

Qualitätsbericht 2023

BERICHTSJAH
2022



Universitätsmedizin Essen

Essener Zentrum für
Seltene Erkrankungen (EZSE)

Vorwort

Liebe Leserinnen und Leser,



2022 war ein wahrlich erschütterndes Jahr, das gleichwohl von Solidarität geprägt war. Der Ukrainekrieg und die humanitären und wirtschaftspolitischen Folgen waren und sind überall spürbar, für uns wie auch für unsere Patientinnen und Patienten. Wir als Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen haben uns unserer Verantwortung gestellt und geschafft die Versorgung der Seltenen Erkrankungen auch über Grenzen hinweg anzubieten und den Zugang zu unserer Versorgung zu erleichtern.

Besonders dankbar sind wir, dass wir mittels umfassender Expertise und Engagement am Standort, so auch mittels genetischer Spezialdiagnostik, die Krankenversorgung von geflüchteten ukrainischen Kindern unterstützen konnten. Gleichwohl fiel wieder auf, dass genetische Analysen bei kritisch kranken stationären Patient:innen unter Verdacht auf eine Seltene Erkrankung weiterhin keine kostendeckende Finanzierung haben und so kaum Anwendung finden trotz wichtiger Versorgungsaspekte die sich ergeben können. Einige gute Ideen und Ansätze für diesen Missstand sind in Beratung. Es bleibt zu hoffen, dass wir hier im Sinne unserer Patientinnen und Patienten schnell vorankommen.

Rasant hat sich letztes Jahr unsere EZSE-Homepage entwickelt. Neben ausführlichen Informationen zu unserem Zentrum, unseren Leistungen und den krankheits- bzw. krankheitsgruppenspezifischen Schwerpunktbereichen (Typ B-Zentren) sind unsere Anmeldungsmodalitäten Schritt für Schritt für Patient:innen und Ärzt:innen aufgezeigt. Unsere Erfahrung zeigt, dass die Digitalisierung eine große Chance bringt wichtige Informationen zu verbreiten und Transparenz zu schaffen. Gleichwohl dürfen wir die Patientinnen und Patienten nicht vergessen die nicht digitalisiert sind. Weiterhin erreichbar und zugänglich bleiben wir über telefonischen und postalischen Kontakt und insbesondere für Praxen wie gewohnt via Fax, die automatisch als PDF-Datei digital bei uns eingehen. Unser Ziel ist es eine Brücke zwischen der alten und neuen Welt zu schlagen und dabei unseren Beitrag für die Nachhaltigkeit zu leisten.

Neben zahlreichen hochrangigen wissenschaftlichen internationalen Veröffentlichungen und internationalen und nationalen Forschungsinitiativen in zahlreichen seltenen Erkrankungen liegt die Lehre junger Medizinerinnen und Mediziner uns besonders am Herzen. Im Jahr 2022

entwickelten wir hierfür eine neue Seminarreihe für Studierende im klinischen Abschnitt des Humanmedizinstudiums, das Wahlfach „Differenzialdiagnose Seltene Erkrankungen“. Darüber hinaus hatten Studierende die ihr Wissen zu Seltenen Erkrankungen weiter vertiefen mochten 2022 die Gelegenheit an der überregionalen „Masterclass Seltene Erkrankungen“, die von den sieben Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW aus dem Netzwerk NRW-ZSE digital standortübergreifend gemeinsam veranstaltet wurde, teilzunehmen.

Viele weitere wichtige Meilensteine sind 2022 erreicht worden. Im Namen des gesamten Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen lade ich Sie auch dieses Jahr herzlich ein, sich in diesem Qualitätsbericht über die Entwicklungen des Essener Zentrums für Seltene Erkrankungen im Detail zu informieren und wünsche Ihnen viel Freude dabei.

Ihr

Prof. Dr. Frank Kaiser

Sprecher Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen



Inhalt

Zentrumsdarstellung6

Das EZSE: Struktur, Personal, Versorgungsangebote, Netzwerke im
Kurzüberblick

Neuigkeiten aus dem EZSE.....10

Die Highlights aus 2022: Modellvorhaben, neue Homepage, Kunstaktion „Selten
Allein“ und vieles mehr

Zoom in: Die interdisziplinäre Sprechstunde für unklare Erkrankungen.....13

Einblick in unsere inter- und multidisziplinäre Arbeit

Patientenversorgung am EZSE und darüber hinaus.....14

Einblicke in die Umsetzung der besonderen Aufgaben des EZSE

Forschung und Lehre.....20

Ein starkes Zentrum braucht starke Forschung und Nachwuchs

Zentrumsvorstellung

Struktur, Personal, Versorgungsangebote, Netzwerke im Kurzüberblick

Das **Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE)** am Universitätsklinikum Essen, gemeinsam mit der Medizinischen Fakultät der Universität Duisburg Essen, ist ein inter- und multidisziplinärer Zusammenschluss von inzwischen über 30 Kliniken und Instituten und bündelt Expertenwissen im Bereich Seltener Erkrankungen in einem Zentrum.

Das gemeinsame Ziel ist die qualitativ hochwertige spezialisierte übergreifende Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen in enger Verzahnung zur grundlagenorientierten und klinischen Forschung sowie Lehre in den am Campus bestehenden Schwerpunkten und darüber hinaus. Der hohe Stellenwert der Diagnostik, Behandlung, Erforschung und Lehre Seltener Erkrankungen wird u.a. durch deutschlandweite als auch internationale Kooperationen deutlich.

Das EZSE besitzt eine eigene Satzung und ist entsprechend der Maßnahmenkriterien des **Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)** aufgebaut. Das **Typ A-Zentrum** ist das koordinierende Dach- und krankheitsübergreifende Referenzzentrum. In 2022 wurde das A-Zentrum zur Stabsstelle EZSE und steht unter einer **koordinierenden ärztlichen Leitung**, die gemeinsam mit der **ärztlichen und nicht-ärztlichen Lotsin** eine werktägliche Verfügbarkeit in der Patientenversorgung und regionalen und internationalen Kooperation gewährleistet. Neben der barrierefreien Anlaufstelle für sämtliche Themen rund um den Bereich der seltenen Erkrankungen übernimmt das EZSE die Steuerung der Patienten in spezifische Versorgungsangebote der Pädiatrie und der Erwachsenenmedizin am Standort und bundesweit und bietet eine eigenständige interdisziplinäre Sprechstunde für unklare Erkrankungen am Standort an.

Darüber hinaus sind im EZSE eine Vielzahl von am Standort etablierten krankheitsspezifischen Schwerpunkt- oder Fachzentren (sogenannten **Typ B-Zentren**) fest integriert. Alle Fachzentren verfügen über eine Leitung, die mindestens 20 Wochenstunden für das Zentrum verfügbar ist. Neben festen **regelmäßigen Sprechzeiten** verfügen Ärztinnen und Ärzte der Schwerpunktzentren über eine gültige **Prüfarztqualifikation** gemäß Arzneimittelgesetz (AMG). Krankheits- und/oder patientenorientierte Forschung, insbesondere **klinische Studien** (mit Studienprotokoll) sind wichtige Säulen jedes integrierten Fachzentrums. Gemäß geltender datenschutzrechtlicher Vorlagen nach entsprechender Einwilligung werden Patientinnen und Patienten in nationale oder internationale krankheits-/ krankheitsgruppenspezifische **Register** gemeldet, sofern diese für die jeweilige Erkrankung vorhanden sind.

