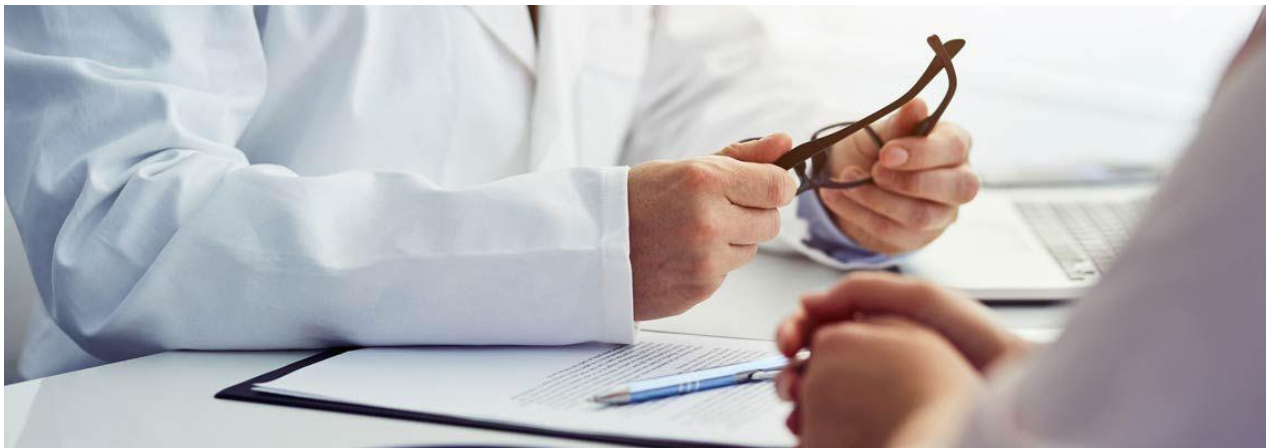


# Qualitätsbericht 2024

*Berichtsjahr 2023*

## ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN BETHEL



## VORWORT

Sehr geehrte Leserinnen und Leser,

im vergangenen Jahr hat unser Zentrum für Seltene Erkrankungen am Evangelischen Klinikum Bethel (EvKB) in Bielefeld trotz der anhaltenden Herausforderungen im Gesundheitswesen eine herausragende medizinische Versorgung sichergestellt. Unser Engagement und unser unermüdlicher Einsatz galten dabei stets unserer Mission, unseren Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen exzellente Unterstützung und Betreuung zu bieten.

Das vergangene Jahr erforderte von uns allen wiederholt ein hohes Maß an Flexibilität und Anpassungsfähigkeit. Unsere Expertinnen und Experten haben eng zusammengearbeitet, um individuell angepasste Behandlungsstrategien für unsere Patientinnen und Patienten zu entwickeln und umzusetzen. Die interdisziplinäre Kooperation ist ein Kernstück unserer Philosophie, das uns ermöglicht, flexibel und umfassend auf die spezifischen Anforderungen jeder seltenen Erkrankung einzugehen.

Mit Stolz blicken wir auf das, was wir erreicht haben, und ich bin zutiefst dankbar für das außergewöhnliche Engagement und die Professionalität unserer Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter. Ihr Einsatz macht einen entscheidenden Unterschied im Leben vieler Menschen. Ihre Bereitschaft, sich fortlaufend weiterzubilden und sich neuen dynamischen Herausforderungen zu stellen, trägt wesentlich dazu bei, dass wir unseren Patientinnen und Patienten eine hohe Versorgungsqualität anbieten können. Diese Hingabe macht unser Zentrum zu einem Ort, an dem nicht nur medizinische, sondern auch menschliche Unterstützung im Mittelpunkt steht.

Ich danke allen unseren Mitarbeitenden für ihr Engagement und ihre Professionalität. Ihr unermüdlicher Einsatz ist der Grundstein für unseren Erfolg.

