

JAHRESBERICHT 2020

Zentrum für Seltene Erkrankungen Regensburg (ZSER)
am Universitätsklinikum Regensburg

INHALT

1. Struktur des ZSER
2. Besondere Aufgaben des Zentrums
3. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen
4. Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen
5. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen
6. Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSER
7. Studien zu seltenen Erkrankungen mit Beteiligung des ZSER
8. Wissenschaftliche Publikationen des ZSER
9. Kontakt

1. Struktur des Zentrums

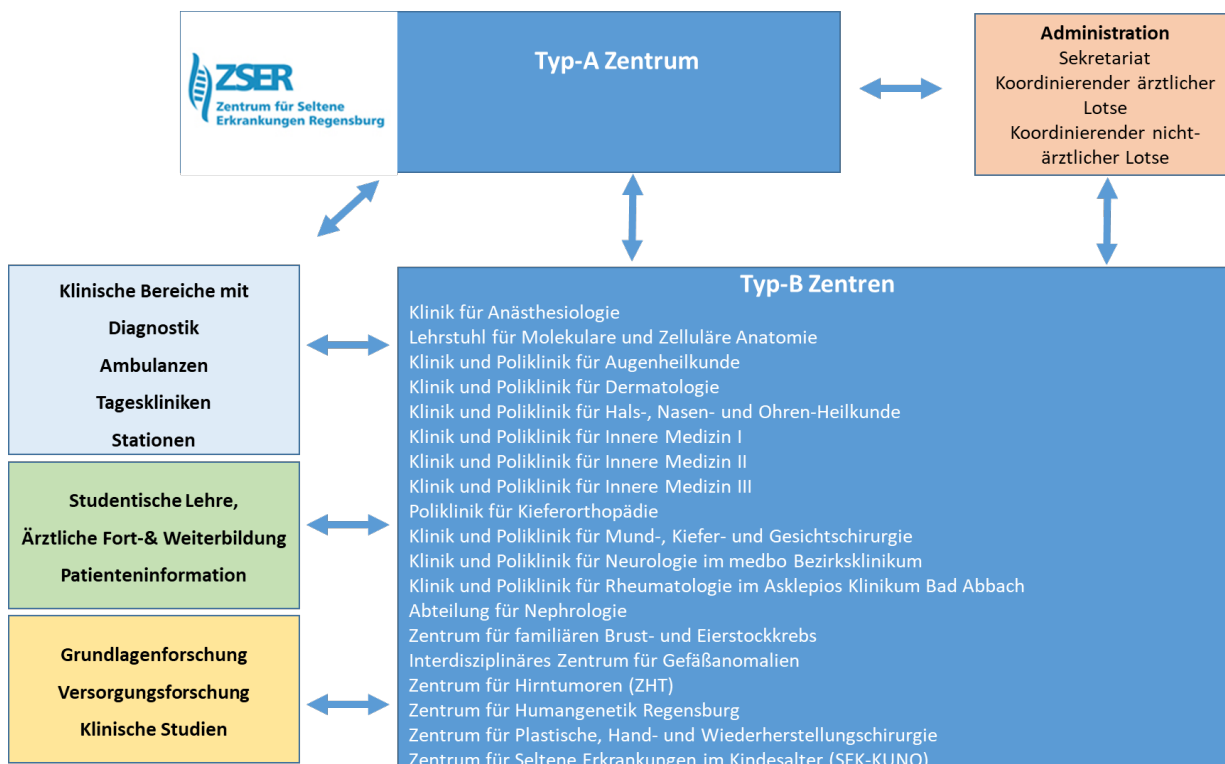
Organisation

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Regensburg (ZSER) ist eine Einrichtung des Universitätsklinikums Regensburg (UKR). Im ZSER arbeiten unterschiedliche Fachgebiete des Universitätsklinikums Regensburg sowie externe Kooperationspartner eng zusammen, um eine bestmögliche Diagnose und Therapie zu ermöglichen. Dem Zentrum sind krankheits-(gruppen-)spezifische Fachzentren zugeordnet. Weiterhin unterstützt das ZSER in Kooperation mit anderen Einrichtungen am UKR und der Universität Regensburg Forschungsvorhaben und beteiligt sich an studentischer Lehre sowie ärztlicher Fort- und Weiterbildung. Eine enge Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe ist uns auf allen Ebenen sehr wichtig. Des Weiteren wurde im Jahr 2016 der „Förderverein für Kinder und Erwachsene mit Seltene Erkrankungen e.V.“ (FSER e.V.) gegründet, um das „Zentrum für Seltene Erkrankungen Regensburg“ (ZSER) ideell und materiell zu fördern. Mitgliedsbeiträge und Spenden sollen die Behandlungsmöglichkeiten verbessern und mehr Forschung ermöglichen. Öffentlichkeitsarbeit, Veranstaltungen und der persönliche Einsatz der Vereinsmitglieder sollen die Bedeutung seltener Erkrankungen stärker in den Fokus der Öffentlichkeit rücken.

Beteiligte Behandlungspartner

Die Struktur des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern ist in Abbildung 1 dargestellt.

Abbildung 1: Organigramm des ZSER am Universitätsklinikum Regensburg (31.12.2020).



In nachfolgender Liste sind die Kliniken, Institute und interdisziplinären Einrichtungen in Regensburg genannt, welche eng mit dem ZSER verbunden sind.

Beteiligte Einrichtungen

Liste der Behandlungspartner als Fachzentren (Typ-B-Zentren) des ZSER:

[Klinik für Anästhesiologie](#)

[Lehrstuhl für Molekulare und Zelluläre Anatomie](#)

[Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde](#)

[Klinik und Poliklinik für Dermatologie](#)

[Klinik und Poliklinik für Hals-, Nasen- und Ohren-Heilkunde](#)

[Klinik und Poliklinik für Innere Medizin I](#)

[Klinik und Poliklinik für Innere Medizin II](#)

[Klinik und Poliklinik für Innere Medizin III](#)

[Poliklinik für Kieferorthopädie](#)

[Klinik und Poliklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie](#)

[Klinik und Poliklinik für Neurologie im medbo Bezirksklinikum](#)

[Klinik und Poliklinik für Rheumatologie im Asklepios Klinikum Bad Abbach](#)

[Abteilung für Nephrologie](#)

[Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs](#)

[Interdisziplinäres Zentrum für Gefäßanomalien](#)

[Zentrum für Hirntumoren \(ZHT\)](#)

[Zentrum für Humangenetik Regensburg](#)

[Zentrum für Plastische, Hand- und Wiederherstellungschirurgie](#)

[Zentrum für Seltene Erkrankungen im Kindesalter \(SEK-KUNO\)](#)

Netzwerke

Das ZSER ist aktives Mitglied in den folgenden Netzwerken:

- Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland (AG-ZSE)
- Bayerischer Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (BASE)
- Nationales Netzwerk von elf Zentren für Seltene Erkrankungen (Projekt ZSE-DUO)

Darüber hinaus sind Fachzentren des ZSER in verschiedene Netzwerke auf nationaler und internationaler Ebene eingebunden (z.B. in die Europäischen Referenznetzwerke Endo ERN, ERN EURACAN, ERN LUNG, ERN SKIN; Stand 31.12.2020).

Kooperationspartner

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Regensburg arbeitet eng mit der Selbsthilfe zusammen. Neben der besonderen Kooperation mit der Allianz für Chronische Seltene Erkrankungen (ACHSE) e. V. bestehen über die Fachzentren enge Beziehungen zu vielen Krankheits- oder Krankheitsgruppen-spezifischen Vereinen der Selbsthilfe und/oder deren regionalen Vertretern (z.B. XP-Freu(n)de Mondscheinkinder: <https://www.xerodermapigmentosum.de>).

2. Besondere Aufgaben des Zentrums

Prozesse

Die nicht-ärztliche Lotsin im Sekretariat am ZSER nimmt ganztags werktäglich Anfragen von Patienten, Angehörigen und Behandlern entgegen und koordiniert zusammen mit den ärztlichen Lotsen das Vorgehen. Fragen zu konkreten Seltene Erkrankungen oder Ansprechpartnern werden umgehend beantwortet und der Patient an die passenden Experten im Typ-B Zentrum am Universitätsklinikum in Regensburg oder deutschlandweit vermittelt.