Bis Ende 2022 sind folgende Typ B-Zentren im EZSE integriert und im **se-atlas** (www.se-atlas.de) abgebildet:

EZSE NAMSE Typ B-Zentren

1. Westdeutsches Morbus Osler Zentrum
2. Zentrum für Tuberöse Sklerose Ruhr
3. Zentrum für Hereditäre Ataxien und neuromuskuläre Erkrankungen für Erwachsene
4. Zentrum für seltene Bewegungsstörungen
5. Zentrum für seltene syndromale und nicht syndromale Hörstörungen
6. Zentrum für Zystische Fibrose, seltene Lungenerkrankungen und chronisch respiratorische Insuffizienz
7. Zentrum für Patienten mit seltenen Erkrankungen der Nieren und der ableitenden Harnwege

8. Zentrum für Kinder und Jugendliche mit Myasthenie
9. Zentrum für Patienten mit Prader-Willi-Syndrom
10. Zentrum für Menschen mit Hämoglobinopathien
11. Zentrum für seltene Endokrine Erkrankungen
12. Zentrum für interstitielle und seltene Lungenerkrankungen (ZISLE)

In Vorbereitung:

13. Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und Entwicklungsstörungen

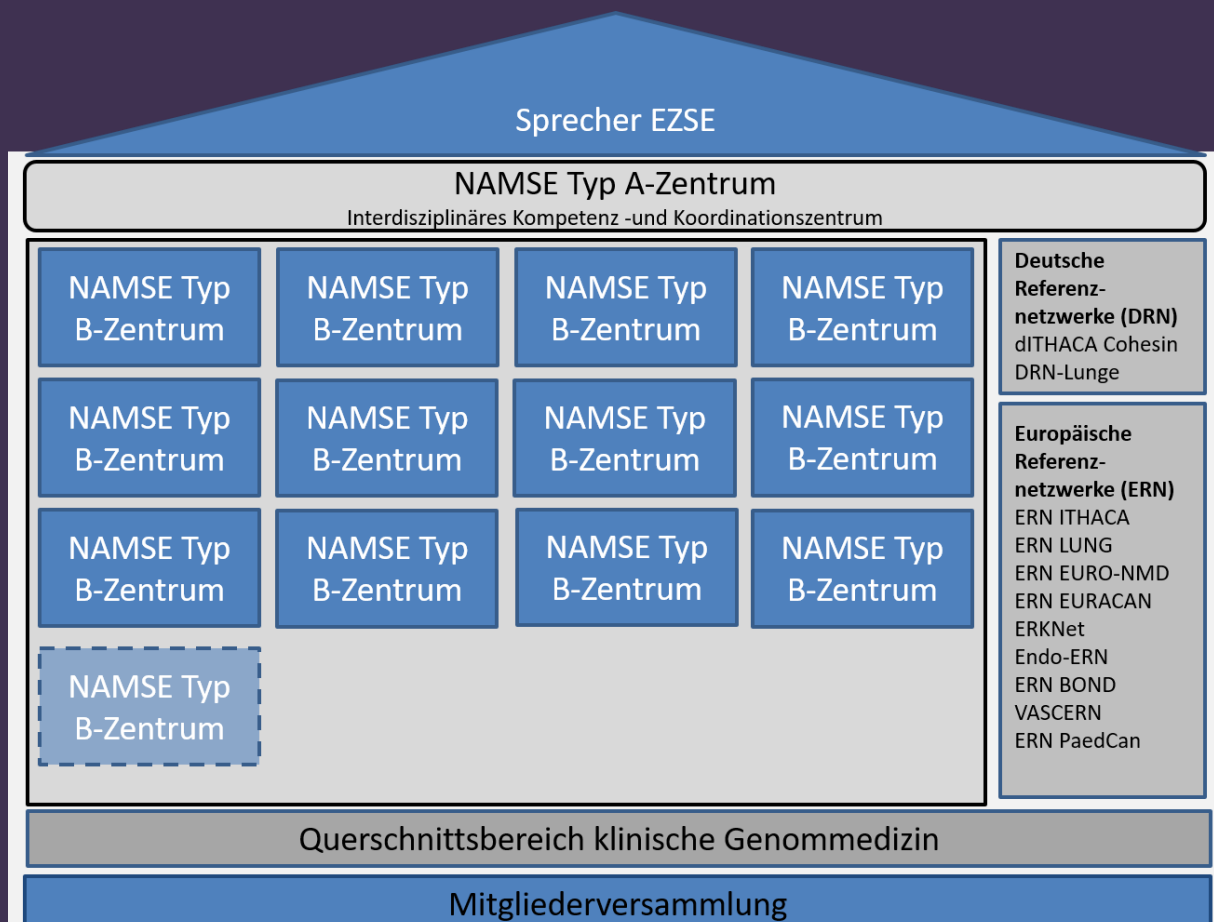


Abbildung: **Organigramm EZSE**

Die klinische Genommedizin aus dem Institut für Humangenetik wurde bereits im Vorjahr als hoch technologisierter Bereich in die Strukturen des EZSE integriert. Dieser ermöglicht eine umfassende Analyse der menschlichen DNA in enger Verzahnung mit bioinformatischer und klinischer humangenetischer Expertise. Die **humangenetische Expertise** unter fachärztlicher Leitung ist werktäglich am Standort verfügbar, in zahlreichen Fallkonferenzen vertreten und Partner für interdisziplinäre Sprechstunden für Patientinnen und Patienten ohne gesicherte Diagnosen.

Neben der engen Zusammenarbeit mit der Humangenetik sind zahlreiche Vertreter aus der **Kinder- und Jugendmedizin** am Standort im Zentrum integriert.

Das **EZSE-Netzwerk** reicht weit über den Standort hinaus.

Neben den am Universitätsklinikum Essen etablierten Typ-B-Zentren ist auch die Ruhrlandklinik, als Westdeutsches Lungenzentrum mit dem integrierten Zentrum für zystische Fibrose, seltene

Lungenerkrankungen und chronisch respiratorische Insuffizienz und dem neuen spezialisierten B-Zentrum für interstitielle und seltene Lungenerkrankungen, Bestandteil des EZSE.

Das EZSE ist Gründungsmitglied des **Netzwerks NRW-ZSE**, einem durch das Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes Nordrhein-Westfalen geförderten vertraglichen Zusammenschluss aller sieben Zentren für seltene Erkrankungen in Nordrhein-Westfalen.

Ein zentrales Projekt des Netzwerkes NRW-ZSE ist die Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen (FAKSE), die im Jahr 2021 etabliert wurde. Im Jahr 2022 konnten gleich zwei erfolgreiche Veranstaltungen, „Kolibris und Zebras 2 - Fälle aus der Praxis“ und die „Masterclass Seltene Erkrankung“ gemeinsam umgesetzt werden.

Das EZSE ist Mitglied der **AG-ZSE**, dem bundesweiten Zusammenschluss der Zentren für Seltene Erkrankungen. In Lotsentreffen und Lotsenschulungen besteht eine enge nationale Vernetzung der ärztlichen Lotsinnen.

Das EZSE übernimmt besondere Aufgaben und koordiniert das **Deutsche Referenznetzwerk** für Intelligenzminderung, Telemedizin, Autismus und kongenitale Anomalien (dITHACA Cohesinopathien), ein wissenschaftlich-fachliches Netzwerk mit 7 Fachzentren, davon 6 an anderen Krankenhäusern (Universitätsklinikum Düsseldorf, Universitätsklinikum Göttingen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Universitätsklinikum Leipzig, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Universitätsklinikum Magdeburg). Zu den besonderen Aufgaben gehört der Aufbau eines Registers für Cohesinopathien. Maßgebliche Planungsgespräche und –runden wurden 2022 aufgesetzt, sodass in den kommenden beiden Jahren 2023 und 2024 die Architektur und Umsetzung des Registers vorangetrieben werden soll.

