



AZeSE



UNIVERSITÄTSKLINIKUM
AUGSBURG
**Augsburger Zentrum
für Seltene Erkrankungen**

Qualitätsbericht 2023

Dr. Désirée Dunstheimer
Dr. Andreas Weins
Leitung AZeSE

Stand: 30.04.24



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 31.12.2023 bestanden innerhalb des AZeSE neben dem Typ A Zentrum 13 krankheits-/gruppenspezifische Fachzentren (Typ B-Zentren), 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 2023 nicht verändert (Organigramm siehe Abbildung 1), das Typ A Zentrum ist jedoch in Gesprächen mit weiteren Experten des UKA hinsichtlich einer künftigen Beteiligung als Fachzentren.

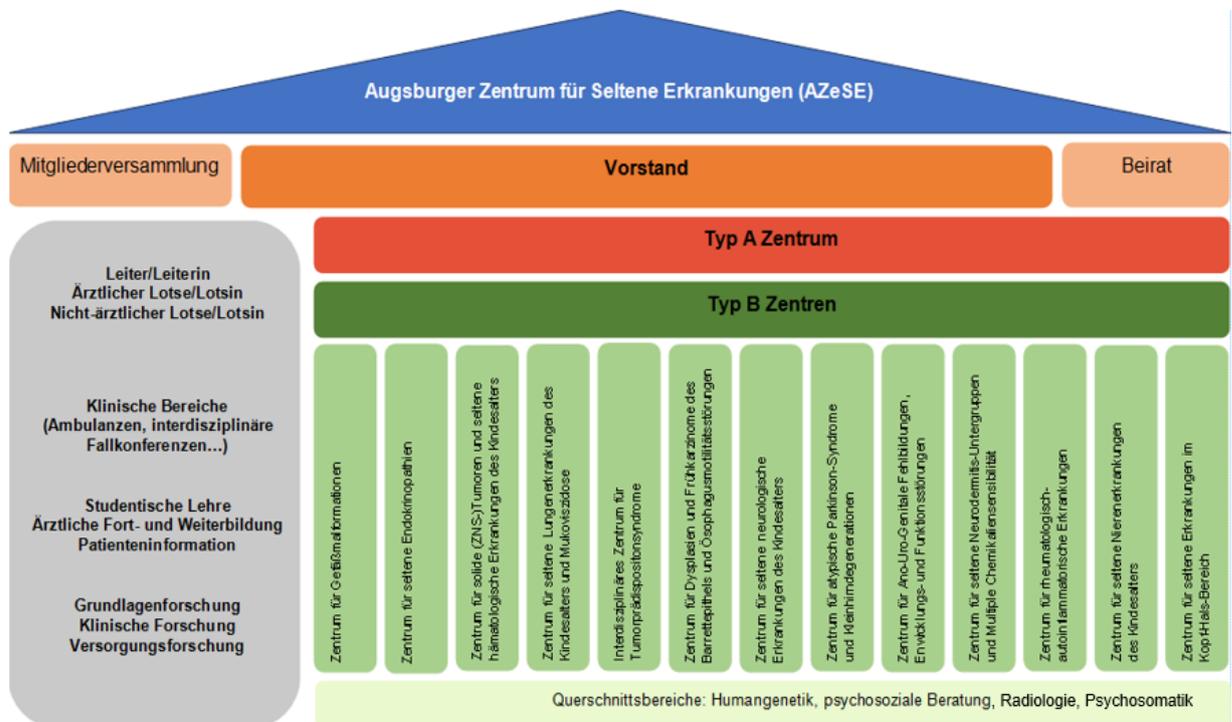


Abbildung 1: Organigramm des Augsburger Zentrums für Seltene Erkrankungen (AZeSE)

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)
- Deutsches Referenznetzwerk Süd für seltene Endokrinopathien im Kindesalter (PädEndoSüd)
- Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (DRN-RND)
- Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Lungenerkrankungen (DeRN-Lunge)
- Aktionsnetzwerk für seltene angeborene Fehlbildungen der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie (AsaF)

