



ulm university universität
uulm

Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm

ZSE

**Dreijahres Bericht
ZSE Ulm
2012-2014**



**NETZWERK
SELTENE ERKRANKUNGEN
BADEN-WÜRTTEMBERG
UNIVERSITÄTSMEDIZIN ULM**

INHALTSVERZEICHNIS

I ÜBERBLICK

Ziele.....	3
Struktur	4
Personen	5

II VERSORGUNG

Anfragenmanagement	6
Spezialversorgung	8
Online Expertensuche	10

III FORSCHUNG

Publikationen	12
Drittmittel	12
Preise	13

IV LEHRE

Studentenausbildung	14
Ärztefortbildung.....	15
Patientenschulung	15

V ÖFFENTLICHKEITSARBEIT

Presse	16
Homepage.....	17

VI FINANZIERUNG

Bisherige Mittelverwendung.....	18
Finanzierungsperspektive	19

I ÜBERBLICK

Ziele

Das ZSE Ulm wurde am 19.09.2011 gegründet und am 21.06.2012 eingeweiht. Seither engagiert es für wenig erforschte und komplexe seltene Erkrankungen (SE). Es versteht sich als Ansprechpartner und Wegweiser, indem es Betroffene während ihrer Krankheit begleitet und sie bei der Suche nach einer passenden Behandlung unterstützt. Zudem hat sich das ZSE zum Auftrag gemacht, eine qualifizierte Information und Beratung anzubieten sowie eine rasche Diagnosestellung und Therapie einzuleiten. Weitere Ziele des ZSE Ulm sind:

- Verbesserung der Betreuung von Patienten mit SE am Universitätsklinikum, regional und überregional
- Förderung von klinischen Studien und Grundlagenforschung im Bereich der SE
- Verbesserung der Aus-, Fort- und Weiterbildung von Studenten, Ärzten und Forschern zu SE.

Ferner ist das ZSE Ulm federführend für das baden-württembergische Kompetenzzentrum zu SE: Dieses spiegelt die Zusammenarbeit der fünf baden-württembergischen ZSE wieder

i.e. Freiburg, Heidelberg, Mannheim, Tübingen und Ulm, und verfolgt folgende Ziele:

- Schaffung eines Bewusstseins für die Bedeutung der SE
- Beschleunigung der Expertenvermittlung und Diagnosestellung
- Translation der Forschung in die Therapiestrategie
- Integration des Themas der SE in Aus- und Weiterbildung
- Verbesserung der Nachwuchssituation
- Fortwährende Steigerung von Selbstbestimmung und Zufriedenheit der Patienten u.a. durch Entwicklung eines computergestützten Expertensuchsystems, das Patienten eine medizinisch fundierte Auskunftseinholung ermöglicht.

Das ZSE Ulm ist Mitglied in der „Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen“ (AG-ZSE). Diese vertritt die Interessen der deutschen ZSE nach außen und möchte so zur Verbesserung der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen beitragen.

II Struktur

Die beiden Organe des ZSE sind der Vorstand und die Mitgliederversammlung. Ersterer leitet das Zentrum und verfolgt dessen Ziele, während die Mitglieder Patienten betreuen, SE erforschen und Kollegen fortbilden.

Das Zentrum wird von einem Vorstand geleitet, der sich aus einem Sprecher, dessen Stellvertreter, zwei weiteren Mitgliedern und dem wiss. Sekretär zusammensetzt. Die ersten 4 genannten Personen werden von der Mitgliederversammlung, die letzte vom Sprecher und dessen Stellvertreter vorgeschlagen. Die vorgeschlagenen Vorstandsmitglieder werden für eine Periode von drei Jahren von den Vorständen von Fakultät und Klinikum bestellt. Der Vorstand kann weitere Mitglieder zur Beratung heranziehen.

Die Vorstandsmitglieder sind für die erhaltenen Mittel berichtspflichtig. Der Vorstand tagt mindestens zweimal jährlich. Er ist beschlussfähig, wenn mindestens die Hälfte seiner Mitglieder anwesend ist. Die Sitzungen sind nicht öffentlich. Die Mitglieder des Vorstandes können sich nicht vertreten lassen. Der Vorstand beschließt mit einfacher Mehrheit, wobei bei Stimmgleichheit der Vorsit-

zende entscheidet. Die gefassten Beschlüsse werden schriftlich festgehalten. In dringenden Angelegenheiten entscheidet der Vorsitzende.

