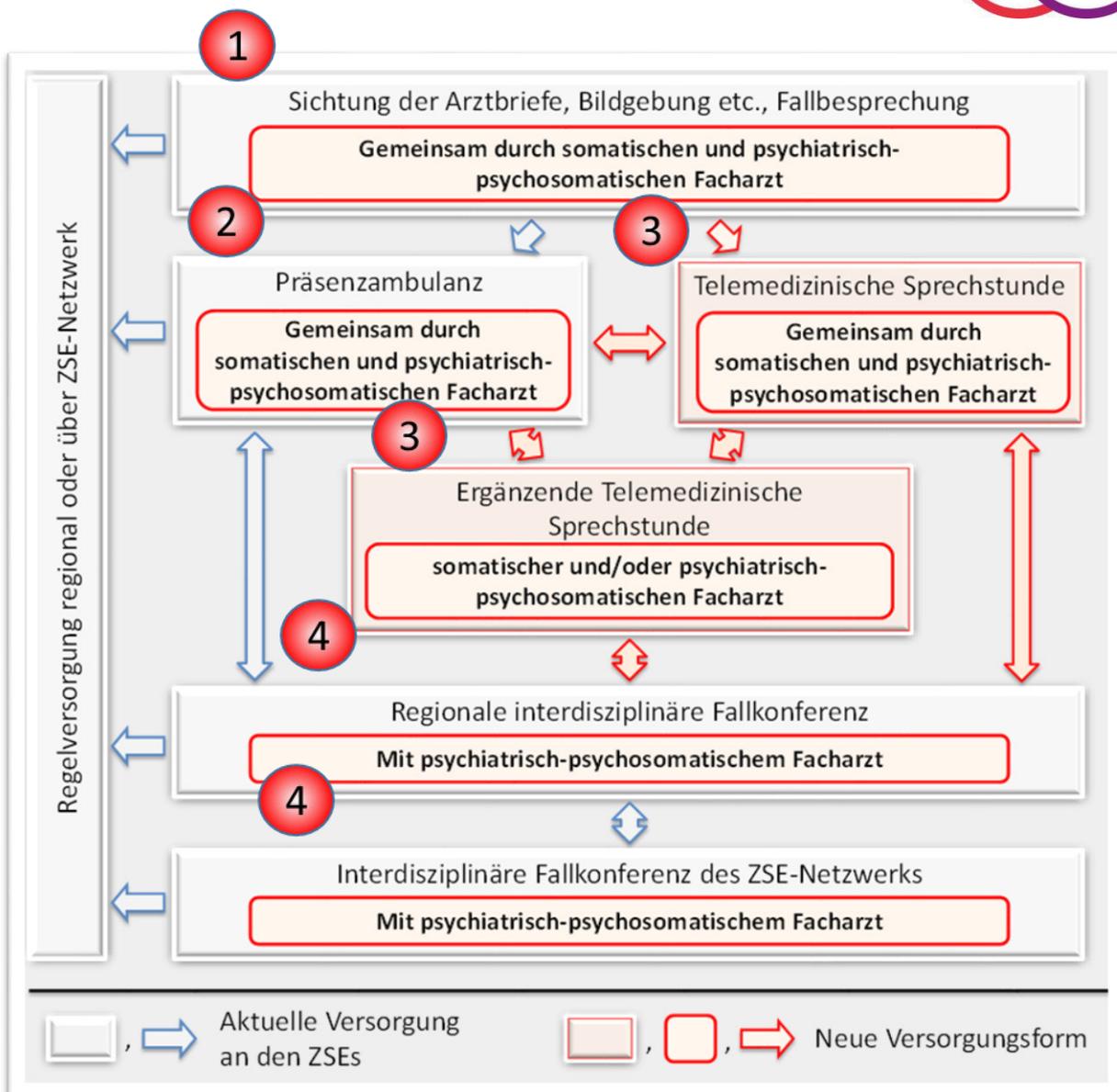
Hintergrund

Die Erfahrungen zeigen, dass bei Menschen mit unklarer Diagnose, die sich in einem Zentrum für Seltene Erkrankungen vorstellen, ein hohes Maß an psychiatrisch-psychosomatischer (Co-) Morbidität besteht. Die damit verbundenen Symptome können die Zeichen einer Seltenen Erkrankung verschleiern und so eine Diagnose und Behandlung erschweren bzw. verzögern. Umgekehrt können auch nicht-seltene somatische Erkrankungen zusammen mit einer psychiatrischen Erkrankung oder Somatisierungsstörung ein komplexes Beschwerdebild erzeugen, welches an eine Seltene Erkrankung denken lässt.

Aktuell werden in Deutschland Patienten mit unklaren komplexen Beschwerdebildern, die meist unter unspezifischen Symptomen leiden, häufig vor Abschluss einer somatischen Diagnostik an einen Psychiater bzw. Psychosomatiker verwiesen, was von den Betroffenen nicht nachvollzogen werden kann und zusätzlich als belastend empfunden wird. Auch die „klassische“ Versorgung in einem ZSE beginnt mit einer somatischen Abklärung. Wenn dort (zunächst) keine Diagnose gestellt werden kann, wird bisher oft empfohlen, sich bei einem Psychiater oder Psychosomatiker vorzustellen. Dadurch wird die Suche nach einer Seltenen Erkrankung im besten Fall nur ausgesetzt, oft aber auch beendet. Von Seiten der Patienten wird das Vorgehen als „Abschiebung“ empfunden. Sie nehmen das Angebot einer psychiatrisch-psychosomatischen Abklärung und Hilfe nicht an, sondern suchen in der Folge weitere Experten auf oder nehmen Kontakt zu weiteren ZSEs auf, so dass eine abschließende Diagnosestellung im besten Fall verzögert wird, im schlechtesten Fall aber ganz unterbleibt. Letztlich bleibt somit die endgültige Diagnose aber auch eine mögliche psychische Problematik lange Zeit unbehandelt und trägt zu erheblichen und überflüssigen Kosten im Gesundheitssystem bei.

Mit diesem Hintergrund wird im Rahmen des Projektes ZSE-DUO der parallele Einsatz eines psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen zum bisherigen somatischen Lotsen bei allen Schritten in der Betreuung etabliert, d.h. dass beide Lotsen von der Sichtung der Unterlagen nach der Anmeldung bis zu den zentrenübergreifenden Fallkonferenzen zusammenarbeiten. Zusätzlich wird die Möglichkeit einer telemedizinischen Sprechstunde ergänzend zu der Präsenz-sprechstunde geschaffen, die vor und nach der Erstvorstellung genutzt werden kann. Die folgende Abbildung fasst die Abläufe und die Einsatzbereiche des psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen zusätzlich zum somatischen Facharzt zusammen:

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Im Folgenden wird die Arbeit des psychosomatischen/psychiatrischen Lotsens in jedem der einzelnen Schritte genauer beschrieben. Dabei sind die einzelnen Punkte in der Graphik oben nummeriert. Diese Nummern entsprechen der Nummerierung der jeweiligen Abschnitte. Für manche der Punkte gibt es für das Projekt ZSE-DUO auch eigene SOPs.

1. Sichtung der eingehenden Akten und Fragebögen – u.a. Abschätzung des Bedarfs für die Erstvorstellung

(siehe auch SOP Rekrutierung der Patienten in der Interventionsgruppe, Seite 2 „Fallbesprechung“)

Beide Lotsen sollen vor bzw. in der Fallbesprechung die vollständigen Akten des Patienten sichten und unter Berücksichtigung aller zurückgesandten Fragebögen (Patientenfragebogen zur Krankheitsgeschichte, psychiatrisch-psychosomatische und Lebensqualitätsfragebögen) das Vorgehen zum Patienten abstimmen. Dazu gehören neben der Entscheidung, ob der Patient zur

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Vorstellung im ZSE eingeladen wird, auch Festlegungen bzgl. der Planung der Vorstellung in der Präsenzsprechstunde. Diese Festlegung könnten u.a. die folgenden Bereiche betreffen:

- Sollte vor der Präsenzsprechstunde eine telemedizinische Sprechstunde erfolgen? Wenn ja, sollte diese durch den somatischen Lotsen, den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen oder beide gemeinsam übernommen werden.
- Welche Zusatzdiagnostik ist evtl. im Rahmen der Präsenzsprechstunde erforderlich?
- Welche Zeitressourcen während der Präsenzsprechstunde sind für den somatischen Lotsen und den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen zu planen, wie viel Zeit soll ggf. mit beiden Lotsen gemeinsam plus dem Patienten geplant werden.
- Wie sollte die Präsenzsprechstunde ablaufen (zeitliche Planung)?

2. Präsenzsprechstunden (gemeinsame Inhalte)

Ablauf

Die Präsenzsprechstunde beginnt mit einer gemeinsamen Begrüßung des Patienten durch den somatischen und den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen („*wir sind das Team für Seltene Erkrankungen*“), bei der auch Fragen des Patienten angesprochen werden. Dieses gemeinsame Auftreten soll dem Patienten die enge Zusammenarbeit darstellen und das Gefühl vermitteln, in allen Aspekten seiner Beschwerden ernst genommen und eben nicht in eine „Schublade gesteckt“ bzw. „abgeschoben“ zu werden. Die gemeinsame Begrüßung dient aber auch dazu, den Ablauf der Vorstellung kurz zu besprechen.

Danach kann jeder der Lotsen getrennt den Patienten sprechen und untersuchen, dies kann aber auch gemeinsam in Teilen oder vollständig erfolgen.

Koordination der Lotsenzeiten

Da die Infrastruktur in den beteiligten Zentren stark voneinander abweicht und auch die Lotsen von ZSE-DUO keine einheitlichen Arbeitszeiten haben, ist die Koordination der Lotsenzeiten für die Präsenzsprechstunde den jeweiligen Zentren überlassen. Es soll allerdings in jedem Fall eine gemeinsame Besprechung der beiden Lotsen vor der Präsenzsprechstunde, ein gemeinsamer Teil in der Präsenzsprechstunde sowie eine gemeinsame Nachbesprechung stattfinden.