Das AZeSE ist Mitglied in folgenden internationalen Netzwerken seltener Erkrankungen:

- ERN PaedCan (Europäisches Netzwerk für Pädiatrische Onkologie)

Entwicklungen 2023

Personalia

Neu im Team des A-Zentrum sind Herr [Jochen Vielhaber](#), Facharzt für Innere Medizin, und Frau [Dr. Bernadette Amann-Neher](#), Fachärztin für Neurologie. Beide ersetzen in Teilzeit-Anstellung Dres. Liliana Daschner (Niederlassung in Praxis) und Carola Hugg (in Elternzeit) als **ärztliche Lotsen**. Schwerpunkt ihrer Tätigkeit liegt in der Bearbeitung von Anfragen mit unklarer Diagnose, Unterstützung der Sprechstunde für nicht-gesicherte Diagnosen, sowie Organisation von / Beteiligung an Fallbesprechungen und Fallkonferenzen. Dr. Andreas Weins hat die Funktion des **Koordinators** übernommen.

Das **Team für humangenetische Expertise** erweiterte sich 2023 um [Dr. Franziska Reschke](#), Fachärztin für Humangenetik (vormals am ZSE Leipzig angestellte Ärztin).

Hiermit konnte das Angebot der Humangenetischen Sprechstunde und der genetischen Beratung entsprechend des wachsenden Bedarfs nochmals ausgeweitet werden.

Als **zentrumsübergreifende Study Nurse** unterstützt Linda Tabrey fortan in Teilzeit-Anstellung das AZeSE-Team mit Schwerpunkt auf Studien- und Registertätigkeit innerhalb der Typ-B-Zentren. Keine Veränderungen gab es bei den drei nicht-ärztlichen Lotsinnen / Dokumentationsassistentinnen.

Projekte und Netzwerke

Der Beitritt des AZeSE zum Bayern-weiten Projekt **Bavarian Genomes** (1000 Klinische Genome für Seltene Erkrankungen in Bayern) war nach vorangegangener Prüfung der Ethikkommission unterjährig 2023 möglich.

Bei Bavarian Genomes handelt sich um ein Verbundprojekt der ZSEs in Bayern, mit dem Ziel der weiteren Vernetzung zur Identifikation ursächlicher Sequenzvarianten im Genom von mindestens 1.000 Patienten mit einer seltenen, aber bislang genetisch unklaren Diagnose.

Verbundpartner sind:

- Uniklinika München (LMU | TUM), Regensburg, Erlangen, Würzburg, Augsburg
- Institut Technik-Theologie-Naturwissenschaften (LMU)
- Leibniz-Rechenzentrum
- Biotech Cluster Development GmbH

Die übergeordnete Studienleitung liegt bei Prof. Dr. Thomas Meitinger, Institut für Humangenetik, Technische Universität München, die lokale Projektleitung am Universitätsklinikum Augsburg bei Frau Prof. Dr. Monika Golas und Dr. Désirée Dunstheimer

Die ursprünglich geplante Laufzeitdauer (01.09.2018 – 31.12.2023) wurde auf 2024 verlängert.

2023 trat das AZeSE zum Netzwerkprojekt **Konsil-SE** bei. Mit Etablierung einer eigenen Software-basierten IT-Infrastruktur (Konsil-SE; Hosting: ZSE Nordbayern / Universitätsklinikum Würzburg) können ausgewählte Patientenfälle zwischen den deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen bearbeitet werden. Neben dem AZeSE sind weitere Projektpartner die ZSEs in Aachen, Bochum, Frankfurt, Hannover, Magdeburg, Mainz, Münster, Regensburg, Tübingen, Ulm und Würzburg.

