



AZeSE



UNIVERSITÄTSKLINIKUM
AUGSBURG
**Augsburger Zentrum
für Seltene Erkrankungen**

Qualitätsbericht 2022

Dr. Désirée Dunstheimer
Leiterin AZeSE

Stand: 24.02.23



DAS AUGSBURGER ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN (AZESE)

ist eine Einrichtung des Universitätsklinikums Augsburg (UKA) und koordiniert die interdisziplinären Aktivitäten in Krankenversorgung, Forschung und Lehre auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen. Hierzu haben sich unterschiedliche Kliniken und Institute des UKA, die auf die Diagnostik und Behandlung bestimmter seltener Erkrankungen oder Krankheitsgruppen spezialisiert sind, zusammengeschlossen.

1. DARSTELLUNG DES ZENTRUMS UND SEINER NETZWERKPARTNER

Zum 31.12.2022 bestanden innerhalb des AZeSE neben dem Typ A Zentrum 13 krankheits-/gruppenspezifische Fachzentren (Typ B-/ Fachzentren), die sich klinisch und wissenschaftlich mit jeweils spezifischen seltenen Krankheitsentitäten befassen und in nationale und zum Teil internationale Netzwerke eingebunden sind. Die Struktur des AZeSE hat sich somit 2022 nicht verändert (Organigramm siehe Abbildung 1).

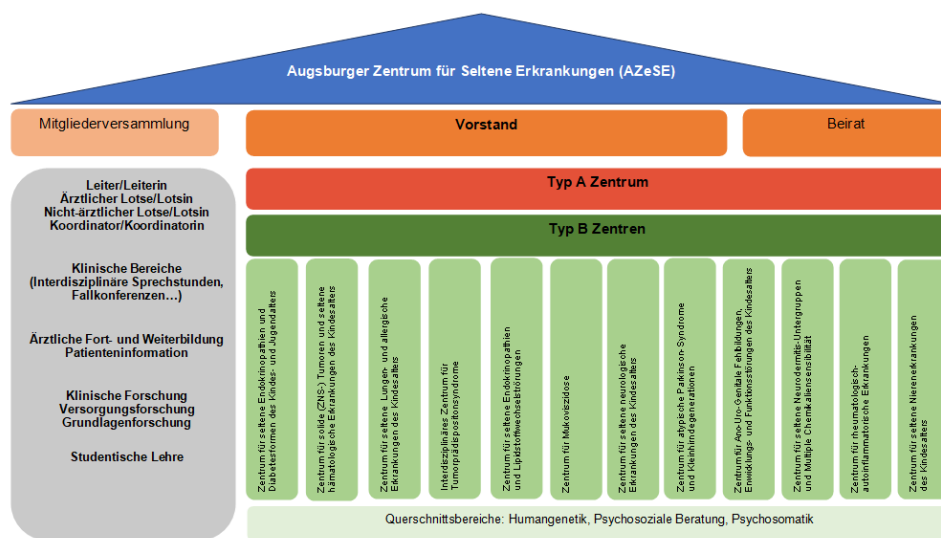


Abbildung 1: Organigramm des Augsburger Zentrums für Seltene Erkrankungen (AZeSE)

Beteiligte Fachzentren des AZeSE

- Zentrum für Gefäßmalformationen
- Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turner-Zentrum)
- Zentrum für solide (ZNS-)Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters
- Zentrum für seltene Lungenerkrankungen des Kindesalters und Mukoviszidose
- Interdisziplinäres Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS)
- Zentrum für Dysplasien und Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen
- Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen des Kindesalters
- Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegenerationen
- Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen des Kindesalters

- Zentrum für seltene Neurodermitis-Untergruppen und Multiple Chemikaliensensibilität (NeurodermRARE)
- Zentrum für rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen
- Zentrum für seltene Nierenerkrankungen des Kindesalters
- Zentrum für seltene Erkrankungen im Kopf-Hals-Bereich

Das AZeSE ist Mitglied in folgenden lokalen und nationalen Netzwerken seltener Erkrankungen:

- Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE) mit regelmäßiger Teilnahme an den Lotsentreffen
- Bayerischer Arbeitskreis Seltene Erkrankungen (BASE)
- PädEndoSüd (Netzwerk aus Kinderendokrinologen im süddeutschen Raum; mit Übernahme Besonderer Aufgaben)
- DRN-RND (Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen)
- DeRN-Lunge (Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Lungenerkrankungen)
- AsaF (Aktionsnetzwerk für seltene angeborene Fehlbildungen der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie)

Das AZeSE ist Mitglied in folgenden internationalen Netzwerken seltener Erkrankungen:

- ERN PaedCan (Europäisches Netzwerk für Pädiatrische Onkologie)

Entwicklungen 2022

Personalia

Innerhalb des Typ-A-Zentrums verstärkten mit [Dr. Liliana Daschner](#), Fachärztin für Innere Medizin / Allgemeinmedizin und [Dr. Carola Haugg](#), Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, als ärztliche Lotsinnen das AZeSE-Team. Beide sind in Teilzeit für das Typ-A-Zentrum tätig, mit Schwerpunkt auf die Bearbeitung von Anfragen mit unklarer Diagnose, Unterstützung der Sprechstunde für nicht-gesicherte Diagnosen, aber auch innerhalb von Fallbesprechungen und Fallkonferenzen.

Das Team für humangenetische Expertise erweiterte sich 2022 neben Frau Prof. Dr. Monika Golas und Frau Dr. Dagmar Wahl, beides Fachärztinnen für Humangenetik, um Herrn PD Dr. Moneef Shoukier, Facharzt für Humangenetik. Damit konnte das Angebot der Humangenetischen Sprechstunde und Beratungsangebote entsprechend des wachsenden Bedarfs ausgeweitet werden.

Das studiumsbedingte Ausscheiden der nicht-ärztlichen Lotsin [Denise Gruber](#) brachte den Eintritt von [Tanja Selimaj](#) (Teilzeit) und [Kathrin Sieber](#) (Vollzeit) mit sich, die neben koordinierenden sowie allgemein administrativen Aufgaben im Typ A-Zentrum wie die Organisation von Sprechstunden und Fallkonferenzen sich zudem in die Registerarbeit innerhalb der B-Zentren einbringen.

Projekte und Netzwerke

Im Jahr 2022 wurden Vorbereitungen für die Teilnahme als Standort am Bayern-weiten Projekt **Bavarian Genomes** (1000 Klinische Genome für Seltene Erkrankungen in Bayern; übergeordnete Studienleitung Prof. Dr. Thomas Meitinger, Institut für Humangenetik, Technische Universität München) mit der lokalen Projektleitung am Universitätsklinikum Augsburg, Frau Prof. Dr. Monika Golas und Dr. Désirée Dunstheimer, erarbeitet. Bei vorliegendem Ethikvotum ist eine Rekrutierung von Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung nunmehr möglich. Im Rahmen des

Forschungsprojekts „Bavarian Genomes“ wird Betroffenen, bei denen trotz des dringenden Verdachts auf eine genetisch bedingte Seltene Erkrankung bisher keine genetische Diagnose gesichert werden konnte, eine erweiterte Untersuchung angeboten. Besonderes Merkmal dieses Projekts ist die Standort-übergreifende Zusammenarbeit der ZSEs in Bayern (TU | LMU München, Regensburg, Würzburg, Erlangen, Augsburg). Mittels einer Datenbankanfrastruktur sollen ursächliche Genomsequenzvarianten mit einer seltenen, jedoch genetisch unklaren Erkrankung (Variante unklarer Signifikanz) identifiziert werden. Mit Etablierung dieser Genomdatenbank soll ein Bindeglied zwischen den ZSE-Standorten der bayerischen Hochschul- und auch außeruniversitären Forschung geschaffen werden und so die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen verbessern – unter anderem auch mit Kristallisationspunkten für die Erforschung innovativer Therapiestrategien.