Ausfallkonzept IN EINZELFÄLLEN: Wenn der somatische Arzt oder psychosomatische/psychiatrische Lotse geplant verhindert ist, greift eine Vertretungslösung mit eingearbeiteten Ärzten.

Urlaubsplanung

Wenn die Möglichkeit besteht die Urlaube der beiden Lotsen parallel zu planen, sollte diese Vorgehensweise einer Vertretung vorgezogen werden. Ein Vertretungsplan der jeweiligen Lotsen sollte innerhalb der ZSEs erstellt, geführt und umgesetzt werden.

Krankheitsfall eines Lotsen

Ebenfalls sollte ein Vertretungsplan bei einem Krankheitsfall der Lotsen im Zentrum zur Verfügung stehen. Der „Einschluss“ des Patienten (Gegenzeichnung der Einwilligungserklärung durch den Arzt, Aushändigen einer Kopie der unterzeichneten Einwilligungserklärung an den

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Patienten, Ausfüllen des Screeningbogens, des CRF Baseline Patient/Kind und Eltern und des CRF Gesundheitsökonomie Patient/Eltern) kann durch den ZSE-DUO Lotsen durchgeführt werden, der vor Ort ist. Falls keine Vertretung im Krankheitsfall greifen kann, muss zeitnah ein erneuter Termin (als Präsenztermin oder in Einzelfällen auch als telemedizinische Sprechstunde) bei dem Lotsen bzw. in dem Fachbereich erfolgen, der durch den Krankheitsfall nicht stattfinden konnte.

3. Telemedizinische Sprechstunde

Für die telemedizinische Sprechstunde sollte – soweit vorhanden – ein etabliertes System des jeweiligen Universitätsklinikums genutzt werden. Da jedoch viele ZSEs keinen Zugang zu einem von ihrem Universitätsklinikum freigegebenen System haben, steht allen ZSEs die Möglichkeit offen, einen Skype for Business-Zugang über das Universitätsklinikum Würzburg zu nutzen. Hierzu ist ein entsprechender Nutzerantrag an das Universitätsklinikum Würzburg zu stellen und das Vorgehen mit dem lokalen Datenschutzbeauftragten abzusprechen.

Inhaltlich kann die telemedizinische Sprechstunde genutzt werden, um die Präsenzsprechstunde vorzubereiten, die Ergebnisse der Präsenzsprechstunde mit dem Patienten nach zu besprechen oder auch eine psychiatrische-psychosomatische (Kurz-)Intervention zum Abbau von akuten Krisen bzw. zur Überbrückung bis zur Vermittlung in die Regelversorgung durchzuführen.

Bei Durchführung einer telemedizinischen Sprechstunde müssen verschiedene Punkte in dem Dokumentationsblatt „CRF Leistungserfassung“ dokumentiert werden.

- Betreffende Studien-ID
- Datum der telemedizinischen Sprechstunde
- Dauer der telemedizinischen Sprechstunde
- Anzahl der Teilnehmer an der telemedizinischen Sprechstunde (Koordinationsassistenz ausgeschlossen)
Teilnahme eines psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen

4. Fallbesprechung, Fallkonferenz

Zu den Details wird auf das SOP Fallkonferenz verwiesen.

Eine gemeinsame Fallbesprechung vor und nach der Präsenzsprechstunde zwischen beiden Lotsen muss gewährleistet sein. Hier soll auch thematisiert werden, ob ggf. telemedizinischen Sprechstunden (Punkt 3) oder eine interdisziplinäre Fallkonferenz zu dem Patienten sinnvoll sind.

Für die zentrumsinternen und zentrumsübergreifenden Fallkonferenzen müssen verschiedene Aspekte dokumentiert im CRF Leistungserfassung dokumentiert werden:

- Betreffende Studien-ID
- Datum der Fallkonferenz
- Dauer der Fallkonferenz
Anzahl der Teilnehmer an der Fallkonferenz (Koordinationsassistenz ausgeschlossen)
Teilnahme eines psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen

Zentrumsinterne interdisziplinäre Fallkonferenzen finden typischerweise als Präsenztreffen statt, zentrumsübergreifende Fallkonferenzen als virtuelles Treffen mit telemedizinischen Systemen wie Skype for Business.

5. Vorgehen bei akuter Suizidalität

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



(siehe Praxisempfehlung Verhalten bei Verdacht auf Suizidalität)

Bei der Interventionsgruppe werden zu verschiedenen Zeitpunkten Fragebögen zur mentalen Gesundheit vom Patienten ausgefüllt, die zeitnah auf Hinweise bzgl. Suizidalität geprüft werden müssen. Die Ausfüllzeitpunkte sind:

1. Zur Komplettierung der Anfrage an einem ZSE
2. In der ersten Präsenzprechstunde vor den eigentlichen Lotsenterminen,
3. Im Follow-up, 12 Monate nach erstmaliger Vorstellung in der Präsenzprechstunde

6. Vermittlung in die Regelversorgung

Scheint es sinnvoll, den Patienten während der Betreuung im ZSE für gewisse Abklärungsschritte oder Therapiebausteine an Strukturen der Regelversorgung zu vermitteln oder nach Abschluss der Abklärung im ZSE eine Weiterbetreuung im Rahmen der Regelversorgung zu organisieren, können – soweit ein Einverständnis des Patienten vorliegt – sowohl der somatische als auch der psychosomatische/psychiatrische Lotse Kontakt zu den entsprechenden Stellen der Regelversorgung aufnehmen. Weiterhin kann der Lotse bei Indikation eine ambulante, tagesklinische oder stationäre Betreuung zur weiteren Diagnostik oder Therapie am jeweiligen Standort veranlassen, wenn dies der Wunsch des Patienten ist. Der Patient wird in jedem Fall über die Regelversorgung informiert, beraten, erhält Empfehlungen und unterstützende Hilfen. Jedoch wird bei den meisten Patienten aus Gründen der räumlichen Entfernungen, der Therapiemotivation und der Eigenverantwortung, die Regelversorgung außerhalb der jeweiligen Uniklinik stattfinden.

Ziel ist es, einen guten Übergang in die Regelversorgung zu erreichen und insbesondere Brüche in der Betreuung zu vermeiden.

Anlage 2

SOP

Abklärung eines Patienten mit unklarer Diagnose

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Das folgende Schema stellt den diagnostischen Weg für einen Patienten dar, der sich bzw. seine Angehörigen oder dessen Arzt aufgrund einer unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung an das ZSE wendet. Die Schritte werden in der dargestellten Reihenfolge durchlaufen, wobei im Ablauf bei Bedarf auch Rückführungen auf einen früheren Bearbeitungsschritt erfolgen können, zum anderen aber auch Patienten im Verlauf bei jedem der Schritte aus dem ZSE A-Zentrum an ein B-Zentrum, eine andere Einrichtung des Universitätsklinikums oder den betreuenden (Haus-)Arzt abgegeben werden können.

1. Erstkontakt:

der Patient, ein Angehöriger oder betreuender Arzt stellt eine Anfrage an das ZSE (telefonisch, Fax, Email)

2. Erste Sichtung der Anfrage:

Durchsicht der verfügbaren Informationen durch ärztlichen Lotsen des Zentrums oder Vertreter, Dokumentation mittels standardisiertem Formblatt, Festlegung der noch erforderlichen Unterlagen.

3. Anforderung fehlender Unterlagen und Befunde:

Patientenfragebogen der ZSEs (<https://www.ukw.de/zse-duo>), Überweisungsschein, Epikrise des Hausarztes, Vorunterlagen inkl. Arztbriefe, Bildgebung, Laborwerte, etc.

4. Erstellung der Epikrise:

Standardisierte Epikrise durch ärztlichen Lotsen des ZSE (siehe Vorlage)

5. Fallbesprechung:

Fallbesprechung mit mindestens zwei Ärzten, bevorzugt aus zwei Fachrichtungen

- i. Einengung der Differentialdiagnose, Ausschluss von Erkrankungen
- ii. Festlegung, ob noch Unterlagen oder ergänzende ambulante Diagnostik benötigt werden
- iii. Entscheidung ob die Anfrage bearbeitet wird als
 - a. Bearbeitung auf Aktenlage
 - b. Vorstellung in einer Spezialsprechstunde/einem Typ B-Zentrum
 - c. Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen

Dokumentation der Ergebnisse Fallbesprechung mittels Vorlage (siehe Anlage)

Wenn keine Vorstellung in der Sprechstunde erfolgt, wird ein Arztbrief über das Ergebnis der Fallbesprechung verfasst.