Für Patienten mit unklarer Diagnose erfolgt die Abklärung anhand definierter Prozesse, die in Abbildung 2 zusammengefasst sind.

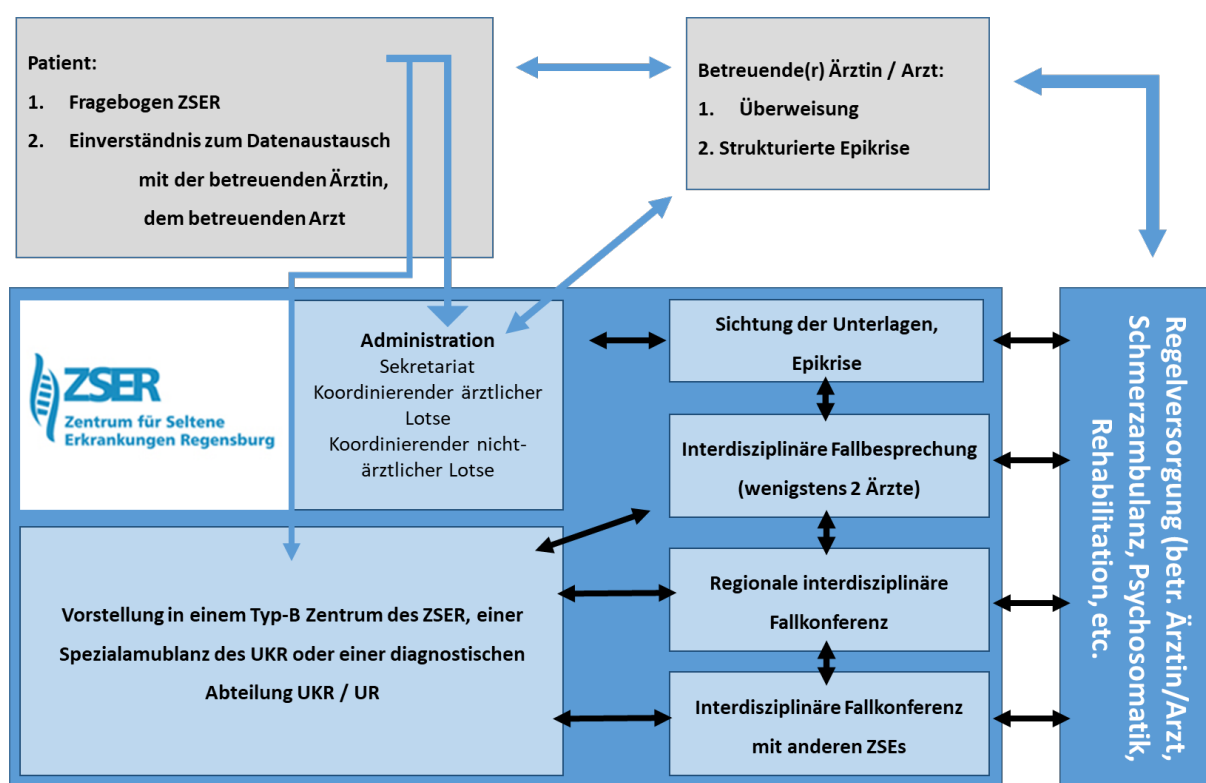


Abbildung 2: Ablauf der Abklärung bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung, aber unklarer Diagnose. Interdisziplinäre Fallbesprechungen finden wenigstens einmal pro Woche statt, die Ambulanz für unklare Diagnosen bietet wöchentlich Termine an. Regionale und überregionale interdisziplinäre Fallkonferenzen erfolgen regelmäßig (mind. monatlich).

Durchgeführte Fallkonferenzen

Das ZSER A-Zentrum führt nach NAMSE regelmäßige interdisziplinäre Fallbesprechungen zu Patienten durch, die mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung, aber unklarer Diagnose an das ZSER überwiesen wurden. An diesen Fallbesprechungen waren 2020 die folgenden Disziplinen beteiligt: Humangenetik, Neurologie, Pädiatrie, Ophthalmologie und Psychiatrie/Psychosomatik.

