



AZeSE



UNIVERSITÄTSKLINIKUM
AUGSBURG
**Augsburger Zentrum
für Seltene Erkrankungen**

Qualitätsbericht 2024

Dr. Désirée Dunstheimer
Dr. Andreas Weins
Leitung AZeSE

Stand: 31.03.2025

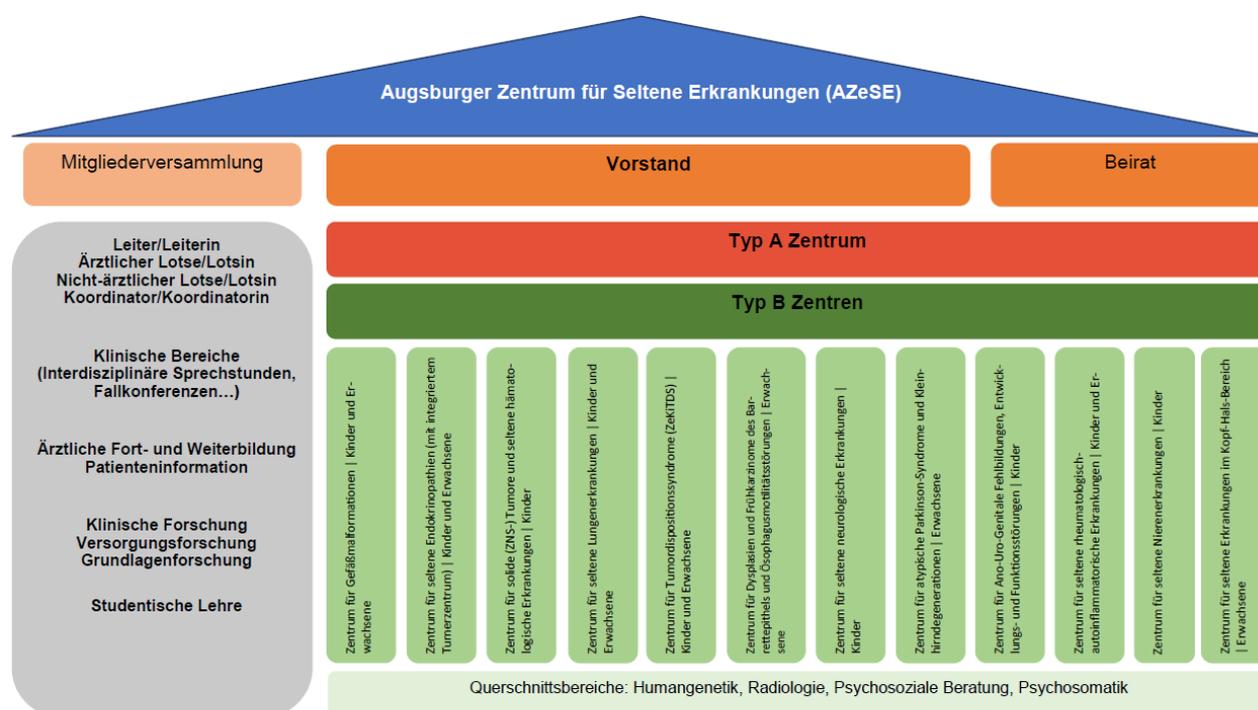


DAS AUGSBURGER ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN (AZESE)

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 31.12.2024 waren dem AZeSE 12 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, zugeordnet. Das Zentrum für Seltene Neurodermitis-Untergruppen und Multiple Chemikaliensensibilität (NeurodermRARE) unter Leitung von Prof. Dr. Claudia Traidl-Hoffmann ist nicht mehr assoziiert. Die Struktur des AZeSE hat sich somit in 2024 verändert (Organigramm siehe Abbildung 1).