Mit freundlichen Grüßen,

Ihr Univ.-Prof. Dr. med. Hamelmann

Sprecher Bielefelder Zentrum für Seltene Erkrankungen Evangelisches Klinikum Bethel



## INHALT

ZENTRUMSVORSTELLUNG .....	4
ORGANISATION DES ERSTKONTAKTES .....	7
VERSORGUNGSPFAD .....	8
FACHZENTREN - ZAHLEN, DATEN UND FAKTEN .....	9
LEISTUNGS-/ PATIENTENZAHLEN .....	9
TRANSITIONSKONZEPT .....	9
FORSCHUNGSTÄTIGKEIT.....	10
PUBLIKATIONEN .....	10
QUALITÄTSVERBESSERENDE MASSNAHMEN.....	11
AUSBlick .....	12

## ZENTRUMSVORSTELLUNG

### *Struktur und Organisation des Bielefelder Zentrums für Seltene Erkrankungen*

Das Bielefelder Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am EvKB (Teil des Universitätsklinikums OWL) bildet zusammen mit der Medizinischen Fakultät der Universität Bielefeld einen zentralen Knotenpunkt in der Versorgung und Forschung seltener Erkrankungen in OWL. Dieser inter- und multidisziplinäre Zusammenschluss diverser Kliniken und Institute widmet sich der spezialisierten, umfassenden Patientenversorgung und eng verknüpften grundlagenorientierten sowie klinischen Forschungs- und Lehrtätigkeiten.

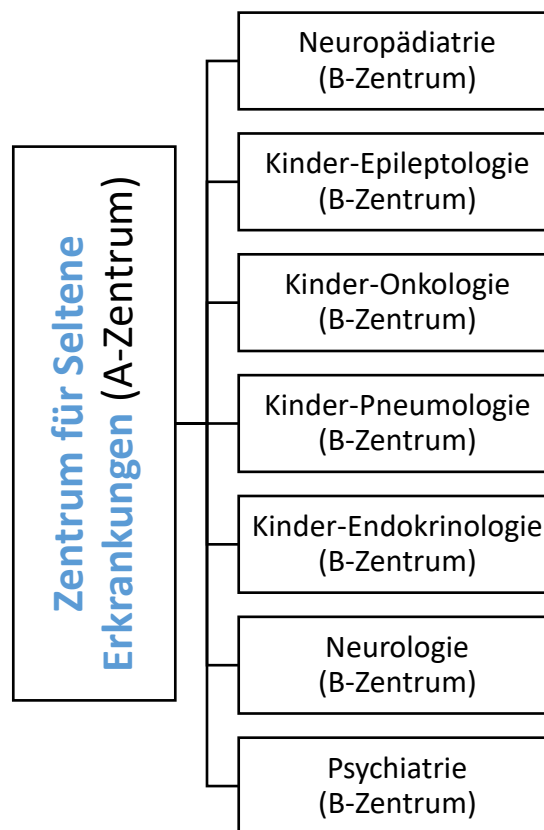
Die Zentrumsstruktur folgt den Maßgaben des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Als Typ A-Zentrum fungiert das ZSE als koordinierendes Dach- und Referenzzentrum für übergreifende Krankheitsbilder und steht unter der Leitung erfahrener Ärztinnen und Ärzte, die zusammen mit weiteren Fachkräften eine konstante Verfügbarkeit und Koordination in der Patientenversorgung sowie in Kooperationen sicherstellen.

Das ZSE dient als zentrale Anlaufstelle für Belange rund um seltene Erkrankungen und steuert die Zuweisung von Patientinnen und Patienten zu spezifischen Versorgungsangeboten sowohl in der Pädiatrie als auch in der Erwachsenenmedizin. Zudem bietet das Zentrum eine interdisziplinäre Sprechstunde für unklare Diagnosen an.

Eine weitere Säule des ZSE bilden die zahlreichen krankheitsspezifischen Schwerpunkt- bzw. Fachzentren (sogenannte Typ B-Zentren), die fest in die Struktur des Zentrums integriert sind. Jedes Fachzentrum wird von einer Leitung geführt, die mindestens 20 Wochenstunden dem Zentrum widmet. Die verantwortlichen Fachärztinnen und -ärzte verfügen über feste Sprechzeiten und eine gültige Prüfarztqualifikation nach dem Arzneimittelgesetz (AMG). Darüber hinaus sind auch klinische Studien und die patientenorientierte Forschung zentrale Bestandteile unserer Fachzentren. Entsprechend datenschutzrechtlicher Bestimmungen und nach Einholung entsprechender Einwilligungen, werden Patientendaten in nationale oder internationale krankheitsspezifische Register eingetragen.