Als neues Projekt in Umsetzung ist das **Undiagnosed Disease Program (UDP)**. Innerhalb dieses Verbundprojekts soll durch telemedizinisch basierte Fallkonferenzen zwischen den ZSEs die Aufklärungsrate von Patienten erhöht werden, deren Beschwerdebild nach Durchlaufen eines standardisierten diagnostischen Pfades innerhalb eines Typ-A-Zentrum weiterhin unklar bleibt. Für diese Patienten, bei denen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung bestehen bleibt, kann die ORPHA-Nummer 616874 vergeben werden („Seltene Krankheit ohne eindeutige Diagnose nach ausgeschöpfter Diagnostik durch ein Zentrum für Seltene Erkrankungen“).

Innerhalb der UDP-D-Konferenzen werden bei Vorliegen von Exom- bzw. Genomsequenzierungen die Varianten, bei Vorliegen einer entsprechenden Einwilligung ferner das Exom/Genom re-analysiert. Für die Konferenzen genutzt wird dabei die Fallkonferenzplattform von Konsil-SE.

Das GBA-Innovationsfondprojekt **B(e)NAMSE** erhielt 2023 eine Förderzusage als Innovationsfondprojekt „Neue Versorgungsformen“ über 8 850 000 Euro mit einer Laufzeit von 42 Monaten. Ziel des Projekts ist die Etablierung einer telemedizinisch unterstützten, interdisziplinären und altersübergreifenden Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen durch NAMSE-B-Zentrums-Cluster. Beteiligte ZSEs sind Ruhr (Standort Datteln und Bochum), Augsburg, Dresden und Würzburg. Kooperationspartner: ACHSE e.V. | Selbsthilfeorganisationen | AOK Bayern | AOK PLUS | Barmer I TK.

Fallzahlen

Im Jahr 2023 wurden am UKA 16.433 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. Die Kodierung anhand der Alpha-ID-SE bzw. der Orpha-Kennnummern erfolgt im stationären Setting gemäß der gesetzlichen Vorgaben.

2. BESONDERE AUFGABEN

Workflow des AZeSE

Das Zentrum bietet eine zentrale Anlaufstelle bei gesicherter Diagnose einer seltenen Erkrankung, ebenso im Verdachtsfall bzw. bei noch unklarer Befundkonstellation. Anfragen von Patienten, ihren Angehörigen

bzw. behandelnden Ärzten werden werktätlich 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:

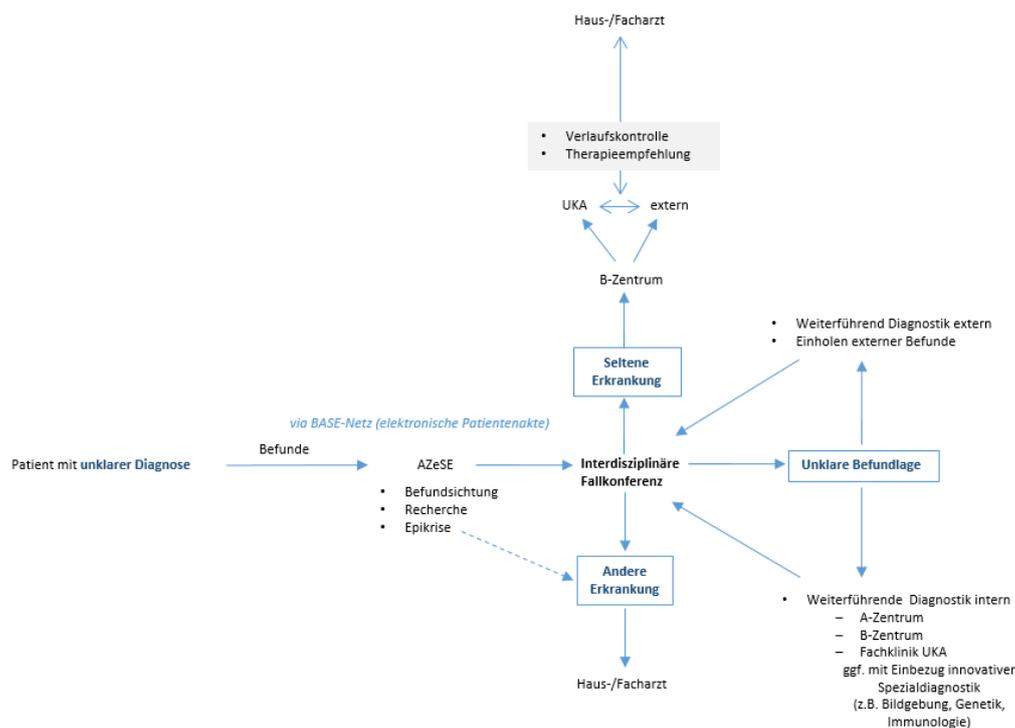
- Anfragen zu einer bereits bekannten seltenen Erkrankung werden direkt an die jeweiligen Experten innerhalb der Fachzentren am Universitätsklinikum Augsburg weitergeleitet.
- Bei fehlender Fachexpertise am UKA werden Betroffene bei der Suche nach einem passenden Experten unterstützt, u.a. indem der 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, bei Verdacht auf bzw. bereits bekannter seltener Erkrankung stellen interdisziplinäre Fallkonferenzen dar. Das A-Zentrum des AZeSE koordiniert seit 2021