Auch auf europäischer Ebene ist das EZSE aktiv. 2022 ist das EZSE an folgenden **9 europäischen Referenznetzwerken** beteiligt:

<https://ernbond.eu/> Referenznetzwerk für seltene Knochenkrankheiten

<https://vascern.eu/> Referenznetzwerk für Seltene Gefäßerkrankungen

<https://ern-ithaca.eu/> Referenznetzwerk für kongenitale Fehlbildungen und seltene geistige Beeinträchtigungen

<https://endo-ern.eu/> Referenznetzwerk seltene endokrine Krankheiten

<https://www.erknet.org/> Referenznetzwerk seltene Nierenerkrankungen

<https://ern-euro-nmd.eu> Referenznetzwerk für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

<https://euracan.eu/> Referenznetzwerk für Krebskrankheiten bei Erwachsenen (solide Tumore)

<https://paedcan.ern-net.eu/> Europäisches Referenznetzwerk für Krebskrankheiten im Kindesalter

<https://www.ern-lung.eu/> Referenznetzwerk für seltene Lungenerkrankungen

Die Ruhrlandklinik leitet im European Reference Network, ERN (ERN-LUNG; <http://ern-lung.eu>) die Gruppe für interstitielle Lungenerkrankungen.

Die Betreuung am EZSE erstreckt sich sowohl auf Patient:innen mit Krankheitsbildern mit bisher ungeklärter Diagnose, als auch auf Patient:innen mit bekannter Diagnose einer seltenen Erkrankung aus dem Bereich unserer Schwerpunktzentren. Wir bieten eine strukturierte, interdisziplinäre und multiprofessionelle Versorgung an, wobei für jede Patientin und jeden Patienten ein individuelles Therapiekonzept erarbeitet wird.

Die zentrale ärztliche Lotsenfunktion gewährleistet die Zuweisung zur richtigen Anlaufstelle. Gemeinsam mit der ärztlichen Koordination am EZSE folgt eine umfassende **Fallprüfung und Organisation von Fallkonferenzen** mit Spezialistinnen und Spezialisten am Standort und darüber hinaus. Am Standort werden jährlich zahlreiche interdisziplinäre Fallkonferenzen für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen (weit **über 50 pro Jahr**) durchgeführt u.a. auch für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser. Neu in 2022 ist eine Teilung der Fallkonferenzen für ungeklärte Fälle in Erwachsene und Kinder.

Im Jahr 2022 konnte das besondere Versorgungsangebot: Exomsequenzierung für Patienten mit unklarer Erkrankung unter Verdacht auf eine Seltene Erkrankung im Rahmen von Selektivverträgen auf AOK-Versicherte erweitert werden. Somit hatten 2022 Versicherte der Ersatzkassen (VdEK) und Versicherte der AOK-Zugang zur genetischen Spezialdiagnostik, hier Exomsequenzierung, sofern diese aus einer interdisziplinären Fallkonferenz als indiziert beschlossen wurde. Das Angebot wurde von unseren Patientinnen sehr positiv aufgenommen und konnte erfolgreich in die Versorgung aufgenommen werden.

Menschen mit einer seltenen Erkrankung benötigen neben einer medizinisch hochwertigen Versorgung Rat und Unterstützung im alltäglichen Leben. Dafür ist eine enge Zusammenarbeit mit **Selbsthilfegruppen**, die ein wichtiger Pfeiler in der Beratung unserer Patientinnen und Patienten und ihrer Familien sind, unabdingbar. 2022 liefen viele Vorbereitungen für gemeinsame Informationsveranstaltungen und Kongresse am Standort. Wir freuen uns 2023 über das Regionaltreffen Morbus Osler in Essen und über den Deutschen Kongress für Muskelkranke in Essen von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke zu berichten.

Ein weiterer Schwerpunkt ist die **Aus- und Fortbildung** von Studierenden und von ärztlichem, pflegerischem und therapeutischem Personal auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen. Die am EZSE tätigen Dozentinnen und Dozenten nehmen sich dieser Aufgabe in besonderem Maße an und etablierten neben regulären Vorlesungen und Seminaren gemeinsam 2022 das Wahlfach: Differenzialdiagnose Seltene Erkrankungen, bei dem Studierende neben theoretischem Input bedside teaching am Krankenbett erfahren.

Zahlreiche renommierte klinische und grundlagenwissenschaftliche **Forschungsarbeiten** sind auch 2022 aus dem EZSE hervorgegangen. Hierbei deckt das EZSE ein breites Forschungsspektrum ab: Von neuen Erkenntnissen zur zugrundeliegenden Genetik, über Pathomechanismen spezifischer seltener Erkrankungen zu der therapeutischen Implementation neuer Therapien seltener Erkrankungen in die klinische Praxis mit enger Vernetzung zu Partnern aus der Industrie.

Neuigkeiten aus dem EZSE

Aufnahme in das Modellvorhaben Genomsequenzierung nach § 64e SGB V

Ein wichtiger Meilenstein um medizinischen Fortschritt in die Regelversorgung zu bringen wurde mit der Aufnahme in das Modellvorhaben Genomsequenzierung nach § 64e SGB V erreicht. Moderne Verfahren zur Sequenzierung und Analyse der vollständigen Genomsequenz, die in der Forschung vielfach bereits verwendet werden, sind ein zentraler Schlüssel zur verbesserten Diagnostik und Therapie in der Medizin. Insbesondere Patienten mit Seltenen Erkrankungen können von dieser modernen Technologie profitieren. Doch diese ist zum heutigen Stand noch nicht in der Regelversorgung angekommen. Mit dem Modellvorhaben Genomsequenzierung sollen Zentren mit hohem Qualitätsanspruch und Expertise die Implementierung dieser umfassenden und umfangreichen Diagnostik bundesweit einheitlich in die Regelversorgung bringen und damit allen Versicherten der gesetzlichen Krankenversicherung diese Versorgungsform anbieten können. Künftig wird am Universitätsklinikum Essen die umfassende Genom-Analyse bei Patientinnen und Patienten mit einer Seltenen Erkrankung zum Standard gehören. Mit diesen wertvollen Informationen wird das EZSE in schwierigen Fällen die Zeit der Patientinnen und Patienten bis zur richtigen Diagnose verkürzen und die Suche nach möglichen Therapien bzw. optimierter Versorgung maßgeblich verbessern können.

Go-live EZSE Homepage – Eine Informationsplattform



Was macht das EZSE und welche Schwerpunkte hat es? 2022 war es soweit! Unsere neue moderne und interaktive Homepage mit zahlreichen Informationen zu unserem Leistungsspektrum, unserem Experten-Team und wichtigen Informationen zum Thema Seltene Erkrankungen im Gesundheitswesen, in Forschung und Politik wurde online für

jedermann, jederzeit und flächendeckend verfügbar. Ein wichtiges Anliegen war es neben einer Informationsplattform auch unsere Zugangswege zum Zentrum für Patientinnen und Patienten sowie Ärztinnen und Ärzte transparent aufzuzeigen und die inter- und multidisziplinäre Arbeitsweise unseres Zentrums schematisch darzustellen. Die Homepage wird neben unseren *Social Media* Kanälen darüber hinaus noch über aktuelles am EZSE berichten und so Patient:Innen und Ärzt:Innen über Entwicklungen am EZSE auf den neusten Stand halten.