Mitglieder des ZSE Ulm sind alle Einrichtungen des Universitätsklinikums Ulm und der Medizinischen Fakultät sowie Einrichtungen mit deren Beteiligung (z.B. das Neuromuskuläre Zentrum inklusive dessen externen Mitgliedern der Neurologie des Bundeswehrkrankenhauses und der Neuroanästhesiologie des Bezirkskrankenhauses Günzburg), sowie die kooperative Hämatologie der Alb Fils Klinik Göppingen. Als Anlaufstelle für nicht diagnostizierte Fälle und für die Öffentlichkeit ist eine Kontaktstelle in der Einrichtung des ZSE Sprechers etabliert.

Die Mitgliederversammlung wird mindestens einmal jährlich einberufen. Sie erhält und diskutiert den Vorstandsbericht, berät über Zentrumstätigkeit, z.B. Forschung, Versorgung oder Fortbildung. Für Änderungen des Statuts und Auflösung des Zentrums ist eine 2/3-Mehrheit der anwesenden, mindestens jedoch von 3/5 der Mitgliederstimmen erforderlich.

Personen

In der Periode 2012-2014 traf sich der Vorstand quartalsweise und die Mitgliederversammlung einmal pro Jahr.

Der Vorstand bestand aus den folgenden Mitgliedern:

Sprecher



Prof. Dr. Dr.h.c. F. Lehmann-Horn

Div. of Neurophysiology
Universität Ulm

Stellvertreter



Prof. Dr. H. Cario

Klinik für Kinder- und
Jugendmedizin
Universitätsklinikum Ulm

Wiss. Sekretär



PD Dr. K. Jurkat-Rott

Div. of Neurophysiology
Universität Ulm

Weitere Mitglieder



Prof. Dr. C. Kubisch

bis 03/2014

Institut f. Humangenetik
Universität Ulm



Prof. Dr. G. Borck

seit 07/2014

Institut f. Humangenetik
Universität Ulm



Dr. K. Schwarz

Institut f. Transfusions-
medizin u. Immungene-
tik (IKT), Ulm

Hinzugezogene Berater



Prof. Dr. em. H. Heimpel

bis 10/2014

Klinik f. Innere Med. III
Universitätsklinikum Ulm



Prof. em. Dr. W. Vogel

Institut f. Humangenetik
Universität Ulm

II VERSORGUNG

Anfragenmanagement

Für Patienten, Ärzte und Selbsthilfegruppen mit medizinischen Fragestellungen (Diagnosefindung, Update zum Stand der Versorgung, Studieninformationen, Suche nach Experten oder Selbsthilfegruppen) steht die zentrale Kontaktstelle für Case Management durch Expertenvermittlung zur Verfügung. Ansprechpartnerin ist die Qualitätsbeauftragte, Frau Sonja Merlak.



Sonja Merlak, QB

Casemanagement durch
Expertenvermittlung

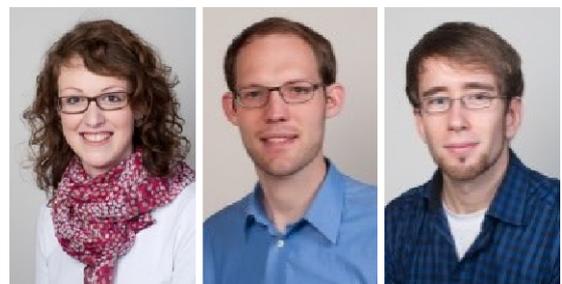
zse-info@uni-ulm.de

Für die Bearbeitung von Anfragen sind standardisierte Abläufe entwickelt worden. Zur möglichst effektiven Bearbeitung sind eine konkrete Fragestellung und einige Vorabinformationen unerlässlich. Daher sind die Anfragenden angehalten, ein Formular, das sich auf der ZSE Homepage befindet, auszufüllen bzw. diese Angaben bei telefonischer Kontaktaufnahme mündlich zu übermitteln.