2022 fanden zudem die Vorbereitungen für einen Beitritt zum Netzwerkprojekt **Konsil-SE** statt, der im Frühjahr 2023 vertraglich / rechtlich abgeschlossen ist. Auf Basis einer speziellen Software-Lösung (Konsil-SE; Hosting: ZSE Nordbayern / Universitätsklinikum Würzburg) schafft Konsil-SE die technische Infrastruktur für eine gemeinsame Bearbeitung ausgewählter Patientenfälle zwischen den deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen. Augsburg wird somit 2023 Teil des Netzwerkes, zu dem bereits die ZSE in Aachen, Bochum, Frankfurt, Hannover, Magdeburg, Mainz, Münster, Regensburg, Tübingen, Ulm und Würzburg angehören.

Als weiteres Projekt wurde 2022 das GBA-Innovationsfondprojekt **B(e)NAMSE** im Themenfeld „Interdisziplinäre Versorgungsangebote und geeignete Angebote im Bereich der Sekundär- und Tertiärprävention für Patientinnen und Patienten mit komplexem Versorgungsbedarf“ auf den Weg gebracht. Das Projekt zielt auf eine ambulante, telemedizinisch unterstützte, interdisziplinäre, multiprofessionelle und teambasierte koordinierte Versorgung von komplex chronisch kranken Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen und komplexem Versorgungsbedarf an geclusterten NAMSE-B-Zentren für Seltene Erkrankungen.

Projektpartner sind das ZSE Ruhr (CESER) mit Prof. Dr. B. Zernikow, der federführend tätig ist, das ZSE Augsburg (AZeSE), das ZSE Bochum mit Prof. Dr. C. Grasemann, das ZSE Dresden mit Prof. Dr. R. Berner und das ZSE Würzburg mit Prof. Dr. H. Hebestreit. Weitere Kooperationspartner sind die ACHSE e.V., Selbsthilfeorganisationen, die AOK Bayern, AOK PLUS und die TK.

Nach Einreichung einer Ideenskizze im Mai 2022 wurde vom Innovationsausschuss die Förderung der weiteren Konzeptentwicklung und Ausarbeitung des Vollertrags zur Einreichung in 2023 positiv beschieden.

Fallzahlen

Im Jahr 2022 wurden am UKA 10.984 Fälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt. Die Kodierung erfolgte mittels ICD 10-GM. Die Mindestmenge laut G-BA-Vorgabe ist damit erfüllt. Eine durchgängige Kodierung und Auswertung der Alpha- ID-SE- und Orphanet-Kennnummern ist noch nicht etabliert.

2. BESONDERE AUFGABEN

Workflow des AZeSE

Das Zentrum bietet eine zentrale Anlaufstelle bei gesicherter Diagnose einer seltenen Erkrankung, ebenso wie im Verdachtsfall bzw. bei noch unklarer Befundkonstellation. Anfragen von Patienten, ihren Angehörigen bzw. behandelnden Ärzten werden werktäglich von den Lotsen des AZeSE entgegengenommen. Nach Sichtung der Unterlagen und ggf. Anforderung weiterer Befunde koordinieren die ärztlichen und nicht-ärztlichen Lotsen das weitere Vorgehen:

- Anfragen zu einer bereits bekannten seltenen Erkrankung werden direkt an die jeweiligen Experten innerhalb der Fachzentren am Universitätsklinikum Augsburg weitergeleitet. Bei fehlender Fachexpertise am UKA werden Betroffene bei der Suche nach einem passenden Experten unterstützt, indem der Kontakt an ein anderes Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) innerhalb Deutschlands vermittelt wird.

- Anfragen mit unklarer Diagnose werden entsprechend eines definierten fächerübergreifenden Behandlungspfades bearbeitet (Workflow siehe Abbildung 2)

Zentrales Element bei der Bearbeitung von Anfragen mit ungesicherter Diagnose, mit Verdacht auf bzw. bereits bekannter seltener Erkrankung stellen interdisziplinäre Fallkonferenzen dar. Das A-Zentrum des AZeSE koordiniert seit 2021

- wöchentliche (**InSel**, Interne Fallkonferenz **Seltener** Erkrankungen, Typ-A-Zentrum) bzw.
- monatliche (**AZeSE-Board**, Typ-A-Zentrum | Typ-B-Zentren)