Zum Ende des Jahres 2023 waren folgende Typ B-Zentren im ZSE etabliert und werden zukünftig im se-atlas ([www.se-atlas.de](http://www.se-atlas.de)) dokumentiert:

1. Neuropädiatrie
2. Kinder-Epileptologie
3. Kinder-Onkologie
4. Kinder-Pneumologie
5. Kinder-Endokrinologie
6. Neurologie/ Neurodegenerative Erkrankungen
7. Psychiatrie



Die humangenetische Expertise unter fachärztlicher Leitung ist dank unserer Kooperation mit der Praxis PD Dr. Beger in Bielefeld werktäglich verfügbar, in zahlreichen Fallkonferenzen vertreten und Partner für interdisziplinäre Sprechstunden für Patientinnen und Patienten ohne gesicherte Diagnosen.

Neben den am EvKB etablierten Typ-B-Zentren ist auch das Krankenhaus Mara bestehend aus den Universitätskliniken für Inklusive Medizin und Epileptologie Bestandteil des ZSE.

Am Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am EvKB widmen wir uns der umfassenden Betreuung von Patientinnen und Patienten sowohl mit unklaren Diagnosen als auch mit festgestellten seltenen Erkrankungen in unseren spezialisierten Fachzentren. Unser Ansatz basiert auf einer interdisziplinären sowie multiprofessionellen Zusammenarbeit, um für jeden Einzelfall ein maßgeschneidertes Therapiekonzept zu entwickeln.

Eine zentrale Funktion unseres ärztlichen Lotsen und unserer Koordinatorin im A-Zentrum besteht darin, die Patientinnen und Patienten gezielt an die passende Anlaufstelle innerhalb unseres Zentrums zu verweisen. Dies geschieht in enger Zusammenarbeit mit den ärztlichen Leitungen unserer Schwerpunktzentren. Die darauffolgende eingehende Prüfung jedes Falls und die Organisation von Fallkonferenzen sind ebenfalls wesentliche Bestandteile unserer Patientenversorgung. Diese Konferenzen bringen Spezialistinnen und Spezialisten sowohl vom eigenen Standort als auch von externen Einrichtungen zusammen, um interdisziplinäre Lösungen zu erörtern und zu implementieren.

Personen mit seltenen Erkrankungen benötigen eine umfassende Unterstützung, die über die medizinische Versorgung hinausgeht. Dazu zählt insbesondere die Beratung und Betreuung im Alltag, bei der die Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen eine wesentliche Rolle spielt. Im Jahr 2023 waren wir an verschiedenen Informationsveranstaltungen beteiligt und freuen uns erneut auf das nächste große Treffen am Tag der Seltenen Erkrankungen 2024 in Bielefeld.

Ein weiterer wesentlicher Bestandteil unserer Arbeit ist die Aus- und Weiterbildung von medizinischem, pflegerischem und therapeutischem Fachpersonal sowie von Studierenden. Die interdisziplinären Möglichkeiten unseres Zentrums ermöglichen es uns, ein breites Spektrum an Fortbildungsangeboten bereitzustellen, die auf die speziellen Bedürfnisse im Bereich der seltenen Erkrankungen zugeschnitten sind.

Das Jahr 2023 war zudem ein produktives Jahr für unsere Forschungsaktivitäten: Das ZSE hat eine Vielzahl an bedeutenden klinischen und grundlagenwissenschaftlichen Forschungsprojekten vorangetrieben, die ein breites Themenspektrum abdecken, von neuen wissenschaftlichen Erkenntnissen bis hin zur Implementierung innovativer therapeutischer Methoden in der klinischen Praxis.

## ORGANISATION DES ERSTKONTAKTES

Aufgrund der spezialisierten und oft standortgebundenen Versorgungsangebote für seltene Erkrankungen in Deutschland haben wir in unserem Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am EvKB wichtige Koordinationsrollen etabliert. Ein ärztlicher Lotse und eine Koordinatorin sind zentrale Anlaufstellen für Patientinnen und Patienten im pädiatrischen und erwachsenen Bereich sowohl im A-Zentrum als auch in den B-Zentren. Diese Schlüsselpersonen helfen dabei, passende Behandlungsmöglichkeiten sowohl innerhalb unserer Einrichtung als auch bundesweit zu identifizieren.

Die Koordination beginnt mit dem Erstkontakt während der festgelegten Sprechzeiten an Werktagen. In dieser Zeit werden erste wichtige Informationen abgefragt und die weitere Versorgung der Patientinnen und Patienten organisiert. Unsere Website dient dabei als zusätzliche Unterstützung, indem sie umfassende Informationen zu unserem Versorgungsangebot und Details zur Kontaktaufnahme bereithält.