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen

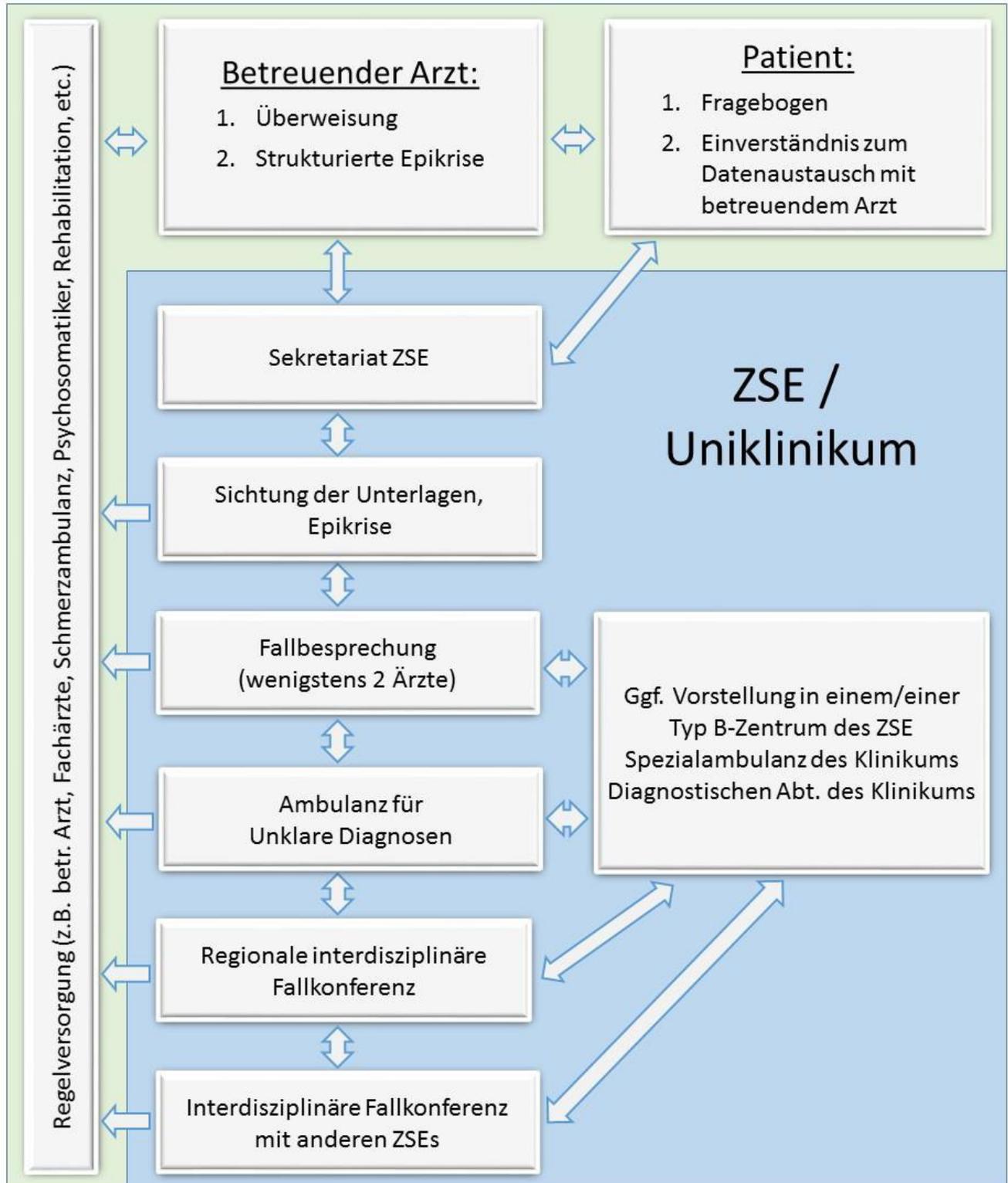


- 6. Vorstellung Sprechstunde für unklare Diagnosen (ggf. mehrfach):**
 - Vorstellung bei ärztlichem Lotsen, in Interventionsgruppe zusammen mit psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen
 - Bei Erstvorstellung Einholung der Einverständniserklärung(en)
 - Je nach Krankheitskomplex ggf. bereits Terminierung Zusatzdiagnostik veranlassen
 - Nach der Vorstellung ggf. erneut ergänzende Literaturrecherche
 - Arztbrief
- 7. Bei weiter unklarer Diagnose Vorstellung in interdisziplinärer Fallkonferenz:** (siehe SOP Fallkonferenz)
- 8. Bei weiterbestehendem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung ggf. zentrumsübergreifende Fallkonferenz oder Weiterleitung zu anderem Expertenzentrum / ZSE**
- 9. In jedem Fall abschließender Brief**

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Flow-Chart



Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Epikrise Patient Zentrum für Seltene Erkrankungen

Patientenname:

Geburtsdatum:

Geschlecht:

Alter:

Symptombeginn	
Alter bei Symptombeginn	
Hauptbeschwerden	
	1
	2
	3
	4
	5
Beschreibung Beschwerdeverlauf	
Vorerkrankungen	
Familienanamnese	
Sozialanamnese	
	Familienstand
	Ausbildung
	Beruf
	Aktuell arbeitsfähig?
Bisherige diagnostische Abklärung	
	Labor
	Bildgebung
	Genetik
	Andere Zusatzdiagnostik
	Psychosozialer Bedarf
	Depression
	Lebensqualität
Aktuelle Medikation	
	Medikament 1
	Medikament 2
	Weitere

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Fallbesprechung Patient Zentrum für Seltene Erkrankungen

Patientenname:

Geburtsdatum:

Geschlecht:

Alter:

Ergänzungen zur Epikrise	
Fehlende Befunde	
Empfehlung offene / ergänzende / wiederholende Diagnostik	
Mögliche Verdachtsdiagnosen	
Procedere	
Terminvereinbarung A-Zentrum (Sprechstunde für unklare Diagnosen)	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
Weitervermittlung B-Zentrum	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
Weitervermittlung intern (andere als B-Zentren)	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
Weitervermittlung extern	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
Antwortbrief an den Patienten ohne Weitervermittlung	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein

Anlage 3

Praxisempfehlung

Verhalten bei Verdacht auf Suizidalität im Rahmen der ZSE-DUO-Erhebung

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Erkennen einer möglichen Suizidalität

Bei der Anmeldung an einem Zentrum für Seltene Erkrankungen werden vom Patienten eine Reihe von Fragebögen beantwortet. Hierzu gehören sowohl der allgemeine Basisfragebogen als auch spezielle Screeningfragebögen zur psychischen Gesundheit. Sollten sich in einem dieser Fragebögen Hinweise auf eine Suizidalität ergeben, wird empfohlen, zeitnah mit dem Patienten Kontakt aufzunehmen.

Bei der Beurteilung einer möglichen Suizidalität müssen bei Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen die Angaben im „Fragebogens zur Krankheitsgeschichte für Patienten mit unklarer Diagnose an einem Zentrum für Seltene Erkrankungen“, den anderen Fragebögen und ggf. dem Anschreiben und weiteren vorhandenen Unterlagen (z.B. Zusammenfassung der Beschwerden vom Patienten) beachtet werden. Wenn der psychosomatischen-psychiatrischen Lotse unter Berücksichtigung aller o.g. Dokumente eine Suizidalität annimmt, wird eine telemedizinische Kontaktaufnahme (siehe unten) empfohlen.

Bei Erwachsenen erfolgt ein Screening der psychischen Gesundheit anhand des Fragebogens PHQ-9 mehrfach im Rahmen des Projekts ZSE-DUO (zum Zeitpunkt der Anfrage, Baseline und Follow-up). Im PHQ-9 wird in Frage 9 („Gedanken, dass Sie lieber tot wären oder sich Leid zufügen“) Selbstschädigung oder Suizidalität adressiert. Die am Projekt ZSE-DUO beteiligten psychiatrischen und psychosomatischen Experten würden einen telemedizinischen Kontakt durch den psychosomatischen-psychiatrischen Lotsen ab einem **Wert von 2 bei Frage 9 im PHQ-9** („an mehr als der Hälfte der Tage“) zeitnah empfehlen.

Gedanken, dass Sie lieber tot wären oder sich Leid zufügen möchten			
überhaupt nicht	an einzelnen Tagen	an mehr als der Hälfte der Tage	beinahe jeden Tag
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

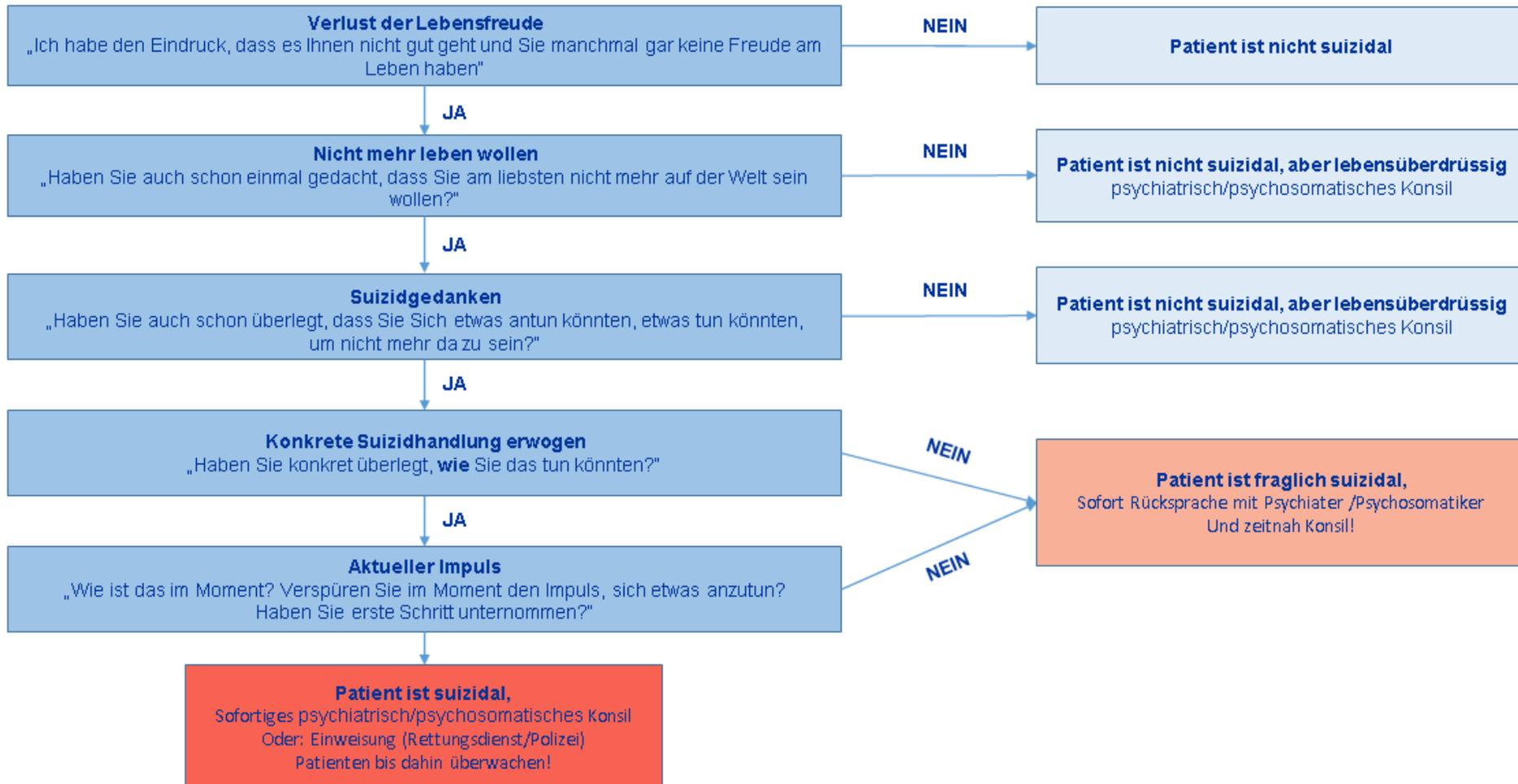
Die Gesprächsinhalte bei einem telemedizinischen Kontakt mit erwachsenen Patienten bzw. den Eltern von Kindern, liegt in der Expertise des psychosomatischen-psychiatrischen Lotsen.