Die virtuelle Galerie zum Tag der Seltenen Erkrankungen 2022

Zum weltweiten Tag der Seltenen Erkrankungen 2022 gab es am Standort Essen eine ganz besondere gemeinsame Aktion mit dem Zentrum für künstlerische Therapien (ZFKT). Patientinnen und Patienten aus Essen gestalteten im Rahmen des bundesweiten Ausstellungsprojekts „Selten Allein“ – koordiniert vom VUD-Verband der Universitätsklinikum Deutschland e.V. und Achse e.V. – Allianz chronischer seltener Erkrankungen – Selbstportraits, als Spiegel Ihrer seltenen Erkrankung. Ausgewählte Kunstwerke wurden an Hauptbahnhöfen deutschlandweit ausgestellt. Am Universitätsklinikum Essen würdigten wir jedes Selbstportrait im Aktionszeitraum 18.02-04.03.2022 in einem Ausstellungsrundgang am Campus und einer virtuellen Vernissage mit musikalischer Begleitung und bewegenden Hintergründen zu den Kunstwerken der Künstler. Die Selbstportraits aus Essen wurden in einer virtuellen Galerie barrierefrei und innovativ zusammengestellt. „Entstanden sind sehr persönliche und berührende Portraits, in denen sich die Patientinnen und Patienten auf vielfältige Art und Weise mit ihrer seltenen Erkrankung auseinandersetzen“ so Prof. Jochen A. Werner, Vorstandsvorsitzender der Universitätsmedizin Essen.

Am 28.02.2022 ist Tag der Seltenen Erkrankungen

Im Rahmen des bundesweiten Kunstprojektes:

Eine Kooperation von:

Logo of the German Association of Rare Diseases (VUD) and Logo of the University of Medicine Essen (EZSE)

Einladung zur virtuellen Vernissage

Dienstag, 22. Februar 2022, um 16 Uhr

The poster features a colorful illustration of several people interacting with a large, multi-tiered structure made of orange drawers, resembling a filing cabinet or a storage unit. Some people are sitting on the drawers, while others are standing and reaching for them. The background is a bright blue sky with white clouds.

Bild: Zeynep Akca, Schulkindergarten

Livestream zur Veranstaltung auf www.zfkt.de oder QR-Code scannen:

Mit freundlicher Unterstützung von: Universitätsmedizin Essen • • • Stiftung Universitätsmedizin Essen

Lehre intensiv: Seltene Erkrankungen für Medizinstudierende

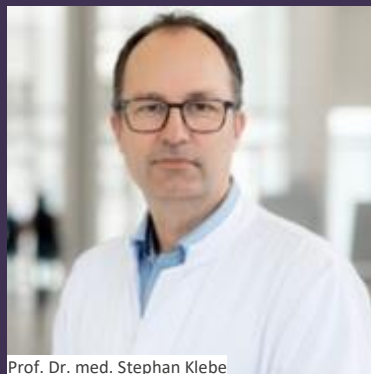
In intensiven kooperierenden Bemühungen sind 2022 neue Lehrkonzepte für Studierende der Humanmedizin entstanden. Das neue Wahlfach: Differenzialdiagnose Seltene Erkrankungen, ging 2022 in die erste Runde. Studierende der Humanmedizin der Universität Duisburg-Essen erhalten in einer intensiven Kurswoche neben praktischer Anleitung zur strukturierten Aufarbeitung von Kasuistiken direkt Einblicke in die Patientenversorgung in den Schwerpunktzentren. Es ist wichtig schon im Studium das Bewusstsein für Seltene Erkrankungen zu schärfen um künftigen jungen Ärztinnen und Ärzten die Versorgung Ihrer Patienten zu erleichtern. Für besonders interessierte Studierende organisierte das NRW-ZSE Netzwerk ein überregionales digitales Kursprogramm, das von Expertinnen und Experten von 7 Standorten in NRW unter dem Namen: Masterclass Seltene Erkrankungen angeboten wurde. Hier konnten Studierende aller 7 universitärer Standorte in NRW teilnehmen und neben vertieften inhaltlichen Themen, schon früh in die Thematik der Netzwerkarbeit im Bereich der Seltenen Erkrankungen eingeführt werden.

Neurologie Innovativ – Wie Forschung den Weg in die Praxis findet

Neue innovative neurologische Diagnose- und Therapieverfahren in der klinischen Praxis wurden 2022 in einer erfolgreichen interdisziplinären Veranstaltung aus Sicht von Fachärzten und Naturwissenschaftlern unter Beteiligung der Industrie vorgestellt. Durch translationale Forschung ist es bei einer zunehmenden Zahl seltener Erkrankungen gelungen diese zur Blaupause der Therapieforschung zu machen. Inzwischen kommen bei einer zunehmenden Zahl von neurologischen Erkrankungen genetisch-basierten Therapieverfahren zum Einsatz. Herr Professor Hagenacker und Herr Professor Klebe berichteten aus der klinischen Praxis und eröffneten gleichzeitig neue Perspektiven für neue künftige therapeutische und diagnostische Versorgungsmöglichkeiten.



Univ.-Prof. Dr. med. Tim Hagenacker

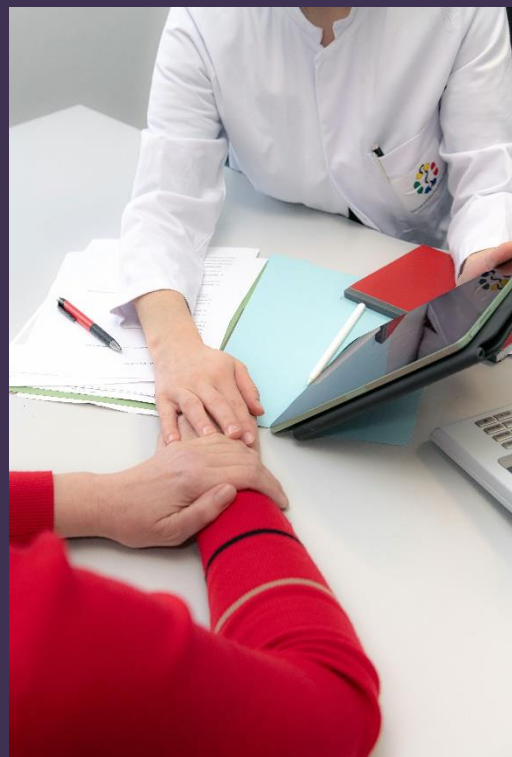


Prof. Dr. med. Stephan Klebe

Die interdisziplinäre Sprechstunde für unklare Erkrankungen

Neben zahlreichen interdisziplinären Versorgungsangeboten am EZSE wurde 2022 die interdisziplinäre Sprechstunde für unklare Erkrankungen unter Verdacht auf eine Seltene Erkrankung am EZSE eröffnet. Ein großer Anteil Seltener Erkrankungen gehen mit multiplen Symptomen einher, die eine Zuordnung zu einem einzelnen Fachbereich kaum möglich machen. Betroffene erleben oft eine Odysee an Facharztkontakten, die spezifische Abklärungen der jeweiligen organischen Beschwerden durchführen. Über viele Jahre sammeln sich Befunde und Arztbriefe an, die häufigere Erkrankungen ausschließen und auf Kontrolluntersuchungen verweisen. Der übergreifende, organ-unspezifische, Blick auf die unterschiedlichen Beschwerden fehlt zumeist und nimmt damit die Chance auf eine mögliche Diagnosestellung.