Ab 2024 können sich alle Interessierten auch über die bundesweite Informationsplattform Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen (<https://www.se-atlas.de/home/>) über die Versorgungsangebote und die spezifischen Expertisen unserer Zentren informieren.

## VERSORGUNGSPFAD

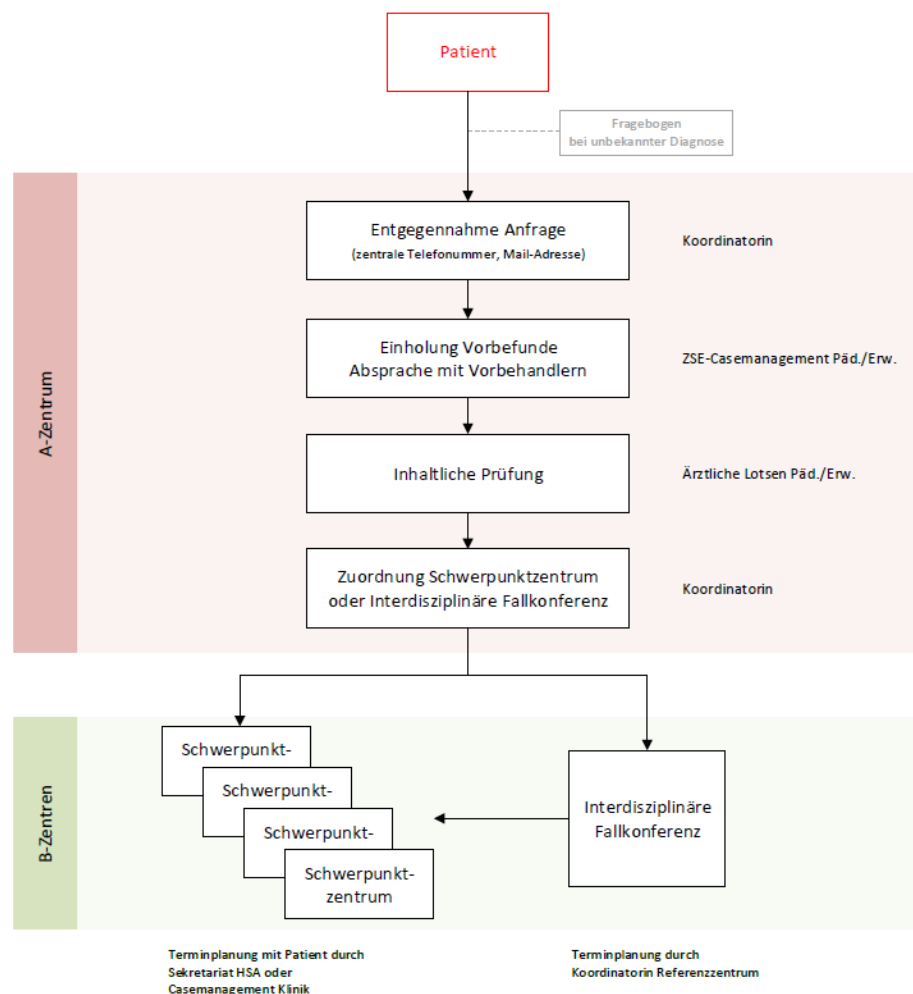
Viele Betroffene beschreiben den Weg zur Diagnose ihrer seltenen Erkrankung als langwierig und herausfordernd. Um diesen Prozess zu vereinfachen, verfolgen wir am ZSE Bethel einen speziellen Versorgungspfad. Unser Ziel ist es, dass sich Patientinnen und Patienten sowie ihre behandelnden Ärztinnen und Ärzte schnellstmöglich an ein spezialisiertes Zentrum wenden können, um effizient eine aussagefähige Diagnose zu erhalten, denn oftmals führen viele vorherige Arztkontakte und Untersuchungen nicht zur richtigen Diagnosestellung.

Durch den Versorgungspfad streben wir eine Verbesserung der Patientenbetreuung an. Dies wird durch intensiven, disziplin-übergreifenden und sektoren-übergreifenden Austausch zwischen allen an der Versorgung beteiligten Fachkräften erreicht.