- bei Bedarf / wöchentliche (**InSel**, Interne Fallkonferenz **Seltener** Erkrankungen, Typ-A-Zentrum) bzw.
- bei Bedarf / 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 2023 regelhaft folgende Fachrichtungen eingebunden: Neurologie, Innere Medizin/Rheumatologie/Gastroenterologie, Pädiatrie, Humangenetik. Der Fachbereich Psychosomatik wurde bei Bedarf über den etablierten Konsiliardienst des Bezirkskrankenhauses Augsburg (Ärztlicher Direktor: Prof. Hasan Alkomiet) eingebunden.

Ebenfalls vom Typ-A-Zentrum koordiniert werden in der Regel wöchentlichen **Rare Disease Boards** (Typ-A-Zentrum und Typ-B-Zentren | Humangenetik) in denen Patientinnen und Patienten 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 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 Betroffene bei der Suche nach einem passenden Experten unterstützt, u.a. indem der Kontakt an ein anderes Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) innerhalb Deutschlands vermittelt wird.*

Anfragen an das AZeSE

2023 wurden 283 (2022: 291) Anfragen an das AZeSE gesichtet und bearbeitet.

Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser

Im Jahr 2023 wurden interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patienten anderer Krankenhäuser durchgeführt.

- Zahl der Fallkonferenzen insgesamt: 70
- Zahl der Fallkonferenzen mit Kliniken, mit denen bereits schriftliche Vereinbarungen geschlossen wurden: 41

Auch 2023 wurden innerhalb des AZeSE 7 weitere Kooperationsverträge mit weiteren regionalen und überregionalen Kliniken auf den Weg gebracht.

So bestehen zum 31.12.2023 schriftliche Vereinbarungen mit mittlerweile 25 Kliniken:

- Klinikverbund Allgäu (Kempten, Immenstadt)
- Klinikum Kaufbeuren
- Klinikum Landsberg am Lech
- Klinikum Esslingen
- Uniklinik Tübingen
- Uniklinik Heidelberg
- Klinikum Ingolstadt
- Klinikum Passau
- Donau Isar Klinikum Deggendorf
- SRH Klinikum Karlsbad
- RKH Klinikum Ludwigsburg
- Kepler Universitätsklinikum Linz
- BG Klinikum Unfallkrankenhaus Berlin
- 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 MUC Kinderchirurgie
- Klinikum Fulda
- Klinikum Karlsruhe
- Diakonissen-Stiftungs-Krankenhaus Speyer
- SLK-Kliniken Heilbronn GmbH
- Haunersches Kinderspital München Endokrinologie

Darüber hinaus wurden andere Leistungserbringer im stationären Bereich durch Bereitstellung gebündelter interdisziplinärer Fachexpertise bei der Behandlung / Abklärung einer seltenen Erkrankung unterstützt. Erbracht wurden ferner telemedizinische Leistungen.