Stand: 19.03.2025

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

Zugeordnete Fachzentren des AZeSE

Zentrum für Gefäßmalformationen | Kinder und Erwachsene

- Prof. Dr. Ansgar Berlis, Klinik für Diagnostische Radiologie und Neuroradiologie (Leitung)
- Dr. Tobias Schuster, Kinderchirurgische Klinik (Vertretung)
- Dr. Peter Knorr, Kinderchirurgische Klinik (Vertretung)

Zentrum für seltene Endokrinoopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

- Dr. Désirée Dunstheimer, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- PD Dr. Thomas Pusl, I. Medizinische Klinik (Vertretung)
- Dr. Christina Berr, I. Medizinische Klinik (Vertretung)

Zentrum für solide (ZNS-) Tumore und seltene hämatologische Erkrankungen | Kinder

- Prof. Dr. Dr. Michael Frühwald, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- Prof. Johann Pascal, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Vertretung)

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen | Kinder und Erwachsene

- Dr. Michael Gerstlauer, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- Dr. Anette Scharschinger, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Vertretung)
- Stefanie Bader, I. Medizinische Klinik (Vertretung)

Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS) | Kinder und Erwachsene

- Prof. Dr. Michaela Kuhlen, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- Prof. Dr. Rainer Claus, II. Medizinische Klinik (Vertretung)

Zentrum für Dysplasien und Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen | Erwachsene

- Prof. Dr. Helmut Messmann, III. Medizinische Klinik (Leitung)
- Dr. Sandra Nagl, III. Medizinische Klinik (Vertretung)

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen | Kinder

- Dr. Mareike Schimmel, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- Dr. Christina Kirschner, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Vertretung)

Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegenerationen | Erwachsene

- PD Dr. Christine Schneider, Klinik für Neurologie und klinische Neurophysiologie (Leitung)
- Prof. Dr. Markus Naumann, Klinik für Neurologie und klinische Neurophysiologie (Vertretung)

Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen | Kinder

- Dr. Tobias Schuster, Kinderchirurgische Klinik (Leitung)
- Dr. Stefan Schmid, Kinderchirurgische Klinik (Vertretung)

Zentrum für seltene rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen | Kinder und Erwachsene

- PD Dr. Matthias Wahle, III. Medizinische Klinik (Leitung)
- Dr. Regine Borchers | Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Vertretung)
- Dr. Felix Müller, III. Medizinische Klinik (Vertretung)

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen | Kinder

- Dr. Ulrike Walden, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Leitung)
- Dr. Janina Pömsl, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Vertretung)

Zentrum für seltene Erkrankungen im Kopf-Hals-Bereich | Erwachsene

- Prof. Dr. Johannes Zenk, Klinik für Hals-, Nasen-, Ohren-Heilkunde (Leitung)
- Dr. med. Konstantinos Sagris, Klinik für Hals-, Nasen-, Ohren-Heilkunde (Vertretung)

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

- Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE)
- 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)
- Online-Treffen für Seltene Diabetesformen und unklare Diabetesfälle
- DSD-Kommission (lokal) zur Erstellung von Stellungnahmen für das Familiengericht

Das AZeSE ist Mitglied in folgenden internationalen Netzwerken seltener Erkrankungen:

- ERN PaedCan (Europäisches Netzwerk für Pädiatrische Onkologie)

Entwicklungen 2024

Personalia

Neu im Team des Typ A-Zentrums ist Herr Dr. Stefan Paul, Facharzt für Innere Medizin, Kardiologie und Geriatrie. Er ersetzt seit Juni 2024 Herrn Jochen Vielhaber als **ärztlichen Lotsen**. Schwerpunkt seiner Tätigkeit liegt in der Bearbeitung von Anfragen mit unklarer Diagnose, Durchführung der Sprechstunde für nicht-gesicherte Diagnosen, sowie Organisation von / Beteiligung an Fallbesprechungen und Fallkonferenzen. Dr. Andreas Weins hat die Funktion des **Koordinators** übernommen.

Beirat

Seit 2022 war die Berufung des AZeSE-Beirat immer wieder Tagesordnungspunkt der Vorstandssitzungen. Ende 2023 wurden vom Vorstand konkrete Personen vorgeschlagen.

Prof. Dr. Helge Hebestreit (Leiter ZSE Uniklinikum Würzburg, **Univ. Prof. Dr. med. Ludwig Christian Hinske** (Leitung des Instituts für digitale Medizin Uniklinikum Augsburg/Lehrstuhl für Datenmanagement und Clinical Decision Support Universität Augsburg), **Dipl. Päd. (Univ.) Anja Nachtrub** (Vertreterin der Kontaktstelle für Selbsthilfegruppen des Gesundheitsamts der Stadt Augsburg), **Herr Karl Gerlich** (Vorsitzender des bundesweit tätigen Vereins für Hirn-Aneurysma-Erkrankte)

Sie wurden in der Vorstandssitzung am 17.12.2024 im Benehmen der Mitglieder in der Mitgliederversammlung am 18.12.2024 berufen und wohnten dieser Mitgliederversammlung online bei.