Suizidalität ist immer abzufragen, bei Vorliegen ist eine sofortige Einleitung einer Behandlung zu initiieren.

Einen möglichen Leitfaden für die Abklärung einer Suizidalität ist nachfolgend dargestellt.



Abklärung von Suizidalität, z.B. aufgrund PHQ9



Telefonkontakt ZSE- DUO psychosomatischer/psychiatrischer Lotse

Patient:

Aufgrund von Auffälligkeiten im Fragebogen im Sinne der SOP „Verhalten bei Verdacht auf Suizidalität/ schwere Depressivität im Rahmen der Erhebung durch die Prä-Fragebögen“ erfolgte ein telemedizinischer/telefonischer Kontakt.

In diesem Kontakt wurde Suizidalität ausgeschlossen. Weiterhin wurde eine psychiatrischen/psychosomatischen Behandlung empfohlen und Kontaktmöglichkeiten angeboten. Dem Patienten wurden Möglichkeiten einer notfallmäßigen Behandlung bei akuter Verschlechterung vermittelt. Weiterhin wurde ein erneuter Kontakt zum psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen angeboten.

Anmerkungen

Datum, Unterschrift

Anlage 4

SOP Sprechstunde des psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Volljähriger Patient:

Im Rahmen der psychiatrisch-psychosomatischen Erstuntersuchung eines volljährigen Patienten in ZSE-DUO wird ein standardisiertes strukturiertes klinisches Interview durchgeführt. Hierzu werden bei allen Patienten folgende diagnostische Instrumente verwendet:

- Mini-DIPS
- PSS-K

Die Reihenfolge der Instrumente bleibt dabei dem psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen überlassen.

Minderjähriger Patient:

Bei der Dateneingabe von den zurückgesandten Prä-Fragebögen der minderjährigen Patienten, ist es aus Sicht der am Projekt beteiligten Kinder- und Jugendpsychiater sinnvoll, ab einer Summe von **≥16 im SDQ** (Grenzwertig) einen Kontakt mit einem Kinder- und Jugendpsychiater bei der persönlichen Erstvorstellung (Präsenzsprechstunde) einzuplanen bzw. die Expertise von extern zu dem spezifischen Fall dazu zu holen, wenn kein Kinder- und Jugendpsychiater intern verfügbar ist.

Selbsteinschätzung	Unauffällig	Grenzwertig	Auffällig
Gesamtproblemwert	0 - 15	16 - 19	20 - 40

In den Sprechstunden mit dem minderjährigen Patienten, müssen zusätzlich zu den Screeninginstrumenten EQ5D, Kidscreen und SDQ keine standardisierten Instrumente eingesetzt werden.

Anlage 5

SOP

Zentrenübergreifende Fallkonferenz

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Hintergrund

Im Rahmen von ZSE-DUO können zentrenübergreifende Fallkonferenzen unter Beteiligung von Vertretern von zwei oder mehr ZSEs geplant werden, um in diesem Rahmen Patienten per Telefonie oder Videotelefonie zu präsentieren und zu besprechen.

Vorbereitung

Für die Vorstellung eines Patienten in der zentrenübergreifenden Fallkonferenz ist eine gesonderte Einwilligung des zu präsentierenden Patienten nötig. Ein Vorschlag zur Patienteneinwilligung ist von Würzburg bereits verschickt worden, den Sie mit Ihrem lokalen Datenschutz abstimmen können.

Im Rahmen des Projektes ZSE-DUO steht für die Durchführung zentrenübergreifender Fallkonferenzen das Tool KONSIL-SE (analog zum CPMS der Europäischen Referenznetzwerke) zur Verfügung. Bei einem Ausfall von KONSIL-SE muss das präsentierende Zentrum auf das jeweilige Programm zurückgreifen, welches vom lokalen Datenschutz genehmigt ist.

Die Terminvergabe zur zentrenübergreifenden Fallkonferenz kann dezentral über die ZSE, die einen Patienten besprechen möchten, oder aber auch zentral über Würzburg erfolgen. Um eine zentrenübergreifende Fallkonferenz mit Würzburger Unterstützung zu initiieren, kontaktieren Sie bitte die Projektkoordination.

Die Vorbereitung und „Anmeldung“ einer Patientenvorstellung innerhalb einer zentrenübergreifenden Fallkonferenz sollte verschiedene Dokumente bzw. Informationen beinhalten:

- „Mini-Epikrise“ mit den wichtigsten Daten auf Powerpoint-Folien in pseudonymisierter Form (Geschlecht und Alter in Jahren)
- Die genaue Fragestellung zu dem ZSE-DUO Fall

Bei zentraler Organisation der Konferenz durch Würzburg bitten wir auch um

- Vorschläge, welche Fachdisziplinen an der zentrenübergreifenden Fallkonferenz für den jeweiligen Fall teilnehmen sollten.

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Ablauf

Bis zu 3 Patientenfälle können in einer einstündigen zentrenübergreifenden Fallkonferenz über das Telekommunikationssystem per Powerpoint-Folien präsentiert und besprochen werden.

Nachbereitung

Erstellung des Protokolls zu jedem Fall durch den behandelnden Lotsen bzw. den Protokollführer.

Versand eines vorläufigen Protokolls an alle Teilnehmer der zentrenübergreifenden Fallkonferenz durch das Zentrum, welches den Fall vorgestellt hat. Versand eines endgültigen Protokolls nach Abstimmung und ggf. eingefügten Korrekturen durch die Lotsen, die inhaltlich an dem ZSE-DUO Fall mitgewirkt haben, an die Teilnehmer.

1. Männlich, 53 Jahre

**Chronische Polyarthrit (RF und anti-CCP negativ), klinisch stabil
Nach Handphlegmone Entwicklung einer Tendosynovitis mit großen
Knoten (3-4cm) welche histologisch eine granulomatöse Entzündung zeigen**

- a. Nach Insektenstich 05/17 Entwicklung einer Handphlegmone und mehrfache operative Sanierungen sowie antibiotische Therapie
- b. In der initialen PE chronisch phlegmonöse Entzündung.
- c. Dann Entwicklung von Knoten und 07/17 erneute Histologie mit Nachweis von Granulomen DD tuberkuloiden Granulomen ohne Erregernachweis in der Färbung und der Kultur DD atypische Mykobakteriose
- d. CT-Thorax: 5 Verdichtung bis maximal 3mm, teilweise verkalkt DD Granulome. Keine LK-Schwellung.
- e. Quantiferon-TB Test: positiv, aber Zustand nach BCG-Impfung.
- f. Rezidiv der Knoten streckseitig und erneute OP 11/17. In der Histologie erosiv-ulzeröse Synovialitis und zahlreiche epitheloidzellige Granulome. Kein Erregernachweis histologisch und mit PCR.
- g. 14 Tage nach OP erneutes Rezidiv der knotigen Raumforderungen
- h. Labor: BSG normal, RF und anti-CCP negativ, ANA 1:80, APCA-IF 1:2560, ENA und ANCA negativ. ACE auf 11,8 U/l erniedrigt [20-70]
- i. Aktuell keine immunsuppressive Therapie der Polyarthrit aufgrund des unklaren Befundes

Fragestellung:

Vereinbar mit Tuberkulose? Sarkoidose? Weiteres Procedere?

Fall 1: Männlich (53J.)