Zugewiesene Patienten (stationäre Patienten oder Patienten von Vertragspartnern) ans A-Zentrum erhalten eine ausführliche Prüfung der medizinischen Aktenlage für die erste Einordnung der meist komplexen Symptome. Ergibt sich aus der ersten Fallprüfung weiterhin der Verdacht auf eine zugrundeliegende Seltene Erkrankung, die keinem primären klinischen Fachbereich zugeschrieben werden kann, erfolgt die Einladung in die Sprechstunde für unklare Erkrankungen. Hier arbeiten Ärztinnen und Ärzte aus dem EZSE A-Zentrum eng mit ärztlichen und wissenschaftlichen Kolleginnen und Kollegen der Humangenetik zusammen. Eine große Herausforderung in der Diagnostik seltener Erkrankungen ist die Verfügbarkeit und Interpretation moderner genetischer Technologien. Bis zu 80% der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt. Die interdisziplinäre Sprechstunde findet in den Räumen der Humangenetik am UK Essen statt und ermöglicht so einen direkten Austausch zwischen Patient:in – ärztlichem Personal des A-Zentrums und ärztlichem Personal der Humangenetik für eine ausführliche Phänotypisierung im Kontext der persönlichen Lebensgeschichte. Über Jahre bestehende unerklärliche Symptome können zu einer psychischen Belastung führen, oder jedoch auch primär Ausdruck einer psychischen Erkrankung, z.B. einer Somatisierungsstörung, sein. Um dieser häufigen Differenzialdiagnose gerecht zu werden erhalten Patienten die sich an das A-Zentrum wenden einen Fragebogen, der auf mögliche Somatisierung, Angststörung und depressive Symptome abzielt. Sollte sich hierbei ein Verdacht ergeben werden psychosomatische Kolleginnen und Kollegen im Anschluss an die Sprechstunde in einer Fallkonferenz hinzugezogen. Künftig soll die Interdisziplinarität der Sprechstunde weiter ausgedehnt werden und eine direkte gemeinsame Sichtung auch der ärztlichen Kolleginnen und Kollegen aus der Psychosomatik ermöglichen. Der wahrgenommene Bedarf wird in dem Innovationsprojekt ZSE-DUO aktuell strukturiert erfasst. Mit Spannung erwarten wir die Ergebnisse und die möglichen daraus resultierenden neuen dualen Versorgungsmöglichkeiten für unsere Patientinnen.



Patientenversorgung am EZSE

Das EZSE bietet etablierte Strukturen für Patient:innen mit **bekannter Seltener Erkrankungen** oder klarer Verdachtsdiagnosen im Rahmen unserer Schwerpunktzentren sowie für Patient:innen mit **unbekannten Erkrankungen unter Verdacht auf eine Seltene Erkrankung** an. Das EZSE hat ambulante und stationäre Versorgungsangebote und ermöglicht über die Kontaktaufnahme mit dem Typ A-Zentrum am EZSE eine rasche Steuerung in spezifische Versorgungsstrukturen intern, regional und national. Strukturierte enge Übergaben zwischen Typ A- und Typ B-Zentren, die in Prozessen abgestimmt und im hausinternen Qualitätsmanagementsystem hinterlegt sind gewährleisten eine optimale Weiterbetreuung ratsuchender Patient:innen.

Strukturierter Austausch mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen

Regionaler und nationaler strukturierter Austausch mit anderen Zentren für Seltene Erkrankungen über Therapieempfehlungen und Erfahrungen in Behandlungen von Patienten Seltener Erkrankungen finden vielfältig statt. Neben größtenteils digitalen Expertenrunden werden neue Therapien, Versorgungsstrategien und Erfahrungen aus der Praxis auf Kongressen und Netzwerktreffen mit Vertretern anderer ZSE-Standorte geteilt und ausgetauscht.

Auch der Austausch der Typ A-Zentren untereinander ist in stetiger Weiterentwicklung um optimale Anlaufstellen und Diagnostiken für Betroffene zu identifizieren und dabei datenschutzkonform im Sinne des Patienten zu agieren. Hierfür finden regelmäßig im Netzwerk NRW-ZSE, jedoch auch in der AG ZSE Treffen statt, die 2022 zur Vorstellung der Plattform Konsil-SE geführt haben. Konsil-SE soll einen barrierefreien Austausch speziell von Fällen seltener Erkrankungen zwischen den Zentren für Seltene Erkrankungen bieten und ist sehr nah an das auf europäischer Ebene im Rahmen der europäischen Referenznetzwerke gängige CPMS-System angelehnt. Neben diesen neuen Entwicklungen finden auf nationaler Ebene regelmäßig Lots:innen Treffen digital statt, sowie eine jährliche Lotsenschulung, bei denen sich die ärztlichen Lots:innen über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen strukturiert austauschten.

Darüber hinaus besteht die Möglichkeit an Fallkonferenzen der Standorte teilzunehmen, hierbei werden insbesondere diagnostische und therapeutische Fragestellungen erörtert.

Humangenetische Analysen

Im Jahr 2022 wurden weit mehr als 3000 humangenetische Analysen durchgeführt, 2/3 der eingesandten Proben kamen von externen Leistungserbringern. In 50-60% der analysierten Proben konnte eine humangenetisch gesicherte Diagnose gestellt werden.

Besondere Aufgaben

Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Inter- und multidisziplinärer Austausch sind Kernkompetenzen am EZSE. Im Jahr 2022 wurden zahlreiche inter- und multidisziplinäre Fallkonferenzen mit Beteiligung von Fachärztinnen und Fachärzten sowie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern durchgeführt. Ein digitales Format ermöglicht eine standortübergreifende Teilnahme. Die wöchentlichen Fallkonferenzen für unklare Erkrankungen unter V.a. Seltene Erkrankungen getrennt für Kinder und Erwachsene werden unter explizierter Einladung und Beteiligung von Ärztinnen und Ärzten anderer Krankenhäuser durchgeführt. Hierbei wurden im Jahr 2022 über 190 Fallkonferenzen mit im Schnitt 5 Fachärztinnen und Fachärzten durchgeführt. Das strukturierte und moderierte Konzept ermöglicht einen übersichtlichen und fokussierten Ablauf um den hoch komplexen Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung gerecht zu werden.

Neben den Fallkonferenzen für unklare Erkrankungen sind am EZSE noch weitere spezifische Fallkonferenzen etabliert. Beispielhaft ist die regelmäßige interdisziplinäre Neuropädiatrisch-Humangenetische Fallkonferenz zu erwähnen, bei welcher auch zugewiesene komplizierte Fälle aus der stationären und ambulanten Versorgung besprochen werden. Ein weiteres Beispiel ist die wöchentliche Fallkonferenz, in der genetisch schwierige Befunde und Varianten unklarer Signifikanz (VUS) in einem interdisziplinären Expertenteam mit Beteiligung von Fachärztinnen und Fachärzten, Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern mit bioinformatischer Expertise diskutiert werden. Eine Vielzahl weiterer krankheitsgruppenspezifischer Fallkonferenzen finden regelmäßig am Standort statt, beispielhaft: Basalganglienkonferenz, Amyloidose Board, Zystische Fibrose Konferenz und viele mehr.