Fallkonferenzen, an denen - abhängig von den jeweils besprochenen Erkrankungsbildern / Beschwerden- Ärztinnen und Ärzte verschiedener Fachdisziplinen teilnehmen. Nach Befunddemonstration und -diskussion werden interdisziplinär Empfehlungen für weitere diagnostische oder therapeutische Maßnahmen erarbeitet bzw. Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Erkrankung gezielt an eine Spezialsprechstunde angebunden. An den Besprechungen waren 2022 regelhaft folgende Fachrichtungen miteingebunden: Neurologie, Innere Medizin/Rheumatologie, Pädiatrie, Humangenetik. Für eine Einbindung des Fachbereichs Psychosomatik steht uns seit 2022 ein Konsiliardienst des Bezirkskrankenhauses Augsburg (Ärztlicher Direktor: Prof. Hasan Alkomiet) zur Verfügung.

Ebenfalls vom Typ-A-Zentrum koordiniert werden wöchentlichen **Rare Disease Boards** (Typ-A-Zentrum und Typ-B-Zentren | Humangenetik) in denen Patient*innen mit Verdacht auf eine seltene, genetisch jedoch unklare Erkrankung, unter anderem Nachweis einer Variante unklarer Signifikanz, besprochen werden.

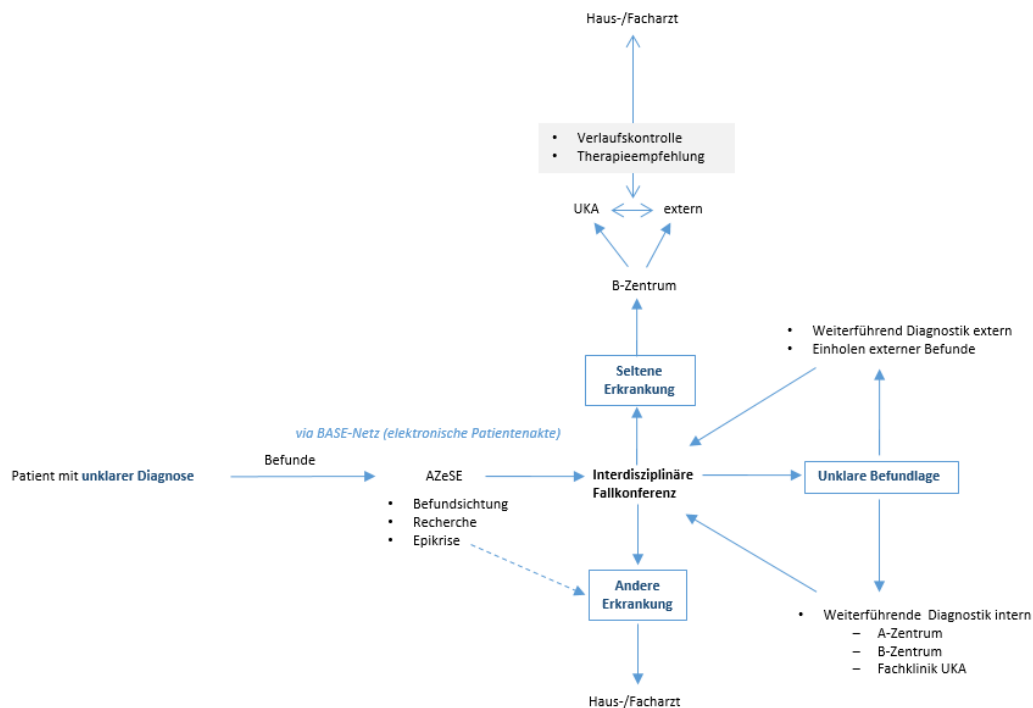


Abbildung 2: Abklärung einer Anfrage bei Verdacht auf eine seltene / unklare Erkrankung: Nach Durchsicht der Unterlagen wird vom ärztlichen Lotsen eine Kasuistik / Epikrise erstellt. Sollten bei einer anschließenden Befundbesprechung innerhalb des Typ A Zentrums Hinweise auf eine seltene Erkrankung fehlen (andere Erkrankung), erfolgt eine Anbindung im niedergelassenen Bereich. Alle anderen Fälle werden im Rahmen regelmäßiger, mindestens einmal monatlicher, interdisziplinärer Fallbesprechungen besprochen. Je nach Befundlage erfolgt daraufhin entweder eine gezielte weiterführende Diagnostik (unklare Befundlage) - oder bei fehlendem Hinweis für eine seltene Erkrankung (andere Erkrankung) - eine Anbindung im niedergelassenen Bereich. Patienten mit einer seltenen Erkrankung werden abhängig davon, ob die Fachexpertise am UKA gegeben ist, an einem Fachzentrum innerhalb des AZeSE angebunden oder aber an ein anderes ZSE innerhalb Deutschlands vermittelt.