Fort- oder Weiterbildungsveranstaltungen

2023 nahmen mit Wegfallen der pandemiebedingten Hygienebestimmungen wieder mehr strukturierte, zentrumsbezogene Fort- oder Weiterbildungsveranstaltungen statt - sowohl durch das Typ-A-, als auch über die Fachzentren.

Typ-A-Zentrum: 1

- 1. Interdisziplinäres Seminar für Seltene Erkrankungen (INSEL, 13.09.2023): Neurofibromatose - Mit Beteiligung des interdisziplinären Zentrums für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS) und Präsenz des Bundesverbands Neurofibromatose e.V.

Fachzentren: 14

Zentrum für solide (ZNS-)Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters: 2

- 119. Pädiatrisches Kolloquium: Gerinnungsstörungen im Kindes- und Jugendalter (12.07.2023, Prof. Dr. Dr. M. Frühwald, Dr. Johannes Holzapfel)
- Pädiatrische Hirntumoren (19.04.2023, Prof. Dr. Dr. M. Frühwald, Prof. Dr. P. Johann) - CCCA

Zentrum für Gefäßmalformationen: 9

- Neuroradiologie in Bayern – 52. Hands-on-Workshop Frühjahr 2022 (24. – 26.04.2022, Prof. Dr. Berlis et al.)
- Neuroradiologie in Bayern – 53. Hands-on-Workshop Herbst 2022 (23. – 25.10.2022, Prof. Dr. Berlis et al.)
- Neuroradiologisches Kolloquium: Gefäßmalformationen (27.09.2023, Prof. Dr. Berlis et al.):
- Berlis A. WEB vs. Contour in der Aneurysmabehandlung. Fortbildung Ärzte*innen Burgau, 09.02.2023
- Berlis A. Komplikationsmanagement. Fortbildung Ärzte*innen. Burgau, 27.04.2023
- Berlis A. Durale AV-Fisteln (DAVF). Fortbildung Ärzte*innen. Burgau, 25.05.2023
- Berlis A. Arterio-venöse Malformation (AVM). Fortbildung Ärzte*innen. Burgau, 13.07.2023
- Berlis A. Kindliche Hirngefäßfehlbildungen. Fortbildung Ärzte*innen. Burgau, 26.10.2023
- Berlis A. Endovaskuläre Schlaganfallbehandlung. Fortbildung Ärzte*innen. Burgau, 23.11.2023

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen des Kindesalters: 1

- 6. Neuropädiatrisches Seminar Schwaben (22.03.2023, Dr. Schimmel)

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

- Endo-Board (18.01.2023 und 21.06.2023, Dr. D. Dunstheimer)
- Hypoparathyreodismus (08.03.2023, Dr. C. Berr)

Für Betroffene / Patienten

Zentrum für Gefäßmalformationen: 2

- Maurer C. Gefäßfehlbildungen des Gehirns und endovaskuläre Behandlungsmöglichkeiten. VHS Stadtbergen, 30.01.2023
- Berlis A. Vom Schlag getroffen – Behandlung des akuten Schlaganfalls durch das Gefäßsystem. VHS Stadtbergen, 13.11.2023

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: 3

- Aktualisierungen der SOPs: Patientenfragen, Epikrise, Kasuistik, Teamgespräch, Sprechstunde (Humangenetik, Unklare Diagnose), INSEL, AZeSE-Board.
- SOP Kerion Celsi
- SOP ORPHA Seltene Unklare Diagnose (UDP)