Kolloquien, Fort-und Weiterbildungsveranstaltungen

2022 nahmen wir erstmals wieder Veranstaltungen im kleinen Rahmen in Präsenz wieder auf. Gleichzeitig wurde versucht eine Strategie zu entwickeln ausgewählte Veranstaltungen auch langfristig in einem Hybrid-Format anbieten zu können. Erste Erfahrungen ergaben eine positive Resonanz. Dennoch bleibt der persönliche Kontakt für einen direkten fachlichen Austausch wichtig.

Kurzer Auszug aus 2022 stattgefundenen Fort-und Weiterbildungsveranstaltungen:

- 5. Neuromuskuläres Symposium 2022 22.01.2022
- Audiologisches Kolloquium 13.05.2022 - 14.05.2022
- Neurophysiologisches Kolloquium
- Essener Endokrinologie Update 21.11.2022, 1.12.2022
- Neurologie Innovativ 20.08.2022
- 9. CH-Tag 2022. 24.08.2022 Ärzte
- 3. Ruhr-Symposium für Bewegungsstörungen am 29.10.22
- 32. Rheinisch-Westfälisches Seminar für Kindernephrologie 14.01. + 15.01.2022
- Zebras und Kolibris- Fälle aus der Praxis, 02.11.2021
NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen

Mit dem Ziel Ärzte und Kliniken für das Thema seltener Erkrankungen zu sensibilisieren, werden Kolloquien, Fort-und Weiterbildungsveranstaltungen weiter ausgebaut.

Prüfung und Bewertung von Patientenakten

Betroffene einer seltenen Erkrankung haben meist einen langen Weg bis zur richtigen Diagnose und erhalten häufig zahlreiche Untersuchungen in unterschiedlichen Fachdisziplinen, ambulant oder stationär. Hierbei sammeln sich über Monate und Jahre viele wichtige Befunde, Arztbriefe und radiologische Bilder an, die im Alltag der Routineversorgung häufig nicht im Detail ausgewertet werden können.

Das Team des EZSE führt ausführliche Aktenaufarbeitung und Fallbewertungen insbesondere für Ärztinnen und Ärzte im stationären Bereich sowie aus spezialisierten Reha-Einrichtungen und für weitere Vertragspartner durch. Am Ende steht eine diagnostische oder therapeutische Empfehlung. In komplexen Fällen erfolgt eine Übernahme der Patienten zur Weiterbehandlung vor Ort. Im Jahr 2022 wurden mehr als 30 Prüfungen und Bewertungen vorgenommen. Durch die künftige Anbindung an das virtuelle Krankenhaus in NRW (VKh.NRW) werden Prüfungen und Bewertungen zunehmen und das Expertenwissen am EZSE weiter in die Fläche gebracht.

Qualitätsmanagement

Das Universitätsklinikum Essen ist nach DIN ISO 9001:2015 zertifiziert. Die zertifizierten Bereiche sind die Universitätsmedizin, die medizinische und pflegerische Patientenversorgung, Forschung, Lehre sowie Funktions- und Verwaltungsdienste. Damit ist zugleich das EZSE in das Qualitätsmanagement des Universitätsklinikums eingebunden und zertifiziert. Das Element des PDCA-Zyklus (*plan, do, check, act*) ist dabei wesentlicher Bestandteil der Qualitätsmanagementaktivitäten des Universitätsklinikums Essen und des EZSE.

Im Rahmen der Qualitätsmanagementaktivitäten werden regelmäßig die Ergebnisse des EZSE und seines Netzwerks bewertet, Verbesserungspotentiale identifiziert und deren Umsetzung geplant und konkret umgesetzt. Mit der Evaluierung und Bewertung der Umsetzung beginnt dieser Prozess (PDCA) kontinuierlich und immer wiederkehrend von vorne, um somit einen Prozess stetiger Verbesserung umzusetzen. 2021 lagen folgende Punkte im Fokus:



- Neustrukturierung der Aufgaben und **Prozesse am EZSE**
- Einführung eines wöchentlichen **Qualitätszirkels** zur strukturierten Umsetzung und Evaluation der begonnenen Prozesse
- Beginn der Aktualisierung des Qualitätsmanagements am EZSE mit Überarbeitung bzw. **Neuerstellung von SOPs** der wichtigsten Prozesse und Abläufe am EZSE sowie Überarbeitung der Kernprozesse ‚Lotsen von Patient:innen mit bekannter Diagnose‘ und ‚Lotsen von Patient:innen ohne Diagnose‘. Im Folgejahr soll die Vorbereitung eines freiwilligen internen Audits erfolgen.
- Aktualisierung zahlreicher **Behandlungskonzepte**.
- Die Anbindung des A-Zentrums an das Krankenhausinformationssystem war ein wichtiger Schritt in die barrierefreie interdisziplinäre Versorgung am Standort. Neue Abläufe und Prozesse wurden definiert und sollen 2022 evaluiert und angepasst werden.
- Ein weiteres umfangreiches Projekt im Berichtsjahr war das Aufsetzen einer komplett neuen **Webseite für das EZSE**, nachdem die Analyse und Bewertung des bisherigen Internetauftritts ergaben, dass die Seiten inhaltlich wie auch formal veraltet waren und zahlreiche

Schwachstellen aufwiesen. Bei der Neugestaltung des Internetauftritts soll insgesamt der Service für Patientinnen und Patienten verbessert werden. Besonderer Wert wurde darauf gelegt, Patient:innen möglichst umfassend und konkret über Abläufe und Arbeitsweise am EZSE zu informieren und in gut verständlicher Form das Anmeldeverfahren zu erläutern, einschließlich der Möglichkeit die EZSE Anmeldeformulare downloaden zu können. Weiterhin soll die EZSE-Webseite auf integrierten Informationsplattformen Patientinnen und Patienten sowie Angehörigen einen Überblick über bundesweite Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfegruppen für Menschen mit seltenen Erkrankungen geben. Für Ärztinnen und Ärzte werden auf der Webseite ebenfalls zielgruppenspezifisch Informationen rund um das Thema seltene Erkrankungen und Versorgung von Betroffenen angeboten.

- Die Kontaktbeschränkungen im Pandemiejahr 2020 hatten zu einer Verschlechterung der zuvor gut eingespielten Zusammenarbeit mit externen Expertinnen und Experten geführt und es drohte eine Verschlechterung der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen. Die im Jahr 2020 begonnenen Anstrengungen, eine telemedizinische Infrastruktur aufzubauen ohne große technische Hürden und unter Wahrung der Datenschutzbestimmungen, wurden im Berichtsjahr erfolgreich fortgesetzt. Trotz Kontaktbeschränkungen ist es seitdem möglich interdisziplinäre Fallkonferenzen mit externen Expertinnen und Experten durchzuführen. Auch Mitarbeitende des EZSE wurde es dadurch ermöglicht nahezu uneingeschränkt von zuhause aus arbeiten zu können, was (gesundheitlichen) Schutz wie auch Zufriedenheit der Mitarbeitenden erhöhte.

Telemedizinische Leistungen



Telemedizin ermöglicht den ortsunabhängigen Austausch zwischen Patient:In und Experten, aber auch zwischen Ärzten. Einer der großen Herausforderungen im Bereich der Seltene Erkrankung ist die Verfügbarkeit von nur wenigen Spezialistinnen und Spezialisten für einzelne Seltene und Ultraseltene Erkrankungen. Über telemedizinische Technologien wird eine überregionale Versorgung angeboten.