Anfragen an das AZeSE

2022 wurden 291 (2021: 167) Anfragen an das AZeSE gerichtet und bearbeitet. Hiervon wurde mehr als jeder 2. Fall humangenetisch aufgearbeitet bzw. beraten.

Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser

Im Jahr 2022 wurden interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patienten anderer Krankenhäuser durchgeführt.

- Zahl der Fallkonferenzen insgesamt: 73
- Zahl der Fallkonferenzen mit Kliniken, mit denen bereits schriftliche Vereinbarungen geschlossen wurden: 33

Auch 2022 wurden innerhalb des AZeSE Kooperationsverträge mit weiteren regionalen und überregionalen Kliniken auf den Weg gebracht.

So bestehen zum 31.12.2022 schriftliche Vereinbarungen mit mittlerweile 18 Kliniken:

- Klinikverbund Allgäu (Kempten, Immenstadt)
- Klinikum Kaufbeuren
- Klinikum Ingolstadt
- Klinikum Passau
- Donau Isar Klinikum Deggendorf
- SRH Klinikum Karlsbad
- RKH Klinikum Ludwigsburg
- Kepler Universitätsklinikum Linz
- Schwarzwald-Baar Klinikum Villingen-Schwenningen
- Schön Klinik (Vogtareuth, Berchtesgaden, Roseneck)
- Therapiezentrum Burgau
- Marien Hospital Witten Kinderchirurgie
- Kliniken Nordoberpfalz, Klinikum Weiden
- Uni.- und Reha. Klinik Ulm
- LMU München Kinderchirurgie
- LMU München Kinderendokrinologie – und diabetologie
- Klinikum Fulda
- BG Klinikum Unfallkrankenhaus Berlin

Fort- oder Weiterbildungsveranstaltungen

Auch 2022 war die Zahl der strukturierten, zentrumsbezogenen Fort- oder Weiterbildungsveranstaltungen durch das Typ-A- und die Fachzentren noch immer pandemiebedingt reduziert.

Übersicht über die Veranstaltungen 2022

Typ-A-Zentrum: 1

- 1. Augsburger Tag der Seltenen (24.09.2022)
mit Einbindung des AZeSE-Schirmherrn Michael Brandner und Impulsvortrag von Frau Eva Luise Köhler (Eva-Luise-und-Horst-Köhler-Stiftung, ELHKS)

Fachzentren: 9

Interdisziplinäres Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKITDS): 1

- 1x CCCA Tumor Update: Erbliche Disposition für Tumorerkrankungen (13.04.2022, PD Dr. Kuhlen, Prof. Dr. Dr. Frühwald)

Zentrum für Gefäßmalformationen: 4

- Neuroradiologie in Bayern – 50. Hands-on-Workshop Frühjahr 2022 (09. – 11.05.2022, Prof. Dr. Berlis et al.)
- Neuroradiologie in Bayern – 51. Hands-on-Workshop Herbst 2022 (10. – 12.10.2022, Prof. Dr. Berlis et al.)
- Neuroradiologie Burgau 10.11.2022 und 08.12.2022

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen des Kindesalters: 1

- 5. Neuropädiatrisches Seminar Schwaben (27.07.2022, Dr. Schimmel)

Zentrum für rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen: 1

- Medizinische Gesellschaft Augsburg (09.02.2022, PD Dr. Wahle)

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turner-Syndrom): 2

- Endo-Board (12.01.2022 und 22.06.2022, Dr. Dunstheimer)

Qualitätsmanagement und Qualitätssicherung, Standard-Operating Procedures (SOPs)

Standard Operating Procedures

Das AZeSE wurde in den Geltungsbereich des bestehenden Qualitätsmanagement-Systems des UKA integriert. Die Prozesse im AZeSE sind in einer Reihe von Verfahrensanweisung und Standard Operating Procedures (SOP) geregelt.