Die Organisation dieser patientenzentrierten Prozesse basiert auf den Vorgaben des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (NAMSE) und umfasst:

- eine krankheitsübergreifende Koordination im Zentrum für Seltene Erkrankungen (A-Zentrum) und
- eine spezialisierte Versorgung für bestimmte Diagnosen in den integrierten Fachzentren (B-Zentren).

Trotz unserer umfassenden Vernetzung und der Anwendung modernster Behandlungsmethoden im Zentrum für Seltene Erkrankungen am EvKB gelingt es uns nicht immer, eine Diagnose für alle Patientinnen und Patienten zu stellen. Durch unsere fortlaufende Forschung und den stetigen Austausch mit anderen





Fachexpertinnen und -experten verbessern wir jedoch kontinuierlich unsere Fähigkeit, bisher nicht diagnostizierte Fälle aufzuklären.

Für alle Ratsuchenden, bei denen wir initial keine Diagnose stellen können, bieten wir Unterstützung bei der Weitervermittlung an andere spezialisierte Fachzentren.

## **FACHZENTREN - ZAHLEN, DATEN UND FAKTEN**

### **LEISTUNGS-/ PATIENTENZAHLEN**

Im Jahr 2023 versorgte das ZSE am EvKB rund 4.400 Patientinnen und Patienten, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind.

### **TRANSITIONSKONZEPT**

In unserem ZSE am EvKB verfolgen wir ein strukturiertes Transitionskonzept, um Jugendlichen mit chronischen Erkrankungen und/oder Beeinträchtigungen den Übergang von der Kinder- zur Erwachsenenmedizin zu erleichtern. Dieses Konzept berücksichtigt Entwicklungsstand, Krankheitslast und Unterstützungsbedarf der Betroffenen und ihrer Familien.

Da die Pubertät und der Eintritt ins Erwachsenenalter für diese Patientengruppe besonders belastend sein kann, bieten wir eine fachkundige Begleitung an, um den jungen Menschen zu helfen, Eigenverantwortung für ihr Krankheitsmanagement zu übernehmen. Es unterstützt sie dabei, eine vertrauensvolle Beziehung zu weiteren Spezialistinnen und Spezialisten aufzubauen.

Die Transition beginnt in der Regel mit dem 14. Lebensjahr und umfasst individuelle Beratungen und Schulungen. Diese behandeln medizinische Grundlagen, Therapiemanagement und Krankheitsbewältigung, inklusive sozialrechtlicher Aspekte, die mit dem 18. Lebensjahr relevant werden, sowie die Integration der Erkrankung in Schule und Berufswahl.

Beim Wechsel in die Erwachsenenmedizin koordinieren wir die Weiterbehandlung, erstellen eine ausführliche Epikrise und führen eine Übergabe über gemeinsame Sprechstunden mit Erwachsenenmedizinerinnen und -medizinern durch, um einen nahtlosen Übergang in der Behandlung zu gewährleisten.

## **FORSCHUNGSTÄTIGKEIT**

Angesichts der geringen Fallzahlen bei seltenen Erkrankungen ist die Schaffung nationaler und internationaler Forschungsverbände essentiell, um eine translationale Forschung zu ermöglichen. Es gehört zu den Aufgaben der Zentren für Seltene Erkrankungen, solche Forschungsverbände zu initiieren und zu unterstützen.

Ein wichtiger Schritt hierbei ist die eindeutige Codierung der Patientendaten in den ZSE, die eine Identifikation der Betroffenen ermöglicht und die Grundlage für die Aufbereitung von Daten für Forschungszwecke schafft. Die Implementierung der ORPHAcodierung in unserem ZSE im Jahr 2023 macht die Patientenzahlen sichtbar und ermöglicht die Nutzung dieser Daten für Register, die Verbesserung der Versorgungsqualität und Forschungsanalysen.

Auch die aktive Teilnahme an Studien und Forschungsprojekten ist ein zentraler Bestandteil unserer Tätigkeit im ZSE Bethel.

Des Weiteren ist unsere Mitarbeit an der Erstellung von Leitlinien und Konsensuspapieren sowie die internationale Vernetzung mit anderen Expertise- und Referenzzentren von großer Bedeutung. Hierbei werden einheitliche Diagnose- und Therapiestandards für seltene Erkrankungen entwickelt.

## **PUBLIKATIONEN**

Wir engagieren uns aktiv in der Erforschung seltener Erkrankungen und tragen zur Entwicklung einheitlicher Diagnose- und Therapiestandards bei. Unsere gewonnenen Erkenntnisse teilen wir mit der Fachwelt durch wissenschaftliche Publikationen. Dies fördert den Wissensaustausch und fachliche Diskussionen.