Symptomatik:

***Chronische Polyarthrit (RF und anti-CCP negativ), klinisch stabil
Nach Handphlegmone Entwicklung einer Tendosynovitis mit
großen Knoten (3-4cm) welche histologisch eine granulomatöse
Entzündung zeigen***

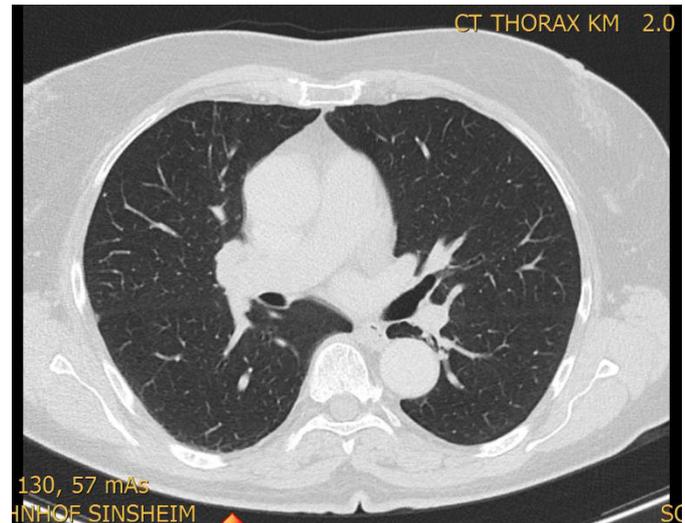
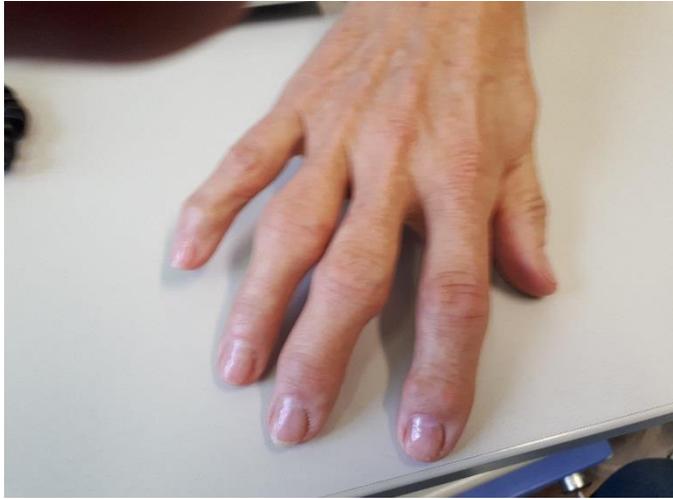
- ▶ 05/17 nach Insektenstich Entwicklung einer Handphlegmone und mehrfache operative Sanierungen sowie antibiotische Therapie
- ▶ In der initialen PE chronisch phlegmonöse Entzündung
- ▶ Entwicklung von Knoten und 07/17 erneute Histologie mit Nachweis von Granulomen DD tuberkuloiden Granulomen ohne Erregernachweis in der Färbung und der Kultur DD atypische Mykobakteriose
- ▶ CT-Thorax: 5 Verdichtungen bis maximal 3mm, teilweise verkalkt DD Granulome. Keine LK-Schwellung.
- ▶ Qantiferon-TB Test: positiv, aber Zustand nach BCG-Impfung.

Fall 1: Männlich (53J.)

Symptomatik:

- ▶ Rezidiv der Knoten streckseitig und erneute OP 11/17. In der Histologie erosiv-ulzeröse Synovialitis und zahlreiche epitheloidzellige Granulome
- ▶ Kein Erregernachweis histologisch und mit PCR
- ▶ 14 Tage nach OP erneutes Rezidiv der knotigen Raumforderungen
- ▶ Labor: BSG normal, RF und anti-CCP negativ, ANA 1:80, APCA-IF 1:2560, ENA und ANCA negativ. ACE auf 11,8 U/l erniedrigt [20-70]
- ▶ Aktuell keine immunsuppressive Therapie der Polyarthritits aufgrund des unklaren Befundes

Fall 1: Männlich (53J.)



Fall 1: Männlich (53J.)

Klinische Chemie

NA ¹	Natrium	135-145	mmol/l	141
K ¹	Kalium	3.5-5	mmol/l	+ 5.2
eGFR ¹	glomerul. Filtrationsr. CKD-EPI		ml/min /1,73qm	45
GFRm ¹	glomerul. Filtrationsr. (MDRD)		ml/min /1,73qm	45
CREA ¹	Creatinin	0-0.95	mg/dl	+ 1.25
UREA ¹	Harnstoff	10-50	mg/dl	26.6
BILI ¹	Gesamt-Bilirubin	0.1-1.2	mg/dl	0.3
GOT ¹	GOT (ASAT)	<= 35	U/l	23.1
GPT ¹	GPT (ALAT)	<= 35	U/l	16.2
GLDH ¹	GLDH	<= 5	U/l	3.4
GGT ¹	GGT	<= 40	U/l	24.1
AP ¹	Alk. Phosphatase	35-105	U/l	65
CK ¹	CK gesamt	0-170	U/l	104
FE ¹	Eisen	37-145	µg/dl	119

Hämatologie

LEU ³	Leukozyten	5-10	n*1000/µl	5.3
ERY ³	Erythrozyten	4-5	n*10E6/µl	4.95
HB ³	Hämoglobin	12-16	g/dl	14.2
HK ³	Hämatokrit	35-47	%	40.4
MCV ³	MCV	82-96	f	- 81.6
MCH ³	MCH (HbE)	27-33	pg	28.7
MCHC ³	MCHC	32-36	g/dl	35.1
THR ³	Thrombozyten	150-450	n*1000/µl	314
MPV ³	Mittleres Plättchenvolumen	9.6-12	f	11.5
NEU ³	Neutrophile	1.8-7.2	n*1000/µl	3.27
LYM ³	Lymphozyten	1-4.05	n*1000/µl	1.49
MONO ³	Monozyten	0.08-0.8	n*1000/µl	0.31
EOS ³	Eosinophile	0.04-0.36	n*1000/µl	0.2
BAS ³	Basophile	0-0.08	n*1000/µl	0.0
NEU% ³	% Neutrophile	41-70	%	61.5
LYM% ³	% Lymphozyten	25-40	%	28.1
MON% ³	% Monozyten	2-8	%	5.8
EOS% ³	% Eosinophile	0.8-6.2	%	3.6
BAS% ³	% Basophile	0-1	%	0.8
IGa ³	Unreife Granulozyten		n*1000/µl	0.01
IG ³	% Unreife Granulozyten		%	0.2

Akutbestimmungen / TDM / Drogen

CRP ¹	C-reaktives Protein	0-0.5	mg/dl	0.07
------------------	---------------------	-------	-------	------

Einsender:	KKPO
Auftragsnr.:	11907229
Eingangsdatum:	30.10.2018
Eingangszeit:	12:56
Referenzbereich	Einheit

Serumproteine und Tumormarker

FERR ¹	Ferritin	15-150	µg/l	36
TFER ¹	Transferrin	200-380	mg/dl	294
TRFS ¹	Transferrinsättigung	16-45	%	28.7
CRP ¹	C-reaktives Protein	0-0.5	mg/dl	0.07
RF ¹	Rheumafaktor	0-14	U/ml	12.6
CCP ¹	Anti-CCP-Ak (ECL, Elecsys, Roche)	<= 17	U/ml	< 7
ACE ¹	ACE	20-70	U/l	- 11.8

Bestimmung von Antikörpern durch Immunfluoreszenz:

Parameter	Muster	Titer	Bemerkungen	Referenzwert
ANA	speckled	1:80	schwach positiv	< 1:80
ANCA		< 1:40	keine AK nachweisbar	< 1:40
APCA-IF		1:2560	sehr hoher AK-Titer	< 1:40

Fall 1: Männlich (53J.)

Fragestellung:

- ▶ Weitere Diagnostik? TB-Elispot?
- ▶ Differenzialdiagnosen?
- ▶ Procedere bzgl. Immunsuppression?
- ▶ Weiterbetreuung wo?

Anlage 6

SOP

Rekrutierung eines Patienten mit unklarer Diagnose in das Projekt ZSE-DUO

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Das folgende Schema stellt den Weg zur Rekrutierung eines Patienten für das Projekt ZSE-DUO dar. Grundsätzlich kommen alle Patienten in Frage, die sich bzw. ihre Angehörigen oder deren betreuender Arzt aufgrund einer unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung an das ZSE wendet. Die Schritte werden in der dargestellten Reihenfolge durchlaufen, wobei im Ablauf bei Bedarf auch Rückführungen auf einen früheren Bearbeitungsschritt erfolgen können, zum anderen aber auch Patienten im Verlauf bei jedem der Schritte aus dem ZSE A-Zentrum an ein B-Zentrum, eine andere Einrichtung des Universitätsklinikums oder den betreuenden (Haus-) Arzt abgegeben werden können.

Einschluss- und Ausschlusskriterien (Kopie aus dem Studienprotokoll):

Ein- und Ausschlusskriterien

Es werden alle Patienten eingeschlossen, die die Einschlusskriterien erfüllen:

- erstmalige Kontaktierung eines ZSE im Projektzeitraum,
- keine gesicherte Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung,
- Vorstellung nach Sichtung der Unterlagen an einem regionalen ZSE,
- Vorliegen eines schriftlichen Einverständnisses zur Teilnahme an die Studie und versichert bei einer gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) (wenn der Patient bei einer GKV versichert ist und eine private Zusatzversicherung hat, ist ein Einschluss ebenso möglich)

und keine der folgenden Ausschlusskriterien aufweisen:

- Alter < 12 Jahre,
- Inkomplette Unterlagen (Fragebogen, Überweisung durch Haus- oder Facharzt, Epikrise des betreuenden Arztes),
- bereits vordiagnostizierte Seltene Erkrankung oder vordiagnostizierte nicht-Seltene-Erkrankung oder vordiagnostizierte psychiatrisch-psychosomatische Erkrankung, die die Symptomatik erklärt,
- fehlendes schriftliches Einverständnis und
- versichert ausschließlich bei einer privaten Krankenversicherung.

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Die Auswahl geeigneter Patienten erfolgt im jeweiligen ZSE im Rahmen der Fallbesprechung (siehe Ablauf unten). Grundsätzlich kommen alle Patienten in Frage, die aufgrund einer unklaren Symptomatik und des Verdachts auf eine Seltene Erkrankung zur Vorstellung in einer Sprechstunde für unklare Diagnosen eingeladen werden. Besonders qualifizieren sich für das Projekt Patienten mit komplexem Beschwerdebild, die nicht durch eine einzelne Fachdisziplin alleine abgeklärt werden können. Patienten mit einer klaren Verdachtsdiagnose, die besser über ein Fachzentrum (B-Zentrum des ZSE oder eine Spezialsprechstunde) abgeklärt werden kann, oder deren die Symptomatik vollständig erklärende Diagnose allein aufgrund der eingereichten Akten gestellt werden kann, sind nicht geeignet.