Typ-A-Zentrum

- SOP Transition (2022)

Die bereits bestehenden SOPs wurden 2022 aus den jeweiligen Fachzentren ergänzt um folgende Dokumente:

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen des Kindesalters: 1

- SOP Purpura Schönlein-Henoch (13.05.2022)

Zentrum für seltene rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen: 1

- SOP MIS-C / PIMS (15.02.2022)

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turner-Zentrum): 1

- SOP Turner

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen und Mukoviszidose: 2

- Long-Covid in der Pädiatrie (06/2022)
- CO-Intoxikation (18.10.2022)

An der Erstellung weiterer SOPs wird im Rahmen der kontinuierlichen Weiterentwicklung des AZeSE und seiner Fachzentren fortlaufend gearbeitet.

Transition

Um nach Erreichen der Volljährigkeit den Übergang von betroffenen Kindern und Jugendlichen in die Erwachsenenmedizin sicherzustellen, wurden bereits von einzelnen Fachzentren des AZeSE **Transitionskonzepte** mit Durchführung von Transitionssprechstunden auf den Weg gebracht:

Typ-A-Zentrum:

- SOP Transition

Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegeneration:

- Ataxie

Weitere Transitionskonzepte sind für 2023 von einzelnen Fachzentren angekündigt.

Strukturierter Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen

Austausch zwischen Typ A Zentren

BASE-Netz

Das AZeSE ist seit 2021/2022 Mitglied von BASE-Netz (Bayerischer Arbeitskreis für Seltene Erkrankungen), ein Zusammenschluss der Zentren für Seltene Erkrankungen der Bayerischen Universitätsklinika (Regensburg, Würzburg, Erlangen, Augsburg, LMU Klinikum München und Technische Universität München Klinikum rechts der Isar).

Mit technischer Einbindung des AZeSE in das BASE-Netz-Portal findet die Bearbeitung von Patientenfragen mit unklarer Diagnose mittlerweile fast ausschließlich digital statt. Zentrales Element stellt eine neu entwickelte elektronische Patientenakte dar.

Bislang findet die Bearbeitung primär standort- bzw. zentrumsbezogen innerhalb des jeweiligen Typ-A-Zentrum statt. Zusätzlich möglich ist ein standortübergreifender Austausch mit Experten der verschiedenen bayerischen ZSE.

Austausch zwischen Typ B Zentren

Zentrum für Seltene Endokrinopathien: Netzwerk PädEndoSüd

Auch 2022 haben sich kinderendokrinologische Experten der ZSE Ulm, Tübingen, München, Heidelberg und Würzburg sowie weiterer externer Krankenhäuser und Praxen zu einem fachlichen Austausch und einer gemeinsamen Diskussion komplexer Patientenfälle getroffen. Pandemie-bedingt fanden drei der vier Treffen virtuell statt: 12.01.2022, 12.03.2022, 22.06.2022 und 15.10.2022.

Das AZeSE (Typ A Zentrum und Typ B Zentrum für Seltene Endokrinopathien) übernimmt zusammen mit anderen ZSEs innerhalb des Netzwerks PädEndoSüd „Besondere Aufgaben“, indem es die (videobasierten) Fallbesprechungen koordiniert.

Humangenetik

Der Bereich Humangenetik wird innerhalb des AZeSE durch eine fachärztliche Sprechstunde für klinische Genetik und zusätzlichen humangenetischen Beratungsangeboten sowie interdisziplinären Fallkonferenzen (Rare-Disease-Board, Tumordispositionssyndrom (TDS)-Board) mit humangenetischen Fragestellungen vertreten.

2022 fanden 52 Fallkonferenzen statt, in deren Rahmen Indikationen zur molekulargenetischen Diagnostik gestellt, das weitere Vorgehen im Falle von unklaren molekulargenetischen Befunden und bei Nachweis von Varianten unklarer Signifikanz (VUS) sowie Empfehlungen zur weiteren Betreuung der Betroffenen und deren Familien abgestimmt wurden.