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turner-Syndrom): 3

- SOP Metopiron-Test (Dunstheimer 29.03.2023)
- SOP Inzidentalom (Pusl 28.08.2023)
- SOP Turner (Dr. C. Berr 2023)

Zentrum für für solide (ZNS-)Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters :1

- SOP AYA Transition (13.09.2023) CCCA

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen des Kindesalters: 2

- SOP Pädiatrischer Schlaganfall (10.01.2023)
- Infantile Spasmen (BNS-Epilepsie, 10.01.2023)

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen und Mukoviszidose:

- Infektionskontrolle bei CF (15.09.2023)
- Untersuchungen bei CF (15.11.2023)
- Verfahrensbeschreibung Transition bei CF (15.09.2023)
- Verdacht auf CF (15.09.2023)
- Screening Angst und Depression bei CF (15.09.2023)
- Routine und Notfallversorgung bei Mukoviszidose (CF, 15.09.2023)
- Konzept zur Förderung von Sport und Bewegung bei Patienten mit CF (15.09.2023)
- Informationen über Hygienemanagement und Infektionskontrolle bei Mukoviszidose (CF, 15.09.2023)
- Ernährung im ersten Lebensjahr bei Mukoviszidose (15.09.2023)

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 wurden von Typ-B-Zentren krankheits-/gruppenspezifischen **Transitionskonzepte** auf den Weg gebracht:

- Zentrum für solide (ZNS-)Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters
- Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegeneration

Neben der Fortsetzung der bestehenden Transitionsstrukturen sollen diese durch für 2024 angekündigte Transitionskonzepte weiterer Fachzentren erweitert werden.

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).

Seit 2022 findet die Bearbeitung von Patientenanfragen mit unklarer Diagnose fast ausschließlich digital statt (elektronische Patientenakte).

Konsil-SE

Über die standort- bzw. zentrumsbezogenen Fallbearbeitungen innerhalb der jeweiligen Typ-A-Zentren hat das AZeSE im Rahmen von Konsil-SE 2023 als Teil des Netzwerkes erstmals beratend an einer interdisziplinären Fallbesprechung teilgenommen.

- 29.11.2023 (Anfrage: ZSE Tübingen, mit Beteiligung des AZeSE) 1

Austausch zwischen Typ B Zentren

Zentrum für Seltene Endokrinopathien: Deutsches Referenznetzwerk Süd für seltene Endokrinopathien im Kindesalter (PädEndoSüd)

Auch 2023 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.

- Treffen (virtuell): 18.01.2023, 21.06.2023

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 (videobasierte) Fallbesprechungen koordiniert. Seit 2023 ist das Netzwerk als Deutsches Referenznetzwerk Süd im SE-Atlas gelistet.

Humangenetik

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

2023 fanden 28 Fallkonferenzen statt, in deren Rahmen Indikationen zur weiterführenden 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.

- Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen: 122
- Humangenetische Befunde mit Nachweis von Varianten unklarer Signifikanz (VUS): 34

Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren

Die Leiter der Fachzentren verfügen über eine 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):

- ADH-Mangel 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 Gefäßmalformationen:

- Leitlinie Aneurysmen

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)
- Leitlinie chronische Schmerzstörung im Kindesalter

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 I Register I Publikationen (2023)