Neben der Möglichkeit der digitalen Sprechstunden am Standort haben sich digitale Fallkonferenzen am

EZSE etabliert und wurden 2022 fortgeführt. Grundlage für Telemedizin ist die Digitalisierung in der Medizin. Alle patientenversorgenden Bereiche am EZSE (A-Zentrum und B-Zentren) sind am Krankenhausinformationssystem angeschlossen. Patientenspezifische Informationen können digital abgerufen werden und mit Einverständnis des Patienten barrierefrei übermittelt werden. Im Jahr 2022 ist der Indikationsbereich Seltene Erkrankungen im virtuellen Krankenhaus NRW (VKh.NRW) live gegangen. Das EZSE war 2022 im onboarding Prozess und war in regelmäßigen indikationsspezifischen Treffen des VKh.NRW beteiligt. Interne IT-Prozesse, das Projektmanagement und die inhaltlichen Prozesse wurden in einem Kompetenzteam 2022 am Standort gefestigt, sodass für 2023 ein reibungsloserer Start als Konsilgeber möglich sein wird.

Registererstellung

Die Schwerpunktzentren des EZSE und Expertinnen und Experten am Standort Essen sind in zahlreichen Netzwerken vertreten und Registern national beteiligt.

Auch innerhalb der europäischen Referenznetzwerke (Essen ist an 9 ERNs beteiligt) befinden sich Register für die jeweiligen Erkrankungsgruppen im Clinical Patient Management System (CPMS) im Aufbau oder sind etabliert. Von Seiten der AG ZSE ist ein gemeinsames Register für Patient:innen mit unklaren seltenen Erkrankungen weiterhin im Aufbau und Abstimmung, an der sich das EZSE beteiligen wird. Hierfür werden bereits jetzt Patient:Innen mit unklarer Diagnose trotz intensiver Abklärung systematisch erfasst. In einer gemeinsamen Arbeitsgruppe wurden die zugrundeliegenden Kriterien für die Vergabe des Orphacodes 616874 „Seltene Störung ohne eindeutige Diagnose nach vollständiger Untersuchung“ abgestimmt. Die Orpha-Kennnummer 616874 wird künftig eine wichtige Rolle für das Register für Patientinnen mit unklaren Diagnosen spielen.

Auch eigene Register sind am Standort federführend vertreten. Im Rahmen des Deutschen Referenznetzwerks für Intelligenzminderung, Telemedizin, Autismus und kongenitale Anomalien (dITHACA Cohesinopathien) ist ein nationales und künftig EU-weites Register für Cohesinopathien in Erstellung. Cohesinopathien umfassen seltene syndromale Erkrankungen die einhergehen mit typischen Dysmorphien, Entwicklungsverzögerungen und Intelligenzminderungen, die in variabler Ausprägung auftreten und zum Teil zu schwerwiegenden Behinderungen führen können. Gemeinsame Grundlage sind die molekularen Veränderungen im sogenannten Cohesin-Komplex.

Als koordinierende Einheit fungiert das A-Zentrum. Für die Erstellung wurde 2022 eine Arbeitsgruppe gegründet, die sich den inhaltlichen, rechtlichen und technischen Rahmenbedingungen intensiv auseinandersetzt. Ein enger Kontakt besteht zu Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen aus dem Erkrankungskomplex der Cohesinopathien, der für die gemeinsame Ausgestaltung des Registers einen wichtigen Beitrag leistet. 2023 sollen weitere Meilensteine mit den ersten Vertragsentwürfen (Kooperation und Datenschutz) sowie der Identifikation der geeigneten onlinebasierten gesicherten Datenbank erreicht werden. Das übergeordnete Ziel des Registers ist es mit vereinter wissenschaftlicher und klinischer nationaler Expertise eine Datenbank aufzubauen die es ermöglicht wichtige genetische, klinische und therapeutische Fragestellungen in diesen seltenen schwerwiegenden Erkrankungen zu klären.

Lotsenfunktion und Koordination

Das Typ A-Zentrum des EZSE hat als Dachstruktur und koordinatives- und krankheitsübergreifendes Zentrum vielfältige Aufgaben. Zu den Kernaufgaben gehören die Steuerung von Patientinnen und Patienten zu spezifischen Versorgungsangeboten innerhalb des Zentrums und bundesweit, die Verfügbarkeit für fachliche und organisatorische Fragestellungen von Patient:Innen und Zuweis:Innen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen, die Bearbeitung von Fällen unklarer



Erkrankungen unter Verdacht auf Seltene Erkrankung und die umfangreiche klinisch-wissenschaftliche Aufbereitung und Bewertung komplizierter Fälle. Diese Aufgaben werden von einer ärztlichen Lotsin und einer nicht-ärztlichen Lotsin gemeinsam mit der ärztlichen Koordination innerhalb des A-Zentrums

übernommen. Darüber hinaus übernimmt die ärztliche Koordinatorin die Koordination zwischen den Fachzentren innerhalb des EZSE sowie außerhalb zu anderen Referenzzentren (u.a. im NRW-ZSE Netzwerk und Fachzentren wie beispielsweise dem Deutschen Referenznetzwerk (DRN) dITHACA Cohesinopathien und anderen Mitgliedern der 9 Europäischen Referenznetzwerke am Standort).

Informationsplattform und Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen

Die Webpräsenz „www.ezse.de“ dient als Informationsplattform zur Vermittlung von Informationen über das Zentrum, die bundesweiten Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfeorganisationen. 2022 wurde eine vollständig neue, moderne und ansprechende Homepage des EZSE erstellt und veröffentlicht. Darüber hinaus werden Informationen über „Social Media“ (Instagram und Twitter) verteilt um möglichst viele Interessensgruppen zu erreichen.

Eine wichtige Informationsplattform stellt der bundesweite Versorgungsatlas www.se-atlas.de dar. Das EZSE ist hier mit seinen Versorgungsangeboten vertreten. Anpassungen erfolgen bedarfsgerecht, sodass eine Aktualität gewährleistet wird.

Transitionskonzept

Transition – der Übergang von der Kinderheilkunde in die Erwachsenenmedizin- ist ein wichtiger Pfeiler im Versorgungskonzept für Menschen mit seltenen chronischen Erkrankungen.

Im jungen Erwachsenenalter kommt es häufig zu einem Bruch in der medizinischen Versorgung der Betroffenen, oft mit gravierenden Folgen, denn Menschen mit seltenen chronischen Erkrankungen benötigen in der Regel zeitlebens eine kontinuierliche, qualitativ hochwertige medizinische Betreuung. Ziel ist es jugendliche Patientinnen und Patienten beim Wechsel von der Behandlung innerhalb pädiatrischer Versorgungsstrukturen zur Weiterbetreuung in der Erwachsenenmedizin nicht zu verlieren.

Am EZSE liegen strukturierte Transitionskonzepte vor die innerhalb und zwischen den Schwerpunktzentren erarbeitet und angewandt werden. Gemeinsam ist, dass jugendliche Patientinnen und Patienten über einen Zeitraum ab dem 16. Lebensjahr in einer Übergangssprechstunde von den vertrauten Expert:innen der Kinderheilkunde als auch den weiterbetreuenden Expert:innen der Erwachsenenmedizin gemeinsam betreut werden. Hierbei werden Patientinnen und Patienten mit vielfältigen Erkrankungen versorgt: Angeborene und erworbene Hypophysenerkrankungen, Androgenitales Syndrom, Prader Willi Syndrom, Mukoviszidose, Myasthenia gravis, spinale Muskelatrophie, syndromale Erkrankungen und viele mehr. Im Jahr 2022 konnten zusammengekommen weit mehr als 100 Transitionen erfolgreich durchgeführt werden.