Mit der Eingangsbestätigung der Anfrage erhalten die Ratsuchenden eine

Erklärung zur Schweigepflichtentbindung. Erst nach der Einwilligung dürfen, gemäß Datenschutzgesetz und ZSE SOP, die Unterlagen an die ZSE Experten zur Beurteilung weitergeleitet werden. Die zugehörige Datenschutzinformation wird in Schriftform den Unterschreibenden der Schweigepflichtentbindung selbstverständlich ausgehändigt.

Intern werden die Anfragen durch angehende oder ausgebildete Ärzte aufgearbeitet und die Vollständigkeit der Unterlagen geprüft. Bei klinischen Anfragen werden zusätzlich notwendige Befunde eingeholt. In den Jahren 2012-2014 wurde diese Aufgabe von 3 engagierten Medizinstudenten erledigt, Frau Anna Wegscheider, Herrn Joachim Jakob und Herrn Julian Lüke.



A. Wegscheider J. Jakob J. Lüke

Anschließend werden durch einen oder mehrere Experten diejenigen Anfragen, die sich auf eine nicht seltene Diagnose beziehen und für die es daher bereits wohnortnahe Versor-

gungseinrichtungen gibt, an diese weitervermittelt. Hierbei werden in der Regel zusätzliche Krankheitsinformationen beigelegt, die dem Anfragenden helfen sollen, mit seiner Erkrankung umzugehen. Bei Anfragen zu seltenen Erkrankungen, für die es in Ulm keine Expertise gibt, werden Experten mittels Internetrecherche und Datenbankkonsultationen ermittelt (siehe hierzu auch übernächsten Abschnitt zur Online Expertensuche) und den Anfragenden als mögliche Ansprechpartner genannt sowie Zusatzinformationen zur Therapie und Prognose übermittelt. Etwa 50% der Anfragen werden aus diesen den Gründen der Krankheitshäufigkeit oder der fehlenden Ulmer Expertise extern weitervermittelt.

Für die verbliebenen 50% der Anfragen werden Epikrisen durch angehende oder ausgebildete Ärzte erstellt. Hierzu wird ein standardisierter Bearbeitungsbogen, der eine schnelle Orientierung ermöglicht, verwendet. In den Jahren 2012-2014 wurde diese Aufgabe ebenfalls von den drei Medizinstudenten erfüllt.

Die Epikrise ist Grundlage zur Besprechung der weiterhin unklaren Fälle in kleinen interdisziplinären Fallbesprechungen (2 Fachrichtungen) oder im vollen Board (alle Fachrichtungen) in denen das weitere Vorgehen beschlossen wird. Auf alle Anfragen wird ein Antwortschreiben mit Darstellung des ermittelten Experten und geeigneter Information zum Krankheitsbild erstellt.

Jahr	2012	2013	2014
Gesamtzahl der Anfragen	110	115	180
Herausgefiltert, da keine SE oder SE Expertise nicht in Ulm vertreten	60	59	108
Verbliebene Anfragen, die den ZSE Experten zur Beurteilung vorgelegt wurden	50	56	72
Von den beurteilten Fällen, zu Vorstellungsterminen im ZSE Ulm geladenen	20	35	48

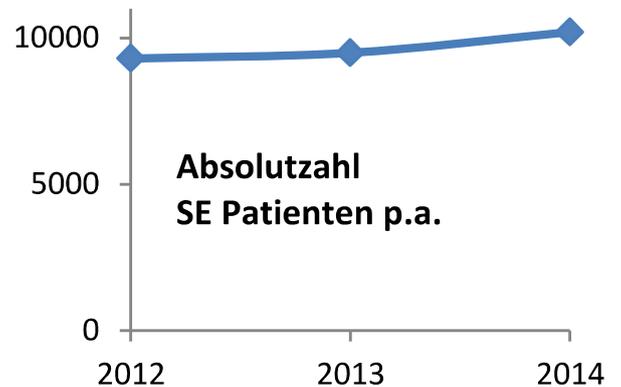
Spezialversorgung

Patienten wenden sich überwiegend direkt an die über 44 Spezialambulanzen und die 27 universitären und kooptierten Kliniken des ZSE zur ambulanten und stationären Versorgung. Die an dieser Versorgung beteiligten Einrichtungen, die sich über die ganze Stadt verteilen, sind in der ZSE Wabe dargestellt.