Anlage 7

Fragebogen zur Krankheitsgeschichte für Patienten im Zentrum für Seltene Erkrankungen

<input type="text"/>	Akademischer Grad
<input type="text"/>	Name
<input type="text"/>	Vorname
<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	Geburtstag
<input type="text"/>	Straße
<input type="text"/>	Hausnummer
<input type="text"/> Postleitzahl <input type="text"/>	Wohnort
<input type="text"/>	Telefonnummer
<input type="text"/>	Email

Falls Sie nicht der Patient sind, in welcher Beziehung stehen Sie zu dem Patienten?

Angehöriger (Lebenspartner, Verwandter, etc)

Arzt

Sonstiger

Herr

Frau

Anrede

Akademischer Grad

<input type="text"/>	Name
<input type="text"/>	Vorname
<input type="text"/>	Straße
<input type="text"/>	Hausnummer
<input type="text"/> Postleitzahl <input type="text"/>	Wohnort
<input type="text"/>	Telefonnummer
<input type="text"/>	Email

Geschlecht

m w divers

Versicherungsstatus

gesetzliche Krankenkasse private Krankenkasse

<input type="text"/>	welche Krankenkasse
<input type="text"/>	Familienstand
<input type="text"/>	Zahl der Kinder
<input type="text"/>	Nationalität
<input type="text"/>	aktuelles Gewicht (kg)
<input type="text"/>	aktuelle Größe (cm)

Erwerbsstatus

- Vollzeit- oder teilerwerbsfähig Arbeitslos/dauerhaft erwerbsunfähig
 Rentner/Pensionär im Vorruhestand Hausfrau/Hausmann
 Sonstiges:

Fragebogen zur Krankheitsgeschichte

Grund der Kontaktierung

Was ist der Hauptgrund Ihrer Kontaktaufnahme mit dem Zentrum für seltene Erkrankungen?

- Diagnosestellung Zweitmeinung
 Information Anderer Grund
 Expertensuche

Hat ein betreuender Arzt den konkreten Verdacht auf eine seltene Erkrankung geäußert?

- ja
 nein

Wenn ja, Verdacht auf:

Wurde bei Ihnen eine seltene Erkrankung diagnostiziert?

- ja
 nein

Wenn ja bitte die Diagnose hier eintragen

Bitte formulieren Sie Ihr genaues Anliegen:

Wie sind Sie auf das ZSE aufmerksam geworden?

- Arzt Printmedien
 Internet ZSE Homepage
 Selbsthilfe/ Patientenorganisation Sonstiges
 Familie/ Freunde

Sonstige:

Aktuelle Beschwerden**Bitte geben Sie die aktuellen Hauptbeschwerden an. Wie stark sind diese auf einer Skala von 1 (gering) - 5 (sehr stark) ausgeprägt?**

Hauptbeschwerde 1

ab dem Alter von:

Ausprägung Hauptbeschwerde 1

- 1 2 3 4 5 variiert stark

Hauptbeschwerde 2

ab dem Alter von:

Ausprägung Hauptbeschwerde 2

- 1 2 3 4 5 variiert stark

Hauptbeschwerde 3

ab dem Alter von:

Ausprägung Hauptbeschwerde 3

- 1 2 3 4 5 variiert stark

Mit welchem Alter haben die Beschwerden angefangen?

Beschwerden seit der Geburt

Erste Beschwerden ab dem Alter von:

Bitte markieren Sie alle bei Ihnen betroffenen Organsysteme

- | | | |
|---|---------------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> Augen | <input type="checkbox"/> Hormonsystem | <input type="checkbox"/> Nebennieren |
| <input type="checkbox"/> Bauchspeicheldrüse | <input type="checkbox"/> Immunsystem | <input type="checkbox"/> Nerven |
| <input type="checkbox"/> Blutbildung | <input type="checkbox"/> Knochen | <input type="checkbox"/> Nieren |
| <input type="checkbox"/> Darm | <input type="checkbox"/> Kreislauf | <input type="checkbox"/> Leber |
| <input type="checkbox"/> Galle | <input type="checkbox"/> Lunge | <input type="checkbox"/> Ohren |
| <input type="checkbox"/> Gehirn | <input type="checkbox"/> Magen | <input type="checkbox"/> Schilddrüse |
| <input type="checkbox"/> Gelenke | <input type="checkbox"/> Milz | <input type="checkbox"/> Verdauungssystem |
| <input type="checkbox"/> Geschlechtsorgane | <input type="checkbox"/> Muskeln | <input type="checkbox"/> Zähne |
| <input type="checkbox"/> Haut | <input type="checkbox"/> Nase | <input type="checkbox"/> sonstige |
| <input type="checkbox"/> Herz | <input type="checkbox"/> Hals | |

Sonstige Beschwerden

Mit welchen Beschwerden begann die Erkrankung? (bis 3 Beschwerden nach Wichtigkeit)

1. Beschwerde

Alter bei Beginn:

2. Beschwerde

Alter bei Beginn:

3. Beschwerde

Alter bei Beginn:

Gibt es noch weitere Beschwerden? Wie stark sind diese auf einer Skala von 1(gering) bis 5 (sehr stark) ausgeprägt?

weitere Beschwerde 1

ab dem Alter von:

Ausprägung weitere Beschwerde 1

1 2 3 4 5 variiert stark

weitere Beschwerde 2

ab dem Alter von:

Ausprägung weitere Beschwerde 2

1 2 3 4 5 variiert stark

weitere Beschwerde 3

ab dem Alter von:

Ausprägung weitere Beschwerde 3

1 2 3 4 5 variiert stark

Traten bei Ihrer Familie/Blutsverwandten ähnliche Beschwerden auf?

Keine Aussage möglich

Bitte Beziehung auswählen

Nein

Eltern

Onkel/Tante

Ja

Großeltern

Geschwister

Kinder

andere

andere bitte weiter Ausführen

Familienmitglied

Bitte Beziehung auswählen

väterlicherseits

Beschwerde 1

mütterlicherseits

Beschwerde 2

Beschwerde 3

Familienmitglied

Bitte Beziehung auswählen

väterlicherseits

Beschwerde 1

mütterlicherseits

Beschwerde 2

Beschwerde 3

Familienmitglied

Bitte Beziehung auswählen

väterlicherseits

Beschwerde 1

mütterlicherseits

Beschwerde 2

Beschwerde 3

Familienmitglied

Bitte Beziehung auswählen

väterlicherseits

Beschwerde 1

mütterlicherseits

Beschwerde 2

Beschwerde 3

Familienmitglied

Bitte Beziehung auswählen

väterlicherseits

Beschwerde 1

mütterlicherseits

Beschwerde 2

Beschwerde 3

Diagnosestellung

Wurden für die aktuellen Beschwerden bereits Diagnosen gestellt?

Nein Ja

Diagnose

Diagnosestellung durch:

Diagnosestellung am (Monat/ Jahr)

 .

Ist diese Diagnose als gesichert anzusehen?

Nein Ja Verdachtsdiagnose lautet:

Durch wen wurden Zweifel an der Diagnose geäußert?

Von mir selbst Angehöriger

Hausarzt sonstige

Facharzt

Sonstige bitte näher Ausführen

Aus welchen Gründen wurden Zweifel an der Diagnose geäußert?

Gab es zwischenzeitlich einen Wechsel der Diagnosen?

Nein Ja die frühere Diagnose lautete:

Unabhängig von den Hauptbeschwerden, gibt es weitere Diagnosen?

Nein Ja

Diagnose 1

Diagnose 2

Diagnose 3

Diagnose 4

Haben Sie Haustiere?

Nein Ja

Ja, und zwar

Haben Sie besondere Ernährungsgewohnheiten? (fleischlose oder Vegane Kost)

Diagnoseweg

Wann (Monat/Jahr) wurden zum ersten Mal zur Aufklärung der aktuellen Beschwerden folgende Einrichtungen aufgesucht?

Allgemeinmediziner/Hausarzt: (Name)

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Facharzt mit Fachrichtung

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Regionales Krankenhaus

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Universitätsklinik

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Haben Sie bereits andere Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) kontaktiert?

Nein Ja

ZSE Name

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Waren Sie aufgrund der aktuellen Beschwerden schon einmal an dieser Klinik?

Nein Ja

Name Abteilung: (ggf. Arzt)

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Name Klinik: (ggf. Arzt)

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Welche weiteren Ärzte waren bei der Aufklärung der aktuellen Beschwerden bereits beteiligt?

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Allergologe | <input type="checkbox"/> Hals,-Nasen-Ohrenarzt | <input type="checkbox"/> Orthopäde |
| <input type="checkbox"/> Allgemeinmediziner | <input type="checkbox"/> Humangenetiker | <input type="checkbox"/> Pathologe |
| <input type="checkbox"/> Augenarzt | <input type="checkbox"/> Homöopath | <input type="checkbox"/> Psychiater |
| <input type="checkbox"/> Chiropraktiker | <input type="checkbox"/> Immunologe | <input type="checkbox"/> Psychologe |
| <input type="checkbox"/> Chirurg | <input type="checkbox"/> Internist | <input type="checkbox"/> Psychosomatiker |
| <input type="checkbox"/> Diabetologe | <input type="checkbox"/> Kardiologe | <input type="checkbox"/> Radiologe/ Nuklearmediziner |
| <input type="checkbox"/> Endokrinologe | <input type="checkbox"/> Kinderarzt | <input type="checkbox"/> Rheumatologe |
| <input type="checkbox"/> Frauenarzt | <input type="checkbox"/> Lungenarzt | <input type="checkbox"/> Schmerztherapeut |
| <input type="checkbox"/> Gastroenterologe | <input type="checkbox"/> Neurochirurg | <input type="checkbox"/> Umweltmediziner |
| <input type="checkbox"/> Gefäßarzt | <input type="checkbox"/> Neurologe | <input type="checkbox"/> Urologe |
| <input type="checkbox"/> Hämatologe | <input type="checkbox"/> Nierenarzt | <input type="checkbox"/> Zahnarzt |
| <input type="checkbox"/> Hautarzt | <input type="checkbox"/> Onkologe | <input type="checkbox"/> Sonstige |

Sonstige bitte näher ausführen

Haben Sie zusätzliche Quellen kontaktiert, um die jetzige Diagnose zu bestätigen?