Projekte und Netzwerke

Die Laufzeit des **Bavarian Genomes** Projektes (Start 01.09.2018) wurde erneut bis 31.12.2024 verlängert. Somit ist das Projekt beendet. Die lokale Projektleitung am Universitätsklinikum Augsburg lag bei Frau Prof. Dr. rer. nat. Monika Golas, Universitätsprofessorin für Humangenetik der Medizinischen Fakultät der Universität Augsburg. Der Beitritt des AZeSE zum Bayern-weiten Projekt Bavarian Genomes (1000 Klinische Genome für Seltene Erkrankungen in Bayern) war nach vorangegangener Prüfung der Ethikkommission erst unterjährig in 2023 möglich, so dass im Vergleich zu den anderen Verbundpartnern keine hohe Fall-Rekrutierung mehr gelang.

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, Frankfurt, Hannover, Regensburg und Tübingen**.

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 („Seltene Krankheit ohne eindeutige Diagnose nach ausgeschöpfter Diagnostik durch ein Zentrum für Seltene Erkrankungen“) vergeben werden. Innerhalb der UDP-D-Konferenzen sollen bei Vorliegen von Exom- bzw. Genomsequenzierungen die Varianten, bei Vorliegen einer entsprechenden Einwilligung ferner das Exom/Genom re-analysiert. Für die Konferenzen soll die Fallkonferenzplattform von Konsil-SE genutzt. Das Projekt ist weiterhin in der Planungsphase, erste Zentren prüfen den UDP-Kooperationsvertrag.

Das GBA-Innovationsfondprojekt **B(e)NAMSE** (Förderkennzeichen: 01NVF23103) erhielt eine Förderzusage als Innovationsfondprojekt in der Rubrik „Neue Versorgungsformen“. Die Fördersumme liegt bei 8,8 Mio Euro, die Laufzeit beträgt 42 Monate (01.01.2025 – 30.06.2028). Ziel des Projekts ist die Etablierung einer telemedizinunterstützten, interdisziplinären, multiprofessionellen und altersübergreifenden Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch NAMSE-B-Zentrums-Cluster. Das Konsortium besteht aus sechs Universitätskliniken Beteiligte ZSEs sind Ruhr (Augsburg, Bochum, Datteln, Dresden, Würzburg, Hamburg-Eppendorf), vier Krankenkassen (AOK Bayern | AOK PLUS | Barmer GEK | TK), zwei evaluierenden Stellen (PädScience GmbH, Universität Witten-Herdecke) und dem Selbsthilfe-Dachverband ACHSE e.V..

Fallzahlen

Im Jahr 2024 wurden am UKA 3.884 stationäre Fälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt. Die Kodierung erfolgte mittels dokumentierter ORPHA-Codes. Die Mindestmenge laut G-BA-Vorgabe ist damit erfüllt. Auf eine Angabe der Fallzahlen auf Basis der ICD 10-GM wurde wegen der Ungenauigkeit der Erfassung der seltenen Erkrankungen auf dieser Basis im vorliegenden Bericht verzichtet.

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 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, 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 Pfades bearbeitet. Der Ablauf wurde in 2024 re-evaluiert und optimiert (siehe SOP Workflow AZeSE, Revisionsstand: 03, Workflow siehe Abbildung 2)

Zentrales Element bei der Bearbeitung von Anfragen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf seltene Erkrankung stellen interdisziplinäre Fallkonferenzen dar.