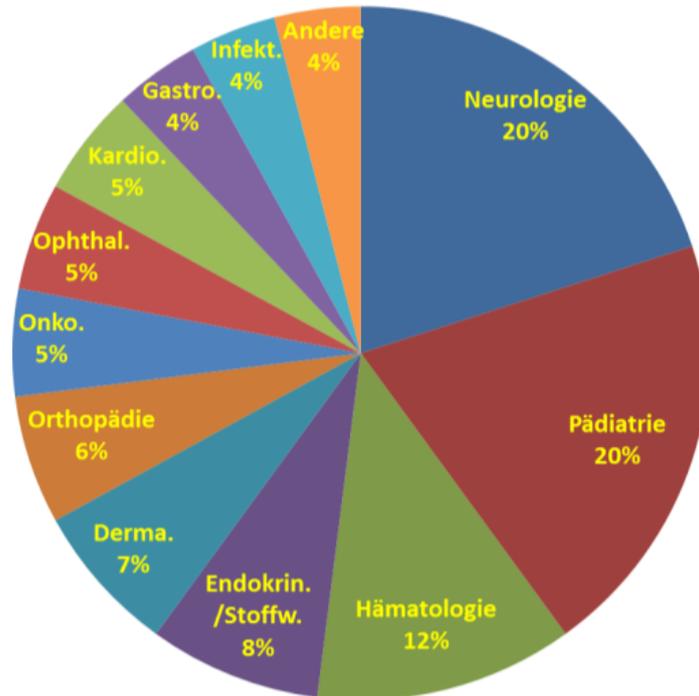
Patientenzahlen können mithilfe des SAP-Systems der Universitätsklinik analysiert werden. Eine Auswertung von stringent gefilterten ICD-10 Codes, die ausschließlich bei SE Verwendung finden, ergab, dass durchschnittlich 5,7% aller Patienten des Universitätsklinikums aufgrund über

500 seltener Hauptdiagnosen im Berichtszeitraum 2012-2014 in Behandlung waren. Dabei betrug der Anteil an SE Patienten stationär 4,5%, teilstationär 6,1% und ambulant 6%. Absolut stieg die Zahl der SE Patienten kontinuierlich von 9.295 in 2012 auf 10.194 in 2014 an (die Zahl von 2014 ist aus Jan. bis Sept. hochgerechnet).



Insbesondere wird dabei die Psychosomatische Ambulanz für Seltene Erkrankungen, die im Berichtszeitraum extra neu eingerichtet wurde, zunehmend frequentiert.

Schwerpunktmäßig lassen sich die ca. 10.000 Patienten der Neurologie (zu 20%), der Pädiatrie (zu 20%), der Hämatologie (zu 12%), der Endokrinologie und des Stoffwechsels (zusammen zu 8%), der Dermatologie (zu 7%) und der Orthopädie (6%) zuordnen (s. Kuchendiagramm auf Folgeseite).



Nicht darin erfasst sind Email- oder Telefonkonsultationen wie beispielsweise von der Hotline zur malignen Hyperthermie, die jährlich etwa 150 Fälle bearbeitet, oder der Transfusionsmedizin, die über 300 Patienten jährlich per Email diagnostiziert oder berät.

In den Ambulanzen besuchten SE Patienten die ZSE Einrichtungen durchschnittlich 1,5 Mal pro Jahr. Darunter waren viele in regelmäßiger Behandlung. Im Jahr 2014 stellten sich beispielsweise 248 Patienten fünf bis zehn Mal und 15 Patienten mehr als zehn Mal vor.

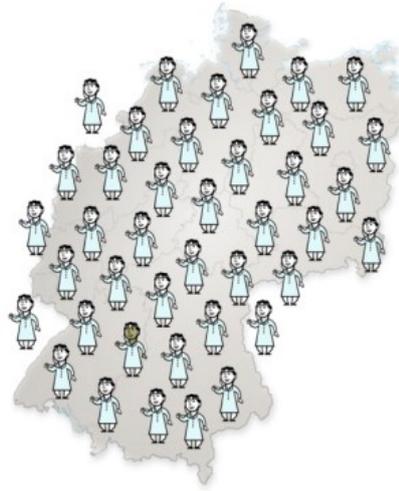
Stationär hielten sich SE Patienten im Schnitt elf Tage auf. Im Jahr 2014 betrug die Verweildauer von 22% der SE Patienten sogar mehr als zwei Wochen und bei knapp 1% länger als einen Monat; die längste Verweildauer eines SE Patienten entsprach genau 308 Tagen.