Informationsveranstaltungen für Betroffene

Unter strenger Beachtung der Hygienebedingungen konnten 2022 wieder einige der bereits etablierten Angebote für Patientinnen und Patienten stattfinden. Beispielfhaft zu nennen sind:

- Essener Patienten- und Angehörigenseminar Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie (PNH)
- 9. CHCR-Tag für Patienten – 27. August 2022
- Essener Patientenforum Neurologie - Muskel/Nerv am 18.08.2022
- Essener Patientenforum Neurologie - Thema: Bewegungsstörungen am 17.03.2022

Forschung und Lehre

Lehre am EZSE

Das Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen ist mit seinen klinischen Schwerpunktbereichen und dem A-Zentrum an zahlreichen Stellen im medizinischen Curriculum vertreten.

2022 ging das Wahlfach „Differenzialdiagnose seltene Erkrankung“ in die erste Runde. In dem interaktiven und praxisorientierten Konzept erhalten Studierende einen umfassenden Einblick in die multidisziplinäre Arbeit am EZSE. Im Fokus steht das Training zum differenzialdiagnostischen fachübergreifenden Denken. Das Wahlfach wird mit einer differenzialdiagnostischen Fallpräsentation abgeschlossen.

Ebenfalls in die erste Runde ging 2022 die „NRW-ZSE Masterclass Seltene Erkrankungen“. 7 nordrheinwestfälischen ZSE-Standorte trugen gemeinsam im Rahmen der Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE) diesen Intensivkurs für interessierte Studierende aus ganz NRW aus. Studierende erhielten weiterführende methodische Einblicke in die Versorgung Seltener Erkrankung und konnten interaktiv gelerntes unter Supervision anwenden. Die durchweg positive Evaluation spiegelt den Bedarf und die hohe Qualität des Kurses wider.

Studierende früh an die Herausforderungen Seltener Erkrankungen heranzuführen ist ein wichtiges Anliegen am EZSE. Studentische Hilfskräfte werden in zahlreichen Forschungsthemen eingebunden und auch am A-Zentrum in der Fallaufbereitung und Literaturrecherche unter Supervision an die klinische Tätigkeit mit komplexen seltenen Erkrankungen herangeführt.

Darüber hinaus werden zahlreiche medizinische Promotionen in unseren Schwerpunktzentren zu Themen aus dem Bereich der Seltenen Erkrankungen angeboten und finden motivierte und interessierte Studierende und angehende Ärzte.

Forschung am EZSE

Das EZSE hat, wie auch die gesamte Universitätsmedizin Essen, nicht nur einen Auftrag im Bereich der Krankenversorgung, sondern auch im Bereich Forschung. Das EZSE wirkt deshalb seit Jahren an zahlreichen Studien mit, initiiert oder nimmt teil an nationalen und internationalen Studien zu seltenen Erkrankungen und publiziert regelhaft Forschungsergebnisse in wissenschaftlichen Magazinen.

Beispiele von im Berichtsjahr laufenden Studien sind:

- Influence of Hypoxic Induced Factors in Patients With Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia - NCT04469517
- Evaluation of Video-assisted Instructions of Nasal Self-packing in Patients With HHT- NCT03841422
- Study Comparing Two Different Methods of Cryobiopsy in the Interstitial Lung Diseases- NCT03727568
- A Study to Assess the Clinical Validity of Konectom™ in Adults Living With Neuromuscular Disorders - NCT05109637
- Study to Evaluate the Safety and Efficacy of PF-06939926 for the Treatment of Duchenne Muscular Dystrophy - NCT04281485
- Covid-19 Antibody Responses in Cystic Fibrosis - NCT05012306

- A Study of VX-121 Combination Therapy in Participants With Cystic Fibrosis (CF) Who Are Homozygous for F508del, Heterozygous for F508del and a Gating (F/G) or Residual Function (F/RF) Mutation, or Have At Least 1 Other Triple Combination Responsive (TCR) CFTR Mutation and No F508del Mutation - NCT05076149
- Phenotypes, Biomarkers and Pathophysiology in Hereditary Spastic Paraplegias and Related Disorders - NCT03981276

Auf der Grundlage langjähriger Forschungsaktivitäten, der Teilnahme an verschiedenen nationalen wie auch internationalen Verbundforschungsprojekten und die enge Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen im Bereich der seltenen Erkrankungen sind die Expertinnen und Experten am EZSE an der Erstellung von **Leitlinien und Konsensuspapieren** aktiv beteiligt.

Beispielhaft sind zu nennen:

- Transition in Sickle Cell Disease (SCD): A German Consensus Recommendation J Pers Med. 2022 Jul 17;12(7):1156. doi: 10.3390/jpm12071156.
- Newborn Screening for SMA - Can a Wait-and-See Strategy be Responsibly Justified in Patients With Four SMN2 Copies? J Neuromuscul Dis. 2022;9(5):597-605. doi: 10.3233/JND-221510.
- Health care transition from pediatric to adult care: an evidence-based guideline Eur J Pediatr. 2022 May;181(5):1951-1958. doi: 10.1007/s00431-022-04385-z. Epub 2022 Jan 27.
- The European Rare Disease Network for HHT Frameworks for management of hereditary haemorrhagic telangiectasia in general and speciality care Eur J Med Genet. 2022 Jan;65(1):104370. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104370. Epub 2021 Nov 1.

Von den Expertinnen und Experten der Fachzentren des EZSE wurden in den vergangenen Jahren weit über 500 wissenschaftliche Beiträge zu seltenen Erkrankungen publiziert. Einige Beispiele aus dem Berichtsjahr 2022:

- Adult-Onset Alexander Disease: New Causal Sequence Variant in the GFAP Gene. Neurol Genet. 2022;8(3):e681. Published 2022 May 20. doi:10.1212/NXG.0000000000000681
- Cough suppression and HRQoL in adult people with cystic fibrosis: an unexplored correlation. Health Qual Life Outcomes. 2022;20(1):141. Published 2022 Oct 6. doi:10.1186/s12955-022-02053-2
- Examination of the eye and retinal alterations in primary hyperoxaluria type 1. Nephrol Dial Transplant. 2022;37(2):255-257. doi:10.1093/ndt/gfaa101
- Clonidine suppression test for a reliable diagnosis of pheochromocytoma: When to use. Clin Endocrinol (Oxf). 2022;97(5):541-550. doi:10.1111/cen.14724
- Meta-Analysis of Effect of Nintedanib on Reducing FVC Decline Across Interstitial Lung Diseases. Adv Ther. 2022;39(7):3392-3402. doi:10.1007/s12325-022-02145-x
- Trial of a Phosphodiesterase 4 Inhibitor for Idiopathic Pulmonary Fibrosis. N Engl J Med. 2022;387(8):761-762. doi:10.1056/NEJMc2209529
- Prevalence and predictors of neurological manifestations in systemic AL amyloidosis. J Neurol Sci. 2022;440:120341. doi:10.1016/j.jns.2022.120341
- Total Plasma Exchange in Neuromuscular Junction Disorders-A Single-Center, Retrospective Analysis of the Efficacy, Safety and Potential Diagnostic Properties in Doubtful Diagnosis. J Clin Med. 2022;11(15):4383. Published 2022 Jul 28. doi:10.3390/jcm11154383
- Assessment of Health-Related Quality of Life in Adult Spinal Muscular Atrophy Under Nusinersen Treatment-A Pilot Study. Front Neurol. 2022;12:812063. Published 2022 Jan 24. doi:10.3389/fneur.2021.812063