Das A-Zentrum des AZeSE koordiniert:

- wöchentliche (**InSel**, Interne Fallkonferenz **Seltener** Erkrankungen, Typ-A-Zentrum) bzw.
- bei Bedarf (**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 ein Fachzentrum oder eine Spezialambulanz am UKA oder extern angebunden. An den Konferenzen waren in 2024 folgende Fachrichtungen eingebunden: Neurologie, Rheumatologie, Gastroenterologie, Endokrinologie, Radiologie, Dermatologie, Pädiatrie. Der Fachbereich Psychosomatik wurde bei Bedarf über den etablierten Konsiliardienst des Bezirkskrankenhauses Augsburg (Ärztlicher Direktor: Prof. Hasan Alkomiet) eingebunden. Ebenfalls vom Typ-A-Zentrum wird bei Bedarf das **Rare Disease Board** koordiniert (Typ-A-Zentrum | ggf. Typ-B-Zentrum | Humangenetik), in dem seltene, genetische Befunde, unter anderem Varianten unklarer

Signifikanz, besprochen werden.

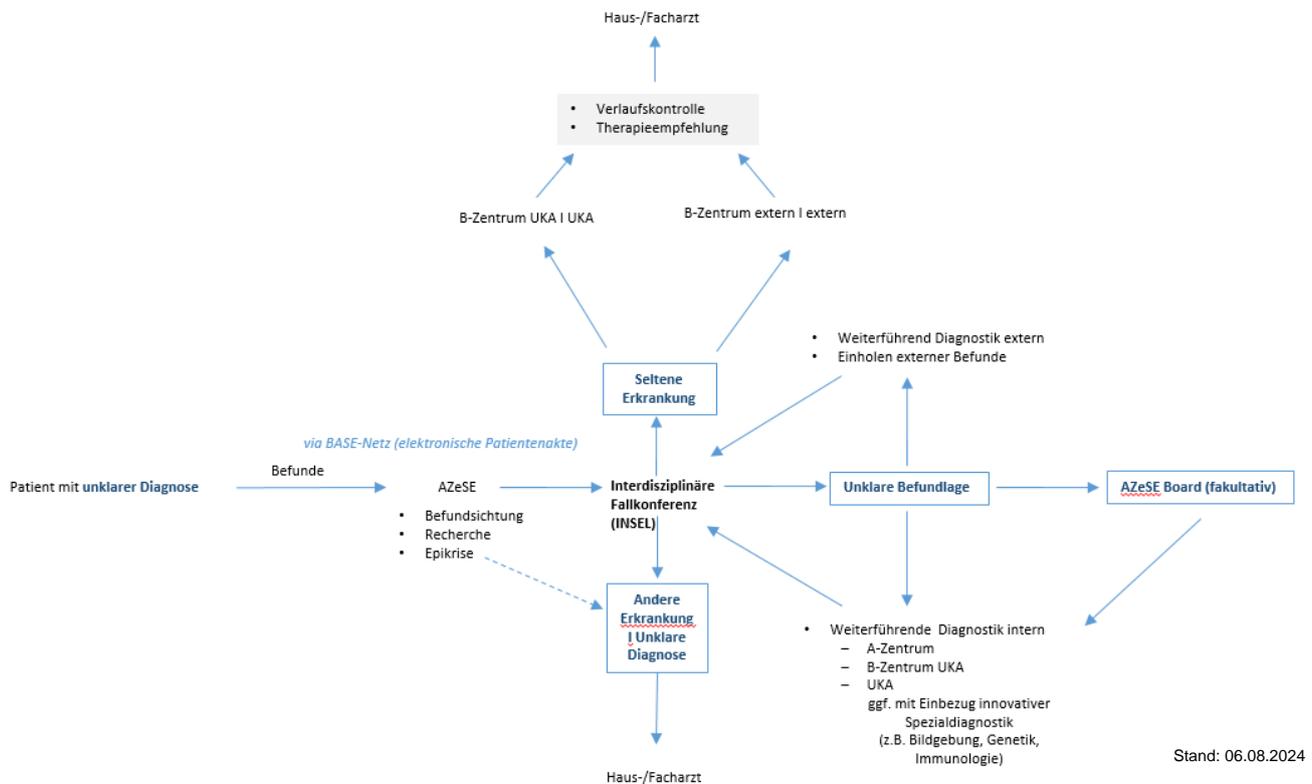


Abbildung 2: Workflow AZeSE

Anfragen an das AZeSE

2024 wurden 418 (2023: 283) Anfragen an das AZeSE gerichtet und bearbeitet. Über das BASE-Netz Portal haben sich 96 Patientinnen und Patienten angemeldet, davon wurden 35 in der Sprechstunde für Nicht-gesicherte Diagnose vorgestellt.

Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser

Im Jahr 2024 wurden interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patienten anderer Krankenhäuser durchgeführt.

- Zahl der Fallkonferenzen insgesamt: 52
- Zahl der Fallkonferenzen für Kliniken, mit denen schriftliche Vereinbarungen vorliegen: 33

2024 wurden keine neuen Kooperationsverträge auf den Weg gebracht. So bestehen zum 31.12.2024 schriftliche Vereinbarungen mit 25 Kliniken:

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

Typ A-Zentrum

- „Von Zebras bis Kolibris“: Hinter der Kulissen des AZeSE Lunch-Symposium UKA (06.06.2024)

Zentrum für Gefäßmalformationen | Kinder und Erwachsene

- Neuroradiologisches Kolloquium, UKA (16.10.2024)
- 14. NeuroVasc-Update Süddeutschland, St. Ulrich Augsburg (21.-22.11.2024)
- Endovaskuläre Behandlung von inzidentellen und rupturierten Aneurysmen an der mittleren Hirnarterie, Therapiezentrum Burgau (12.12.2024)

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

- Fortbildung für Ärzte: "Fall-Stricke" - Lehrreiche Kasuistiken aus der Endokrinologie - Hypophysitis (28.02.24)
- DGIM, Sitzung: Interessante Fälle aus der Endokrinologie - Pseudohypoparathyreoidismus (16.04.2024)
- Fallbesprechungen: Endo-Board (24.01.2024, 17.07.2024)
- Fallbesprechungen: Board für Seltene Diabetesformen und unklare Diabetesfälle (26.06.2024, 12.11.2024)

Zentrum für solide (ZNS-) Tumore und seltene hämatologische Erkrankungen | Kinder

- 20. Tagung des bundesweiten Behandlungsnetzwerks HIT, Bonn (13.-14.09.2024)

Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen | Kinder

- 123. Pädiatrische Kolloquium | Neues und Bewährtes aus der Kinderneurochirurgie – Spaltchirurgie am UKA (16.10.2024)
VHS Stadtbergen: Rund um das männliche Genitale, Häufiges und Seltenes mit kinderchirurgischem Aspekt in der pädiatrischen Praxis (18.03.2024)

Veranstaltungen für Betroffene / Patienten

Zentrum für Gefäßmalformationen | Kinder und Erwachsene

- Jahreshauptversammlung und Patiententagung „Der Lebenszweig - Verein für Hirn-Aneurysma-Erkrankte e.V.“: Neue Behandlungsmethoden des Hirn-Aneurysmas durch die Neuroradiologie, St. Ulrich Augsburg (11.05.2024)
- VHS Stadtbergen: Behandlung von gebluteten und nicht gebluteten Hirnaneurysmen durch das Gefäßsystem (17.06.2024)

Zentrum für Dysplasien und Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen | Erwachsene

- Königsbrunner Campus: Die seltene Krankheit Achalasie: Forschung und Lehre – Ein interdisziplinärer Ansatz (25.09.2024)
- Lange Nacht der Wissenschaften (04.05.2024)

Zentrum für solide (ZNS-) Tumore und seltene hämatologische Erkrankungen | Kinder

- 20. Tagung des bundesweiten Behandlungsnetzwerks HIT, Bonn (13.-14.09.2024)

Qualitätsmanagement und Qualitätssicherung, Standard-Operating Procedures (SOPs)

Das AZeSE wurde in den Geltungsbereich des bestehenden Qualitätsmanagement-Systems des UKA integriert. Die Prozesse im AZeSE sind in einer Reihe SOPs geregelt. In 2024 wurden sämtliche SOPs, das Typ A-Zentrum und die Zusammenarbeit mit den Fachzentren betreffend, aktualisiert und weitere neue SOPs erstellt.