Studien I Register

- [Zentrum für Gefäßmalformationen](#)
FRITS-FRED/FRED Intracranial Aneurysm Treatment Study, REACT-IDORSIA, IMPACT, COATING, SEALANT
- [Zentrum für Seltene Endokrinopathien](#)
AQUAPE AGS, AQUAPE Hypothyreose, XLH-, Saizen-, Insight-GHT-Register
- [Zentrum für solide \(ZNS-\)Tumoren und seltene hämatologische Erkrankungen des Kindesalters](#)
VyClo + ONC201 + Day101-LOGGIC/Firefly-2 + iEuroEwing + HRMB
- [Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen des Kindesalters und Mukoviszidose](#)
TRIBOR, TIPP, YOBI, MOPAD, 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](#)
KI Barrett | MABS | 3-D Rekonstruktion | Endoflip
- [Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen des Kindesalters](#)
SMARtCARE, KoConN-V, GENERATE junior, ESNEK, NETRE
- [Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegeneration](#)
Wertigkeit von FDG-PET vs. MRT bei der Diagnosestellung der Progressiven Supranukleären Parese (2023 beendet) | „Klinische Interventionsstudie zum Corticobasalen Syndrom“
- [Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen](#)
TTT-Studie, Hypospadie-Studie, MUC-FIRE (MUCous Fistula REfeeding), Einfluss von postoperativen Beatmungsverfahren auf die Inzidenz von Frühkomplikationen nach operativer Korrektur einer Ösophagusatresie
- [Zentrum für Seltene Neurodermitis-Untergruppen und Multiple Chemikaliensensibilität \(NeurodermRARE\)](#)
Keine Rückmeldung
- [Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen des Kindesalters](#)
INTENT

Registererstellung I –führung (2023):

Führung:

- [Zentrum für Dysplasien / Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen:](#)
 - Achalasie
- [Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen des Kindesalters:](#)
 - Epi-Register
- [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 (2023)

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

3. QUALITÄTSVERBESSERTENDE MASSNAHMEN UND AUSBLICK

Folgende qualitätsverbessernde Maßnahmen wurden in 2023 umgesetzt:

- Zentrumsübergreifende Prozesse bei der Abklärung des Verdachts auf eine Seltene Erkrankung wurden innerhalb Standard Operating Procedures (SOP) festgehalten
- Aufnahme von PädEndoSüd in die Liste der Deutschen Referenznetzwerke (DRN)
- Weitere überregionale Vernetzung mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen durch Beitritt zum Netzwerkprojekt Konsil-SE
- Weiterer Ausbau des Bereichs Humangenetik durch Erweiterung des Sprechstundenangebots
- Re-Evaluation des etablierten, fächerübergreifenden Behandlungspfades (Workflow AZeSE) mit Optimierung der Fallkonferenz-Struktur (INSEL, AZeSE-Board)
- Etablierung eines neuen zentrumsübergreifenden Fort- und Weiterbildungsformats „Interdisziplinäres Seminar für Seltene Erkrankungen („INSEL-Reihe“) über das Typ A Zentrum unter Mitwirken einzelner Fachzentren: 1. Seminar Neurofibromatose 13.09.2023 | UKA
- Ausbau der zentrumsübergreifenden Dokumentationsassistenten bei der Studiendokumentation und Registertätigkeit in den Fachzentren (Endokrinologie, Rheumatologie)
- Erweiterung der Lehrtätigkeit auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen durch die Vorlesung „Approach to Rare Diseases“ innerhalb des wissenschaftlichen Longitudinalkurses des Modellstudiengangs Humanmedizin (WLK II)

Folgende qualitätsverbessernde Maßnahmen sind in 2024 geplant:

- Erstellung weiterer zentrumsübergreifender Standard Operating Procedures (SOP)
- Optimierung der Dokumentation humangenetischer Analysen, eine prospektive Erfassung ist bislang noch nicht in allen Fachzentren etabliert
- Re-Evaluation und ggf. Optimierung des inzwischen etablierten, fächerübergreifenden Behandlungspfades (Workflow AZeSE)
- 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 im Zuge des Undiagnosed Disease Programm (UDP)
- 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, u.a. Fortsetzung der INSEL-Reihe
- Vorbereitungen für Zertifizierung (NAMSE) durch ClarCert im Auftrag der NAMSE-Netz e.V., die für Herbst 2024 geplant ist

Augsburg, den 30.04.2024

gez.
Dr. Désirée Dunstheimer
Leiterin AZeSe

gez.
Dr. Andreas Weins
Stellvertretender Leiter AZeSE