## QUALITÄTSVERBESSERENDE MASSNAHMEN

Das EvKB ist nach DIN ISO 9001:2015 in den Bereichen Universitätsmedizin, Patientenversorgung, Forschung, Lehre sowie Funktions- und Verwaltungsdienste zertifiziert. Der PDCA-Zyklus (plan, do, check, act) ist ein zentraler Bestandteil unseres Qualitätsmanagements, der kontinuierliche Verbesserungen in der Bewertung und Umsetzung von Maßnahmen, auch im ZSE und seinem Netzwerk, sicherstellt.

Unser Ziel am Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am EvKB ist es, durch optimierte Strukturen, Prozesse und Maßnahmen die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen kontinuierlich zu verbessern und auf einem hohen Niveau zu halten.

Die Schwerpunkte unserer Bemühungen umfassen:

1. Die Beschleunigung der Diagnosestellung bei Patientinnen und Patienten mit unklaren Krankheitsbildern oder Therapieverläufen, um langwierige diagnostische Prozesse zu verkürzen und unnötige Kosten zu reduzieren, während gleichzeitig die Sicherheit hinsichtlich der Prognose erhöht wird.
2. Die Verbesserung der Ausbildung von Medizinerinnen und Medizinern, beginnend im Studium, mit Fokus auf innovative diagnostische und therapeutische Verfahren sowie Ansätze für unklare Fälle und in der Präzisionsmedizin.
3. Die Bereitstellung umfassender interdisziplinärer und multiprofessioneller Expertise, inklusive spezifischer psychosozialer Betreuungskonzepte, um auch bei seltenen Erkrankungen mit geringen Fallzahlen eine adäquate Versorgung zu gewährleisten.
4. Die Verbesserung der Information über seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem und in der Öffentlichkeit, um das Bewusstsein und Verständnis zu erhöhen.

Im Jahr 2023 konzentrierten sich unsere Qualitätsmanagementaktivitäten auf folgende Bereiche:

1. Die Neustrukturierung und Aktualisierung der Aufgaben und Prozesse im ZSE, einschließlich der Überarbeitung der SOPs und Kernprozesse.
2. Die Aktualisierung von Behandlungskonzepten und die Optimierung der zentrumübergreifenden Zusammenarbeit, um die interdisziplinäre Versorgung zu verbessern.

3. Vorbereitung auf den Relaunch der Webseite des ZSE (im Jahr 2024), um umfassende, verständliche Informationen und verbesserte Dienste für Patientinnen und Patienten anzubieten, einschließlich Downloads von Formularen sowie übersichtlichen Informationen über nationale Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfegruppen.

Zukünftig streben wir eine Zertifizierung als Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen an. Diese Zertifizierung basiert auf den Anforderungen des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), einer Initiative des Bundesgesundheitsministeriums, des Bundesforschungsministeriums und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen. Das Ziel dieser Zertifizierung ist es, die Erfüllung höchster Standards in der Patientenversorgung zu garantieren und zu bestätigen, dass unser Zentrum sich weiterhin aktiv für den Ausbau und die Verbesserung der Versorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen einsetzt.

## **AUSBLICK**

Im Jahr 2024 sind weitere Maßnahmen zum Ausbau der Aktivitäten unserer Zentren geplant, um die Versorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen weiter zu verbessern. Dazu zählen die Intensivierung unserer Netzwerkarbeit durch weitere Netzwerktreffen, die Organisation von mehr Fallkonferenzen sowie die Erweiterung von spezifischen Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen. Außerdem werden wir unseren Webauftritt abschließend optimieren und unsere Disseminationsaktivitäten ausbauen, um unsere Erkenntnisse und Erfahrungen einem breiteren Publikum zugänglich zu machen.

Ein wesentliches Ziel für das kommende Jahr ist zudem die nachhaltige Pflege und der Ausbau der Deutschen Referenznetzwerke, welche eine essenzielle Rolle in der Optimierung der fachübergreifenden Zusammenarbeit und Informationsverteilung spielen.

In Zukunft streben wir darüber hinaus die Zertifizierung nach den Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) sowie die Registrierung im SE-ATLAS an, um unsere Standards der Versorgung zu bestätigen und unsere Sichtbarkeit und Zugänglichkeit weiter zu erhöhen.