Weiterhin wurden regelmäßig klinikumsinterne Fallkonferenzen unter Beteiligung der Vertreter der B-Zentren und zentrenübergreifende Fallkonferenzen für stationäre und ambulante Patienten anderer Kliniken auf nationaler und internationaler Ebene durchgeführt. Auf Ebene der Fachzentren (Typ-B-Zentren nach NAMSE) des Zentrums für Seltene Erkrankungen fanden zusätzliche Fallbesprechungen statt. Ebenso werden regelmäßig externe Fall(Anfragen) in interdisziplinären Fallkonferenzen behandelt und externe Patienten vorgestellt.

Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung

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

- 1) Zeit zwischen Erstkontakt durch die Patienten mit dem ZSER und der Fallbesprechung (interne interdisziplinäre Besprechung anhand der vollständig eingegangenen Unterlagen: Fragebogen zur Krankheitsgeschichte, Anmeldebogen durch den zuweisenden Arzt, Datenschutzerklärung und Überweisung plus medizinische Unterlagen)
- 2) Zeit zwischen Fallbesprechung und Versand des abschließenden Arztbriefes
 - a. Ggf. Zeit zwischen Fallbesprechung und Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen
 - b. Ggf. Zeit zwischen Vorstellung und Versand des abschließenden Arztbriefes

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

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

3. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Im Zentrum für Seltene Erkrankungen Regensburg finden regelmäßig Fortbildungsveranstaltungen zum gesamten medizinischen Spektrum seltener Erkrankungen statt. Diese

werden teils in Präsenz, teils als Hybrid-Veranstaltungen angeboten und binden auch die externen Netzwerk- und Kooperationspartner ein.

4. Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen

Im Rahmen von zentrumsübergreifenden Fallkonferenzen fand ein strukturierter Austausch über entsprechende Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen statt, insbesondere mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZESE) Nordbayern, Universitätsklinikum Würzburg.

5. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Im Jahr 2020 wurden am Institut für Humangenetik der Universität Regensburg ca. 700 humangenetische Analysen durchgeführt, um bei unklarer Befundlage weiter zu spezifizieren und mehr gesicherte Diagnosen zu stellen.

6. Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSER

Das A-Zentrum ZSER und seine Partner haben an Leitlinien für die klinische Praxis (CPG) und andere Arten von Instrumenten für die klinische Entscheidungsfindung mitgearbeitet und mitentwickelt. Nachfolgend die Liste der Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren unter Beteiligung des ZSER:

Ichthyoses - Part 1: Differential diagnosis of vulgar ichthyoses and therapeutic options.

Ichthyoses–Part 2: Congenital ichthyoses

ZSE/ERN Versorgungernetzwerk" HAUT" - DRN HAUT

7. Studien zu Seltenen Erkrankungen mit Beteiligung des ZSER

Folgende laufende Studien unter Beteiligung des ZSER im Jahr 2020:

1. NIHR Project RP-PG-1212-20009 "Developing a psychological intervention to improve ultraviolet protection and clinical outcomes in Xeroderma Pigmentosum" (clinical study)
2. Dual pilot structure to clarify unclear diagnoses in centers for rare diseases (non-interventional clinical study)
3. Base-Net, IT network to link five Bavarian University Center of Rare diseases (research project)

8. Wissenschaftliche Publikationen des ZSER

Folgende Publikationen wurden im Jahr 2019/2020 vom A-Zentrum veröffentlicht:

Psychological correlates of adherence to photoprotection in a rare disease: International survey of people with Xeroderma Pigmentosum,
Walburn J, Canfield M, Norton S, Sainsbury K, Araújo-Soares V, Foster L, Berneburg M, Sarasin A, Morrison-Bowen N, Sniehotta FF, Sarkany R; British Journal of Health Psychology (vol.24, Issue 3, 2019)

9. Kontakt

Zentrum für Seltene Erkrankungen Regensburg
Universitätsklinikum Regensburg
Franz-Josef-Strauß-Allee 11
93053 Regensburg

Sprecher: Professor Dr. Mark Berneburg
T: 0941 944-9696
zser@ukr.de
www.zser.de