- Nein Ja

wenn ja welche:

- Internet
- Selbsthilfegruppe/ Patientenorganisation
- Sonstige

Sonstige bitte näher ausführen

Bitte kreuzen Sie an, ob die folgenden Symptome oder Ereignisse für Sie zutreffen:

Gelenksteifigkeit am Morgen

Nein Ja wieviel Minuten lang?

Zeckenstich

Nein Ja

in welchem Jahr

Hautausschlag

Antibiotikatherapie

Nein Ja Nein Ja

Nachtruhe ist durch Schmerzen gestört

Nein Ja selten nie

Rückenschmerzen

Nein Ja

Rückenschmerzen auch nachts

Nein Ja

Rückenschmerzen mit Ausstrahlung in ein Bein

Nein Ja

Seitenangabe: links rechts

Schmerzhafes Weiß-; anschließendes Blauwerden der Hände bei Kälte

Nein Ja

Seitenangabe: links rechts

Entzündung/ Rötung der Augen

Nein Ja

seit welchem Jahr

Trockenheit der Augen/ Schleimhäute (auch Mund und Genitalbereich)

Nein Ja

seit welchem Jahr

Andere Veränderungen an Haut/ Schleimhäute (auch Mund und Genitalbereich)

Nein Ja

seit welchem Jahr

Schmerzen beim Wasserlassen

Nein Ja

seit welchem Jahr

Durchfall

Durchfall, blutig

Durchfall, nicht blutig

Nein Ja Nein Ja Nein Ja

Chron. Entzündliche Darmerkrankungen bei Ihnen oder in der Familie

Nein Ja

seit welchem Jahr

Osteoporose

Nein Ja

seit welchem Jahr

Luftnot beim Treppensteigen

Nein Ja

seit welchem Jahr

Schlaganfall

Nein Ja

in welchem Jahr

Tuberkulose bei Ihnen/ in der Familie

Nein Ja

in welchem Jahr

Rheumatische Erkrankungen in der Familie

Nein Ja

welche Familienangehörige

Welche Untersuchungen wurden krankheitsbedingt bereits durchgeführt?Arthroskopie / Gelenkspiegelung

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Allergietest

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Biopsie/Gewebeentnahme

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Entnahme aus folgenden Organen

--

Blutuntersuchung

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Andere Blutuntersuchung (z.B. Leber und Nierenwerte etc.)

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Bronchoskopie/Lungenspiegelung

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Computertomographie-CT/PET

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

CT/PET folgender Organe:

--

Elektroencephalografie (EEG)-Messung der elektrischen Aktivität des Gehirns

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Einfaches Elektrokardiogramm (EKG)

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Langzeit-EKG

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Welche Untersuchungen wurden krankheitsbedingt bereits durchgeführt?Belastungs-EKG

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Elektromyografie (EMG)- Messung der Muskelaktivität

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Elektro-neurografie (ENG)- Messung der Nervenleitgeschwindigkeit

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Entwicklungsdiagnostik

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Gastroskopie/Magenspiegelung

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Genetische Untersuchung

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Untersuchung folgender Gene:

--

Hormonuntersuchung

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Hörtest

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Koloskopie / Darmspiegelung

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Magnetresonanztomographie (MRT)

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

MRT folgender Organe:

--

Lungenfunktionstest

in welchem Jahr

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

--	--	--	--

Welche Untersuchungen wurden krankheitsbedingt bereits durchgeführt?Liquorentnahme (= Entnahme von Nervenwasser aus dem Wirbelkanal)

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

in welchem Jahr

--	--	--	--

Ophthalmoskopie/Augenspiegelung

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

in welchem Jahr

--	--	--	--

Röntgenuntersuchung

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

in welchem Jahr

--	--	--	--

Röntgenuntersuchung folgender Organe

--

Szintigrafie (=Bildgebende Darstellung der Organfunktion)

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

in welchem Jahr

--	--	--	--

Szintigrafie folgender Organe

--

Sonografie/Ultraschall

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

in welchem Jahr

--	--	--	--

Sono/ Ultraschall folgender Organe

--

Tonometrie/Augeninnendruckmessung

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

in welchem Jahr

--	--	--	--

Andere NICHT genannte Untersuchungen

[] Nein [] Ja Befunde anbei [] Nein [] Ja

in welchem Jahr

--	--	--	--

Folgende Untersuchung

--

Nehmen Sie zurzeit Medikamente ein?

Wenn ja, bitte listen Sie diese Medikamente in der folgenden Tabelle auf oder schicken Sie uns eine Kopie ihres Medikamentenplanes mit

Ja Nein

Name des Medikamentes

, Dosis mg ml Hübe µg Sonstiges

Einnahmeschema: Morgens Mittags Abends Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis mg ml Hübe µg Sonstiges

Einnahmeschema: Morgens Mittags Abends Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis mg ml Hübe µg Sonstiges

Einnahmeschema: Morgens Mittags Abends Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis mg ml Hübe µg Sonstiges

Einnahmeschema: Morgens Mittags Abends Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis mg ml Hübe µg Sonstiges

Einnahmeschema: Morgens Mittags Abends Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis mg ml Hübe µg Sonstiges

Einnahmeschema: Morgens Mittags Abends Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis mg ml Hübe µg Sonstiges

Einnahmeschema: Morgens Mittags Abends Nachts

Dauer der Einnahme in Monaten

Sonstiges bitte ausführen:

Name des Medikamentes

, Dosis [] mg [] ml [] Hübe [] µg [] Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis [] mg [] ml [] Hübe [] µg [] Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis [] mg [] ml [] Hübe [] µg [] Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis [] mg [] ml [] Hübe [] µg [] Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis [] mg [] ml [] Hübe [] µg [] Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis [] mg [] ml [] Hübe [] µg [] Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis [] mg [] ml [] Hübe [] µg [] Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Dauer der Einnahme in Monaten

Sonstiges bitte ausführen:

Durch das Zusenden dieses Bogens sind Sie damit einverstanden, dass wir Ihre Unterlagen durchsehen und Archivieren.

Stimme zu Stimme nicht zu

Sind Sie an einer zukünftigen Studienteilnahme interessiert?

Nein Ja Weitere Informationen erwünscht.

Dürfen wir Sie in ein anonymes Patientenregister aufnehmen?

Nein Ja Weitere Informationen erwünscht.

**Einverständniserklärung/ Entbindung von der Schweigepflicht
Bitte kreuzen Sie an! (Unzutreffendes bitte streichen.)**

Hiermit erkläre ich mich einverstanden, dass Arztbriefe/Befunde/andere Originaldateien von Untersuchungen (z.B. MRT-Bilder) meine Person betreffend gespeichert werden.

Nein Ja

Hiermit erkläre ich mich einverstanden, dass meine Unterlagen ggf. an Ärzte des Universitätsklinikums Würzburg außerhalb des ZESE zur Besprechung meiner Erkrankung weitergeleitet werden dürfen.

Nein Ja

Ich habe den Fragebogen eigenständig ausgefüllt und verstanden.

Nein Ja

Unterschrift



Anlage 8

PATIENTENINFORMATION ZUR DATENVERARBEITUNG **innerhalb der** **DEUTSCHEN REFERENZNETZWERKE FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN** **zur** **verbesserten Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen**

WAS IST DAS DEUTSCHE REFERENZNETZWERK FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN UND INWIEFERN KANN ES MIR HELFEN?

Das deutsche Referenznetzwerk für Seltene Erkrankungen (DeRN-SE) ist ein Netzwerk von medizinischen Experten, die im Bereich Seltener Erkrankungen in ganz Deutschland tätig sind. Das DeRN-SE ermöglicht die Zusammenarbeit dieser medizinischen Experten, um Patienten mit Seltenen Erkrankungen, die hochspezialisierte Behandlungen benötigen, besser helfen zu können.

Mit Ihrem Einverständnis und unter Einhaltung des nationalen und europäischen Datenschutzrechts kann Ihr Fall an die im DeRN-SE vernetzten medizinischen Experten übergeben werden, damit sie Ihren Arzt bzw. Ihre Ärztin bei der Diagnose und bei der Erstellung eines Behandlungsplans unterstützen können.

ZUR MEDIZINISCHEN BETREUUNG WEITERGEGEBENE PATIENTENDATEN WERDEN PSEUDONYMISIERT

Wenn Sie und Ihr Arzt bzw. Ihre Ärztin sich bezüglich der Unterstützung durch das DeRN-SE einig sind, erlaubt diese Einwilligungserklärung die Weitergabe von Daten aus Ihrer Patientenakte an die im DeRN-SE zusammengeschlossenen Experten. Dies können medizinische Bilder, Laborberichte sowie biologische Daten sein. Briefe und Berichte anderer Ärzte, die sich früher um Sie gekümmert haben, können ebenfalls dazugehören.

Die Übermittlung erfolgt pseudonymisiert. Das bedeutet, dass Ihr Name, Ihr Geburtsdatum und Ihre Adresse nicht übermittelt, sondern vor Übermittlung durch Schwärzung o.ä. unkenntlich gemacht werden. Die Übermittlung erfolgt über KONSIL-SE, ein sicheres elektronisches Informationssystem, das extra für diesen Zweck am Universitätsklinikum Würzburg betrieben wird.