Am AZeSE werden humangenetische Sprechstunden durch Frau Dr. Dagmar Wahl, Fachärztin für Humangenetik und Pädiatrie, seit 2022 verstärkt durch Herrn PD Dr. Moneef Shoukier, Facharzt für Humangenetik, angeboten. Frau Prof. Dr. Monika Golas, Fachärztin für Humangenetik, bietet interdisziplinäre humangenetische Sprechstunden an und leitet das Rare Disease Board und das Tumordispositionssyndrom-Board. Zusätzlich haben fünf Fachzentrums-Leiter und Leiterinnen eine Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung. Perspektivisches Ziel ist der weitere Ausbau der Humangenetik am Universitätsklinikum Augsburg.

Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen: 90

Humangenetische Befunde mit Nachweis von Varianten unklarer Signifikanz (VUS): 20

Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren

Die Leiter der Fachzentren verfügen über eine herausragende Expertise in der Behandlung bestimmter seltener Erkrankungen, was sich auch an der Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren zeigt:

Federführung:

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integrierten Turner-Zentrum):

- Diabetes insipidus neurohormonalis (D. i. centralis) im Kindes- und Jugendalter (S1) – AWMF: 174-020 (Überarbeitung)

Zentrum für solide (ZNS-)Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters:

- Atypische Teratoide / Rhabdoide Tumoren (S1) – AWMF: 025-037 (Neuanmeldung)

Mitarbeit:

Zentrum für solide (ZNS-)Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters:

- Leitsymptome und Diagnostik der ZNS-Tumoren im Kindes- Jugendalter (S1) – AWMF: 025-022 (Überarbeitung)

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turner-Zentrum):

- Atypische Teratoide / Rhabdoide Tumoren (S1) – AWMF: 025-037 (Neuanmeldung)

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen des Kindesalters:

- Atypische Teratoide / Rhabdoide Tumoren (S1) – AWMF: 025-037 (Neuanmeldung)

Interdisziplinäres Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKITDS):

- Phäochromozytome / Paragangliome
- Appendix-Carcinoide

Zentrum für Dysplasien / Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen:

- DgVS Endoskopie (S2k) – AWMF: 021-022 (Überarbeitung)

<https://www.uk-augsburg.de/einrichtungen/zentren/azese-seltene-erkrankungen/forschung>

Teilnahme an Studien und Wissenschaftliche Publikationen

Die Leiter der Fachzentren bringen sich mit Ihrer Fachexpertise auf dem Gebiet ausgewählter Seltener Erkrankungen nicht nur in der Patientenversorgung ein, sondern auch in klinischer Forschung und akademischer Lehre/Weiterbildung.

Studien | Register | Publikationen (2022)

Studien | Register

- [Zentrum für Gefäßmalformationen](#)
FRITS-FRED/FRED Intracranial Aneurysm Treatment Study, REACT-IDORSIA, IMPACT, COATING, SEALANT
- [Zentrum für Seltene Endokrinopathien](#)
XLH, Saizen, Insight-GHT-Register

- Zentrum für solide (ZNS-)Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters
CDRB436G2201, HIT-HGG 2013, PNET 5 MB, SIOPE Ependymoma II, LCH-IV, SIOPE AT/RT 01, rEE Cur, INFORM 2 NivENT, LOGGIC, LOGGIC Core, STEP Register, EWING Register, Kraniopharyngeom 2019 Register, Gephard, Sichelzell-Register
- Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen des Kindesalters und Mukoviszidose
TRIBOR, Mukoviszidose-Register
- Interdisziplinäres Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKITDS)
DBA-Register, MET-Register, Fanconi-Register, Li Fraumeni KPS, Care 4 TuDoS
- Zentrum für Dysplasien / Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen
Barrett (ESD-Register; KI) | Achalasiestudie (MAPS: Biomarker) | Achalasie-Studie (3D Rekonstruktion) | Endoflip-Studie
- Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen des Kindesalters
SMARtCARE, KoConN-V, GENERATE junior, ASNKE, NETRE
- Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegeneration
Wertigkeit von FDG-PET vs. MRT bei der Diagnosestellung der Progressiven Supranukleären Parese | „Klinische Interventionsstudie zum Corticobasalen Syndrom“
- Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen
TTT-Studie, Hypospadie-Studie, MUC-FIRE (MUCous Fistula REfeeding)
- Zentrum für Seltene Neurodermitis-Untergruppen und Multiple Chemikaliensensibilität (NeurodermRARE)
ProRAD, PFaDE, NICE
- Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen des Kindesalters
INTENT