Online Expertensuche

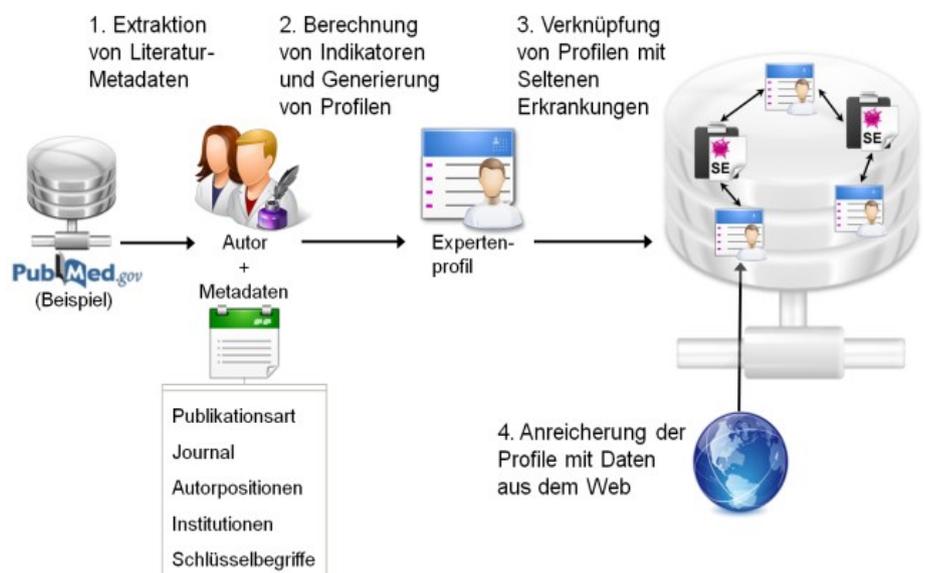
Wir entwickeln ein Expertensuchsystem, mit dem jeder Anfragende online direkt einen Experten bzw. Ansprechpartner ermitteln kann. Dieses Tool soll die typische Arzt-Odyssee der SE Patienten drastisch verkürzen.

Zugrundeliegend ist eine Expertenprofil-datenbank, die durch automatisierte Literaturanalysen (z.B. PubMed, der Datenbank medizinischer Fachliteratur der USA) und Metainformationen (z.B: Kontaktdaten aus Klinikwebseiten) gespeist wird. Auf diese Weise entsteht eine Art *Who's Who in Rare Diseases* mit der Nutzer anhand von Sortier- und Filterfunktionen einen passenden Experten finden können.

Im Prinzip werden anhand eines Thesaurus Informationen zu SE aus Literatur- und Forschungsdatenbanken abgerufen. Aus diesen werden die Autoren sowie weitere



relevante Metadaten jeder Publikation extrahiert und einer Disambiguierung unterzogen, um beispielsweise mehrere Autoren gleichen Namens zu unterscheiden. Die Daten jedes Autors dienen dazu, ein Expertenprofil zu erstellen bzw. zu erweitern. Anhand von Schlagworten auf der Grundlage der Medical Subject Headings sowie definierbarer Kenngrößen werden Rückschlüsse auf das Tätigkeitsfeld und die Expertise eines Autors gebildet. Die Profile werden in einer Datenbank hinterlegt und können Nutzern über eine Suchmaske zur Verfügung gestellt werden. Sortier- und Filterfunktionen ermöglichen Nutzern, die für sie passenden Experten zu finden.



Inzwischen sind mehr als 4,6 Mio. Artikel zu 4.264 Erkrankungen (>16.000 Suchbegriffe) erfasst. Die Disambiguierung der mehr als 21 Millionen einzelnen Autoreneinträge ist der Fokus der aktuellen Arbeiten. An einem Experten aus dem Ulmer ZSE, Prof. H. Heimpel, lässt sich eine Typisierung bereits mittels Publikationsanzahl, Autorenposition und MESH-Begriffen die Expertise im Bereich der Anämien vornehmen.