KONTAKTAUFNAHME ZUR ERFORSCHUNG SELTENER KRANKHEITEN?

Da die Forschung zu vielen Seltenen Erkrankungen aufgrund der kleinen Zahl betroffener Personen noch am Anfang steht, würde es sehr helfen, wenn Sie uns erlauben würden, Sie zu kontaktieren, wenn im DeRN-SE ein passendes Forschungsprojekt geplant wird. Die Einwilligung zur Kontaktaufnahme führt noch nicht dazu, dass Ihre Daten auch tatsächlich zu Forschungszwecken genutzt werden. Dies erfolgt erst dann, wenn Sie - nach entsprechender Information über das in Frage kommende Forschungsprojekt - dazu Ihre Einwilligung gegeben haben.

LÖSCHUNG IHRER DATEN

Ihre Daten werden spätestens 3 Monate nach Abschluss der Beratungen zu Ihrem Fall aus der Plattform KONSIL-SE gelöscht. Mit Ihrer Zustimmung zur Erforschung Seltener Krankheiten ist eine längere Aufbewahrung vorgesehen, und zwar solange aus wissenschaftlicher Sicht Ihre Daten einen wichtigen Beitrag zur Forschung leisten können.



WEITERE VERWENDUNG IHRER DATEN

Eine Verwendung Ihrer Daten zu anderen als den oben genannten Zwecken wird auf Basis dieser Einwilligung ausgeschlossen. Ebenso garantieren wir, dass eine Übermittlung Ihrer Daten nur in Staaten innerhalb der Europäischen Union oder des Europäischen Wirtschaftsraums oder in weitere Länder, bei denen die Europäische Kommission ein angemessenes Datenschutzniveau festgestellt hat, stattfindet.

PATIENTENANGABEN

Vorname:

Nachname:

Geburtsdatum:

Bitte das entsprechende Kästchen ankreuzen:

Ich bin Patient Ich bin Elternteil/Vormund des Patienten Ich habe Vollmacht

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG

- Ich willige ein, dass meine pseudonymisierten Daten im DeRN-SE zu meiner medizinischen Betreuung weitergegeben werden. Ich bin mir dessen bewusst, dass meine Daten an medizinische Fachleute im DeRN-SE weitergegeben werden, damit diese zur Unterstützung zusammenarbeiten können.
- Kontaktieren Sie mich bitte bezüglich Forschung. Ich entscheide mich hinsichtlich der Verwendung meiner Daten für ein spezifisches Projekt, wenn ich kontaktiert werde.

Ihre Einwilligung zur Übermittlung Ihrer Daten an die Experten im DeRN-SE können Sie jederzeit ganz oder teilweise ohne Angabe von Gründen widerrufen, ohne dass die Rechtmäßigkeit der aufgrund der Einwilligung bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung berührt wird.

Wenn Sie die Einwilligung in die Übermittlung an die DeRN-SE-Experten widerrufen, werden noch in KONSIL-SE vorhandene Daten umgehend gelöscht. Falls zu diesem Zeitpunkt schon ein Ergebnis der Beratung durch das DeRN-SE vorliegt, bleibt dieses aufgrund der Dokumentationspflicht aus § 630f BGB Abs. 1 in Ihrer Patientenakte des Krankenhauses, in dem Sie in Behandlung sind.

Bei Widerruf der Einwilligung zur Kontaktierung für Forschungszwecke, werden Sie über solche Forschungsprojekte nicht (mehr) informiert.

Die Informationen zum Umgang mit meinen Daten im DeRN-SE habe ich zur Kenntnis genommen.

Ort, Datum

Unterschrift Patient(in) ggf. Vertreter(in)/Sorgeberechtigte(r)



Informationen zum Umgang mit Ihren Daten im DeRN-SE

1. Sie werden am Universitätsklinikum Würzburg, Anstalt des öffentlichen Rechts (UKW) behandelt. Das UKW, Josef-Schneider-Straße 2, 97080 Würzburg, Tel.: 0931 201-0, E-Mail info@ukw.de ist Verantwortlicher für die Datenverarbeitung im Sinne von Art. 4 Nr. 7 DSGVO. Daneben sind auch alle anderen am DeRN-SE beteiligten Einrichtungen für die Datenverarbeitung verantwortlich - die DSGVO nennt dies gemeinsame Verantwortung. Informationen dazu finden Sie unter www.ukw.de/zese/dern-se-konsil-se.
2. Jede der am DeRN-SE beteiligten Einrichtungen hat eine/n Datenschutzbeauftragte/n bestellt. Den Datenschutzbeauftragten des UKW erreichen Sie unter folgenden Kontaktdaten: Universitätsklinikum Würzburg, Datenschutzbeauftragter, Josef-Schneider-Str. 2, 97080 Würzburg, E-Mail: datschutz@ukw.de.
3. Zweck der Datenverarbeitung im DeRN-SE ist die Verbesserung der Behandlung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen. Rechtsgrundlage ist Ihre freiwillige Einwilligung (Art. 6 Abs. 1 Satz 1 Buchst. a, 9 Abs. 2 Satz 1 Buchst. a DSGVO).
4. Bei entsprechender Einwilligung wird das UKW Ihre pseudonymisierten Patientendaten an die am DeRN-SE beteiligten Experten für Seltene Erkrankungen übermitteln. Diese Experten sind grundsätzlich in Deutschland tätig, können aber im Einzelfall auch in einem anderen Mitgliedsstaat der Europäischen Union arbeiten.

Die am DeRN-SE beteiligten Einrichtungen haben sich darauf geeinigt, dass das UKW die Plattform KONSIL-SE für alle bereitstellt, betreibt und wartet. Dies erfolgt im Rahmen einer Auftragsverarbeitung gemäß Art. 28 DSGVO. In dieser Funktion ist das UKW den anderen Einrichtungen gegenüber streng weisungsgebunden und entsprechend vertraglich verpflichtet.

Darüber hinaus findet eine Übermittlung Ihrer personenbezogenen Daten aus dem DeRN-SE an externe Dritte grundsätzlich nicht statt. Eine Übermittlung kommt nur in Betracht, wenn wir dazu gesetzlich verpflichtet sind oder Sie vorab in die Datenübermittlung eingewilligt haben.

Über die mögliche Übermittlung von personenbezogenen Daten im Rahmen der Behandlung am UKW werden Sie bei Abschluss des Behandlungsvertrages gesondert informiert.

5. Die Daten werden durch das DeRN-SE für die Dauer der konsiliarischen Beratungen gespeichert. Sie werden spätestens drei Monate nach Abschluss der Beratungen aus der Plattform KONSIL-SE gelöscht. Die langfristige Dokumentation der Beratungsergebnisse erfolgt in dem Krankenhaus, in dem Sie originär behandelt werden.

6. Betroffenenrechte:

Sie haben im Grundsatz das Recht auf Auskunft (Art. 15 DSGVO). Sollten unrichtige personenbezogene Daten verarbeitet werden, steht Ihnen ein Recht auf Berichtigung zu (Art. 16 DSGVO). Bei Vorliegen der gesetzlichen Voraussetzungen können Sie die Löschung personenbezogener Daten (Art. 17 DSGVO), die Einschränkung der Verarbeitung (Art. 18 DSGVO) oder die Datenübertragung (Art. 20 DSGVO) verlangen, sowie Widerspruch gegen die Verarbeitung einlegen (Art. 21 DSGVO). Ihre Einwilligung zur Übermittlung Ihrer Daten an die Experten im DeRN-SE können Sie jederzeit ganz oder teilweise ohne Angabe von Gründen widerrufen. Bitte wenden Sie sich dazu an das

Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Würzburg (ZESE)
Josef-Schneider-Str. 2
97080 Würzburg
Tel: +49 931 201 29029
E-mail: zese@ukw.de



Der Widerruf der Einwilligung gilt nur für die Zukunft, die Rechtmäßigkeit der aufgrund der Einwilligung bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung wird nicht berührt. Ihr Widerruf gilt allerdings erst ab dem Zeitpunkt, zu dem Sie diesen aussprechen. Er hat keine Rückwirkung. Die Verarbeitung Ihrer Daten bis zu diesem Zeitpunkt bleibt rechtmäßig.

Einschränkungen und Modifikationen der vorgenannten Rechte können sich z.B. aus Art. 9 und 10 BayDSG bzw. anderen landesrechtlichen Datenschutzregelungen oder aus der Dokumentationspflicht nach § 630f BGB ergeben.

Sollten Sie diese Rechte gegenüber dem DeRN-SE bzw. den an DeRN-SE beteiligten Einrichtungen geltend machen wollen, wenden Sie sich bitte an das Krankenhaus, bei dem Sie originär in Behandlung sind. Die Adresse finden Sie unter Punkt 1. Im Anschluss wird geprüft, ob die gesetzlichen Voraussetzungen erfüllt sind.

Mit allen Anliegen rund um Ihre Daten können Sie sich auch an den Datenschutzbeauftragten des Krankenhauses wenden, bei dem Sie originär in Behandlung sind. Selbstverständlich gilt dies auch für eine Beschwerde über Datenschutzverstöße. Die Kontaktdaten der lokalen Datenschutzbeauftragten finden Sie unter Punkt 2.

Zudem haben Sie das Recht auf Beschwerde bei einer Datenschutzaufsichtsbehörde, wenn Sie z.B. der Ansicht sind, dass die Verarbeitung Ihrer Daten datenschutzrechtlich nicht zulässig ist. Eine Liste aller deutschen Datenschutzaufsichtsbehörden finden Sie im Internet unter:

<https://www.datenschutzkonferenz-online.de/datenschutzaufsichtsbehoerden.html>

Die für das UKW zuständige Aufsichtsbehörde ist der

Bayerischer Landesbeauftragte für den Datenschutz (BayLfD)

Wagmüllerstraße 18

80538 München

www.datenschutz-bayern.de