Typ-A-Zentrum:

- SOP Anforderung Humangenetik (Version (V) 2)
- SOP AZeSE Board (V3)
- SOP BASE Netz Archivieren und Löschen von Patientenakten (V1)
- SOP Beschwerdemanagement (V3)
- SOP Dokumentation interdisziplinäre Fallkonferenz für Patientinnen und Patienten anderer

- Krankenhäuser (V2)
- SOP Epikrise (V4)
 - SOP INSEL (V2)
 - SOP Kasuistik (V3)
 - SOP Kernaufgaben des AZeSE (V4)
 - SOP Kodierung ORPHA 616874 (V2)
 - SOP Konzept Bioproben (V1)
 - SOP Nachverfolgung Patientinnen/Patienten bei weiterhin unklarer Diagnose (V1)
 - SOP Patientenanfragen (V3)
 - SOP Patientenübergabe (V2)
 - SOP Rare Disease Board (V1)
 - SOP Sozialdienst (V1)
 - SOP Sprechstunde Humangenetik (V2)
 - SOP Sprechstunde Nicht-gesicherte Diagnose (V3)
 - SOP Symptombezogene Therapieempfehlungen (V1)
 - SOP Teambesprechung AZeSE (V2)
 - SOP Transition (V3)
 - SOP Transitionsfragebogen TRANSLATE NAMSE (V2)
 - SOP Vorgehen bei Nicht-Hochladen von Befunden im BASE Netz (V3)
 - SOP Vorlage Programm AZeSE-Board (V2)
 - SOP Vorlage Protokoll Fallkonferenz (V3)
 - SOP Weiterleitungsmanagement (V2)
 - SOP Zusammenarbeit Typ A- und Typ B-Zentren (V2)
 - SOP Workflow AZeSE (V3)

In den Fachzentren wurden krankheitsbezogene SOPs und Verfahrensanweisungen aktualisiert und neu erstellt.

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

- Durstversuch (V1)
- GH-Suppressionstest (V2)
- ACTH-Kurztest (V1)
- Clonidin-Hemmtest (V1)
- 72h Hungerversuch (V1)
- Kochsalzbelastungstest (V1)
- Macimorelin-Test (V1)
- Buserelin-Test (V2)

Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS) | Kinder und Erwachsene

- ESCP on NEUROENDOCRINE TUMORS OF THE APPENDIX IN CHILDREN AND ADOLESCENTS (EXPeRT/SIOPe)

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen | Kinder

- Nephrotisches Syndrom (V4)
- Hämolytisch-Urämisches-Syndrom (V3)
- Akutes Nierenversagen (V3)
- Chronische Niereninsuffizienz (V1)
- Wachstumshormontherapie bei chronischer Niereninsuffizienz (V1)

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 zu erleichtern, wurden neben der Fortsetzung der bereits bestehenden Transitionsstrukturen von folgenden Fachzentren krankheits-/gruppenspezifische Transitionskonzepte auf den Weg gebracht:

- Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen | Kinder mit der Allgemein-, Viszeral- und Transplantationschirurgie (AVT) Transitionskonzept für Patient/innen mit M. Hirschsprung

Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegenerationen | Erwachsene mit dem Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen | Kinder

- Transitionskonzept für Patient/innen mit juveniler Form des M. Huntington (Westphal-Variante)
- Transitionskonzept für Patient/innen mit generalisierter/segmentaler/fokaler Dystonie

Strukturierter Austausch 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).

Konsil-SE

Als Teil des Netzwerkes hat das AZeSE an einer interdisziplinären Fallbesprechung in 2024 teilgenommen.

- 12.09.2024 (Anfrage Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen)

Austausch zwischen Typ B Zentren

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene: Deutsches Referenznetzwerk Süd für seltene Endokrinopathien im Kindesalter (PädEndoSüd).

Auch 2024 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: 24.01.2024 (virtuell), 16.03.2024 (Präsenz), 17.07.2024 (virtuell)

Das AZeSE (Typ A Zentrum und Typ B Zentrum für Seltene Endokrinopathien) übernimmt zusammen mit anderen ZSEs innerhalb des Netzwerkes PädEndoSüd „Besondere Aufgaben“, indem es (videobasierte) Fallbesprechungen koordiniert. Seit 2023 ist das Netzwerk als Deutsches Referenznetzwerk Süd im SE-Atlas gelistet.

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

In 2024 wurde ein Online-Treffen für Seltene Diabetesformen und unklare Diabetesfälle von Kinderdiabetolog/innen an verschiedenen Standorten Deutschlands etabliert.