Author Profile - Hermann Heimpel

Top 3 Disease Entities by Publication Count	First/Middle/Last Author (Total)
Chronic myeloid leukemia	1 27 16 (44)
Congenital dyserythropoietic anemia	12 9 8 (29)
Acute myeloid leukemia	2 5 6 (13)

Top 3 MeSH-Descriptors

Leukemia, Myelogenous, Chronic, BCR-ABL Positive	90
Anemia, Dyserythropoietic, Congenital	51
Bone Marrow Transplantation	37

Top 3 MeSH-Qualifiers

therapeutic use	115
pathology	95
genetics	75

Top 3 Journals

Ann. Hematol.	14
Blood	14
Blut	12

Auch im SE-Profil zu kongenitalen dyserythropoetischen Anämien ist Prof. Heimpel in den Top drei, was ihn als Experten bestätigt.

Disease Profile - Congenital Dyserythropoietic Anaemia

Overall Article Count: 688

Top 3 Authors by Publication Count

A. Iolascon	36
SN. Wickramasinghe	33
H. Heimpel	29

Top 3 Journals

Br. J. Haematol.	295
Blood	218
Eur. J. Haematol.	150

Top 3 MeSH-Descriptors

Cladribine	727
Erythroblasts	559
Bone Marrow	527

Top 3 MeSH-Qualifiers

genetics	3732
pathology	2528
blood	2043

Um mögliche Auseinandersetzungen bezüglich der verwendeten Kennzahl- und Typisierungsmethoden vorzubeugen, werden die verwendeten Methoden und Datenquellen vollständig offengelegt. Zusätzlich sind, auf Empfehlung der Rechtsabteilung der Uniklinik Ulm, die Experten des ZSE Ulm und des baden-württembergischen Kompetenzzentrums in die Entwicklung eng eingebunden und überprüfen den Projektverlauf seit Anfang 2014 quartalsweise.

Herr A. Pflugrad, M.Sc., entwickelt das Expertensuchsystem unter Anleitung von Prof. J. Bernauer der Hochschule Ulm und mit Beratung durch PD K. Jurkat-Rott der Universität Ulm. Ihm wurde für dieses Projekt der Preis der Friedrich-Wingert-Stiftung verliehen. Das Projekt wurde auf 4 Fachtagungen vorgestellt und auch publiziert:

Pflugrad, A., Jurkat-Rott, K., Lehmann-Horn, F., & Bernauer, J. (2014). Towards the Automated Generation of Expert Profiles for Rare Diseases through Bibliometric Analysis. *Studies in health technology and informatics*, 198, 47.



A. Pflugrad J. Bernauer.K. Jurkat-Rott

III FORSCHUNG

Publikationen

Mithilfe der Expertenprofildatenbank der Online Expertensuche kann die Publikationsleistung der Ulmer Forscher auf dem Gebiet der SE analysiert werden. Da der Crawler-Durchlauf für vergangenes Jahr nicht ganz abgeschlossen ist, sind die Daten für 2014 unvollständig. Daher kann nicht auf Trends, sondern nur auf Mittelwerte des Berichtszeitraums geschlossen werden.

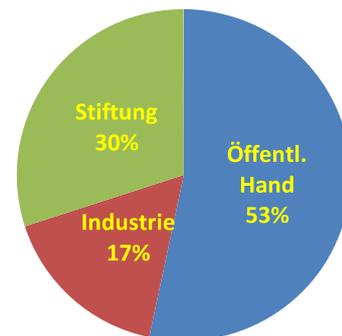
Im Schnitt werden von den Experten des ZSE Ulm 228 wissenschaftliche Arbeiten zu SE mit einer Impaktfaktorsumme von 1.336 jährlich veröffentlicht. Der durchschnittliche Impaktfaktor pro Publikation (Imp/Publ.) auf dem Gebiet der SE beträgt 5,9.

	Anzahl	Impaktf.	Imp/Publ.
2012	242	1378	5,7
2013	233	1299	5,6
2014	208	1333	6,4

Für die Jahre 2012 und 2013 entsprechen die Impaktfaktorsummen jeweils 23% der Gesamtleistung der Fakultät. Damit ist die Forschung auf dem Gebiet des SE ein wesentlicher Ulmer Schwerpunkt.