Registererstellung / -führung:

Erstellung:

- Zentrum für Dysplasien / Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen:
 - Achalasie
- Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen des Kindesalters:
 - Epi-Register

Führung:

- Zentrum für solide (ZNS-)Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters:
 - EU-RHAB
- Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integrierten Turner-Zentrum):
 - Hypoparathyreoidismus
- Zentrum für seltene rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen:
 - IgG4-Register

Publikationen (2022)

- 62 Publikationen zu seltenen Erkrankungen aus den Fachzentren:
<https://www.uk-augsburg.de/zentren/azese-seltene-erkrankungen/forschung>

3. QUALITÄTSVERBESSERENDE MASSNAHMEN UND AUSBLICK

Folgende qualitätsverbessernde Maßnahmen wurden in 2022 umgesetzt:

- Etablierung wöchentlicher Team-Besprechungen (jeweils dienstags 11:00 Uhr)
- Optimierung der Kommunikation und Dokumentation bei Anfrage an das AZeSE durch Anwendung der elektronischen Patientenakte, die im Rahmen von BASE-Netz entwickelt wurde

- weitere Vernetzung zwischen den bayerischen Zentren für Seltene Erkrankungen innerhalb des BASE-Netz
 - Vorbereitung zum Beitritt zum Netzwerkprojekt Konsil-SE
- weiterer Ausbau des Bereichs Humangenetik innerhalb des AZeSE mit Etablierung eines Rare Disease Boards
- Optimierung der Dokumentation humangenetischer Analysen, indem 2022 mit einer prospektiven Erfassung begonnen wurde
- Re-Evaluation des etablierten, fächerübergreifenden Behandlungspfades (Workflow AZeSE) mit Optimierung der Fallkonferenz-Struktur (INSEL, AZeSE-Board)
- Austragung einer zentrumsübergreifenden Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen über das Typ A Zentrum unter Mitwirken einzelner Fachzentren: Augsburger Tag der Seltenen: 24.09.2022 | Westhouse Augsburg | 10 – 14 Uhr
- Förderung der Studiendokumentation und Registertätigkeit in den Fachzentren durch zentrumsübergreifende Dokumentationsassistenz (Endokrinologie, Rheumatologie)

Folgende qualitätsverbessernde Maßnahmen sind in 2023 geplant:

- Erstellung zentrumsübergreifender Standard Operating Procedures (SOP)
- Re-Evaluation und ggf. Optimierung des inzwischen etablierten, fächerübergreifenden Behandlungspfades (Workflow AZeSE / AZeSE-Board / Rare Disease-Board, siehe Abbildung oben)
- Planung neuer bzw. Ausbau / Optimierung laufender Projekte
 - z.B. Formierung eines regionalen Arbeitskreises zur Intensivierung der Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen bei der Betreuung von Betroffenen mit seltenen Erkrankungen
- weitere Vernetzung mit weiteren Zentren für Seltene Erkrankungen durch Nutzung von KONSIL-SE oder im Rahmen der DRNs
- weitere Förderung wissenschaftlicher Aktivitäten innerhalb der Fachzentren durch personelle Unterstützung bei Registertätigkeit | Studiendokumentation
- Organisation Fort-/Weiterbildungsveranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen über das Typ-A-Zentrum unter Mitwirken einzelner Fachzentren
- Vorbereitungen für Zertifizierung (NAMSE), die seit 2022 durch ClarCert im Auftrag der NAMSE-Netz e.V. stattfinden werden

Augsburg, den 28.02.2022

gez.
Dr. Désirée Dunstheimer
Leiterin AZeSe

gez.
Dr. Andreas Weins
Stellvertretender Leiter AZeSE