- Treffen: 26.06.2024 (virtuell), 12.11.2024 (virtuell)

Humangenetik

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

2024 fand 11 x das Rare Disease Board statt, in deren Rahmen das weitere Vorgehen im Falle von unklaren molekulargenetischen Befunden und bei Nachweis von Varianten unklarer Signifikanz (VUS) sowie Empfehlungen zur weiteren Betreuung von Betroffenen und deren Familien abgestimmt wurden.

- Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen: 158
- Humangenetische Befunde mit Nachweis von Varianten unklarer Signifikanz (VUS):21

Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren

Die Leiter der Fachzentren verfügen über Expertise in der Behandlung bestimmter seltener Erkrankungen, was sich auch an der Mitarbeit an (inter)nationalen Leitlinien und Konsensuspapieren zeigt:

Federführung:

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

- ADH-Mangel im Kindes- und Jugendalter (S1) – AWMF: 174-020 (September 2024)

Mitarbeit:

Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen | Kinder

- Vesikoureteraler Reflux im Kindesalter (S2k) – AWMF: 166-008 (geplant 31.12.2025)

Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS) | Kinder und Erwachsene

- International consensus on mitotane treatment in pediatric patients with adrenal cortical tumors: indications, therapy, and management of adverse effects - Eur J Endocrinol. 2024 Mar
- 30;190(4):G15-G24. International consensus statement on the diagnosis and management of pheochromocytoma and paraganglioma in children and adolescents - Nat Rev Endocrinol. 2024 Dec;20(12):760.

<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, sondern auch in klinischer Forschung und akademischer Lehre ein.

Studien | Register | Publikationen (2024)

Studien

Zentrum für Gefäßmalformationen | Kinder und Erwachsene

- FRITS – FRED/FRED Intracranial aneurysm Treatment Study
- COATING - Coating to Optimize Aneurysm Treatment In The New Flow Diverter Generation
- SEALANT Studie – Aneurysmabehandlung mit LVIS EVO und Hydrogel-beschichteten Coils
- Derivo 2 Heal – Studie – Behandlung von Aneurysmen mit beschichteten Derivo Heal
- WAVE-Studie – randomisierte Studie zur Behandlung von Aneurysmen mit WEB vs. Coiling

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

- *XLH-Studie*
- *WEGIO-Studie*

- Beobachtungsstudie zum Übergang von Natpar rhPTH1-84 zu Transcon PTH 1-34 bei Patienten mit Hypoparathyreoidismus in Deutschland

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen | Kinder und Erwachsene

- YOBI (*Allergenimmuntherapie bei Kindern*)
- MOPAD (*Atopische Dermatitis*)

Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS) | Kinder und Erwachsene

- ALPS (NCT05245136)
- Care4TuDoS

Zentrum für seltene rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen | Kinder und Erwachsene

- Epic-4 Studie (Epigenetische Veränderungen bei IgG4-ass. Erkrankungen)

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen | Kinder

- KoCoN-Studie (Innovationsfondprojekt)

Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegenerationen | Erwachsene

- Repetitive transkranielle Magnetstimulation (rTMS) zur Verbesserung der Apraxie bei Patienten mit cortikobasalem Syndrom (CBS)
- Wertigkeit von FDG-PET vs. MRT bei der Diagnosestellung der progressiven supranukleären Parese

Zentrum für Dysplasien und Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen | Erwachsene

- KI Barrett
- MABS
- 3-D Rekonstruktion
- Endoflip bei Achalasie

Zentrum für seltene Erkrankungen im Kopf-Hals-Bereich | Erwachsene

- Senti Nose

Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen | Kinder

- Hypospadie-Studie
- MUCous Fistula REfeeding
- Einfluss von postoperativen Beatmungsverfahren auf die Inzidenz von Frühkomplikationen nach operativer Korrektur einer Ösophagusatresie

Registererstellung I –führung

Zentrum für Gefäßmalformationen | Kinder und Erwachsene

- SAMEDI (DeGIR/DGNR-Register)

Zentrum für Dysplasien und Frühkarzinome des Barrettepithels und Ösophagusmotilitätsstörungen | Erwachsene

- ESD-Register

Zentrum für atypische Parkinson-Syndrome und Kleinhirndegenerationen | Erwachsene

- ALS-Register Schwaben (Uniklinik Ulm)

Zentrum für seltene Endokrinopathien (mit integriertem Turnerzentrum) | Kinder und Erwachsene

- AQUAPE AGS

- *AQUAPE Hypothyreose*
- *Saizen-Register*
- *Insight-GHT-Register*
- *Register für Patient:innen mit Hypoparathyreoidismus*

Zentrum für Tumordispositionssyndrome (ZeKiTDS) | Kinder und Erwachsene

- DBA-Register
- MET Register
- Fanconi-Register
- KPS-Register
- Lokales Tumordatenmanagement (Dr. G. Schenkirsch)

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen | Kinder

- *Epilepsie-Register*
- *SMArtCare*
- *GENERATE junior*
- *ESNEK*
- *NETRE*

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen | Kinder und Erwachsene

- *Mukoviszidose-Register*
- *GAN (German Asthma Net) -> schweres Asthma*

Zentrum für seltene Nierenerkrankungen | Kinder

- *Neocyst*

Zentrum für seltene rheumatologisch-autoinflammatorische Erkrankungen | Kinder und Erwachsene

- IgG4-Register (LÜRiG-4) Kerndokumentation rheumakrankter Kinder und Jugendlicher
- Pro-AID (Erweiterung ProKind Rheuma)

Zentrum für Ano-Uro-Genitale Fehlbildungen, Entwicklungs- und Funktionsstörungen | Kinder

- *CureNet*

Publikationen

- 46 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 2024 umgesetzt:

- Aktualisierung und Erstellung weiterer (zentrumsübergreifender) SOPs (siehe Seite 7 und 8 unter Qualitätsmanagement und Qualitätssicherung, Standard-Operating Procedures (SOPs))
- Re-Evaluation und weitere Optimierung des inzwischen etablierten, fächerübergreifenden Behandlungspfades (siehe SOP Workflow AZeSE (V3) vom 06.08.2024).
- Intensivierung der Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen bei der Betreuung von Betroffenen mit seltenen Erkrankungen: Die ersten Weichen zur Intensivierung der Zusammenarbeit mit der

regionalen Selbsthilfe wurden gestellt, indem der Kontakt zu Fr. Nachtrub, Vertreterin der Kontaktstelle für Selbsthilfegruppen des Gesundheitsamts der Stadt Augsburg hergestellt wurde. Fr. Nachtrub wurde zwischenzeitlich in den Beirat des AZeSE berufen.

- Weitere Förderung wissenschaftlicher Aktivitäten innerhalb der Fachzentren durch personelle Unterstützung bei Registertätigkeiten. Neu in 2024 wurde vom AZeSE die Dokumentation im Mukoviszidose-Register übernommen.
- Berufung von vier Beiratsmitgliedern in der Vorstandssitzung am 17.12.2024 im Benehmen der Mitglieder in der Mitgliederversammlung am 18.12.2024.
- Erfolgreiche Zertifizierung (NAMSE) des Typ A-Zentrums durch ClarCert im Auftrag der NAMSE-Netz e.V.

Folgende qualitätsverbessernde Maßnahmen unter Berücksichtigung des SMART-Prinzips sind in 2025 geplant:

- Die AZeSE-Boards sollen regelmäßig 1x/Monat und nicht nur bei Bedarf stattfinden. Es wurde hierfür ein Jour Fix (jeder 2. Mittwoch im Monat) für die erforderlichen Disziplinen festgelegt
- In Zusammenarbeit mit dem QM des UKA soll bis Ende 2025 eine Zufriedenheitsbefragung von Patienten und Zuweisenden gestartet werden.
- Die berufenen Beiratsmitglieder sollen den Vorstand des AZeSE beraten. Bis Ende 2025 soll hierzu mindestens eine Beiratssitzung stattgefunden haben, in der der Vorstand des AZeSE den Beirat über aktuelle Entwicklungen informiert.
- Der Web-Auftritt des AZeSE soll kontinuierlich aktualisiert und erneuert werden. Am Quartalsende findet hierzu jeweils eine Überprüfung von Seiten der nicht-ärztlichen Lotsinnen des Typ A-Zentrums statt.

Augsburg, den 31.03.2025



Dr. Désirée Dunstheimer
Leiterin AZeSe



Dr. Andreas Weins
Stellvertretender Leiter AZeSE