Drittmittel

Drittmittel werden durch die ZSE Einrichtungen dezentral eingeworben. Eine Auswertung von 30 gemeldeten Drittmittelprojekten von Einrichtungen des ZSE im Berichtszeitraum ergab, dass gut die Hälfte der Gelder aus der öffentlichen Hand inklusive EU/USA stammen, ein knappes Drittel von privaten Stiftungen oder Vereinen kommt und der Rest aus zweckgebundenen Industriemitteln herrührt. Angaben zu Fördersummen liegen zur Analyse nicht vor.



Bei denjenigen Projekten, die aus Mitteln der öffentlichen Hand finanziert werden, befinden sich zehn in Netzwerkverbänden zu SE, davon sieben des BMBF (CURE-Net, MD-Net, MND-Net zwei im IonNeurONet, zwei im PID-Net, zwei der EU (ATOPICA und EHDN) und eines der USA (CHDI).

Zentral sind bisher die vier kooperativen Forschungsprojekte der fünf baden-württembergischen ZSE des Kompetenzzentrums aus Landesmitteln akquiriert worden.

Preise

Eine Übersicht der Preise, die besonders aktive Mitglieder des ZSE gemeldet haben, folgt. Es gibt kaum Angaben zu 2014. Im Jahr 2012 erhielten ZSE Experten drei und im Jahr 2013

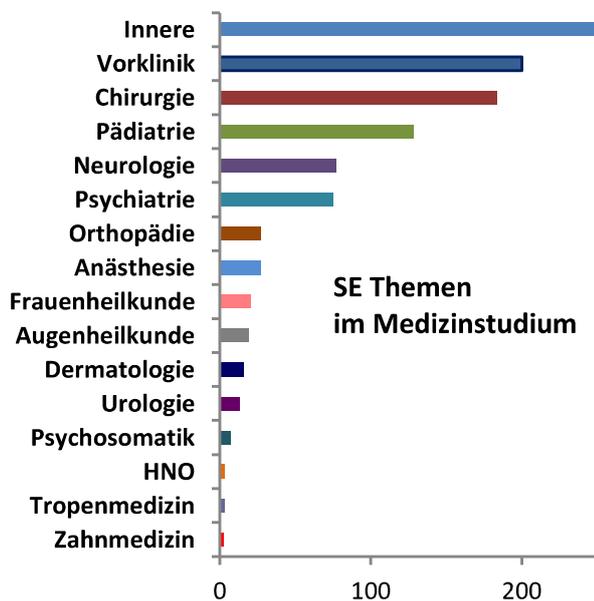
zusätzliche sieben Auszeichnungen, um ihre Forschung zu SE zu würdigen. Das sind durchschnittlich fünf Preise jährlich für Mitgliedsinstitutionen des ZSE Ulm.

Datum	Preisverleiher	ZSE Experte	ZSE Einrichtung
05/2012	Europ. Soc. for paediatric Urology (ESPU)	Ebert AK, Kertai M, Hirschfelder H, Brandl R, Rösch WH.	Klinik für Urologie / Kinderurologie
12.05.2012	Europ. Maligne Hyperthermie Gruppe	Dr. S. Heiderich	Neuroanästhesie, BKH Günzburg
06.10.2012	Europ. Society for Immunodef. (ESID)	PD Dr. U. Pannicke	Institut für Transfusionsmedizin und Immunogenetik
15.03.2013	Periodic Paralysis Association (PPA)	PD Dr. K. Jurkat-Rott	Div. of Neurophysiology
14.09.2013	German Society for Immunology (DGfI)	PD Dr. U. Pannicke	Institut für Transfusionsmedizin und Immunogenetik
20.09.2013	Europ. Society f. Paediatric Endocrinology (ESPE), Karger Prize	Dr. J. v. Schnurbein, A. Moss, S.A. Nagel, H. Mühleder, K.M. Debatin, I.S. Farooqi, IS., M. Wabitsch.	Div. Pediatric Endocrinology and Diabetes Dep. of Pediatrics
27.09.2013	Dt. Ges. f. Transfusionsmed. u. Immunhämat. (DGTI)	Dr. M. Anliker	Institut für Transfusionsmedizin und Immunogenetik
27.09.2013	Dt. Ges. für Humangenetik (GfH)	Prof. Dr. G. Borck	Inst. für Humangenetik
27.09.2013	Dt. Ges. f. Transfusionsmed. u. Immunhämat. (DGTI)	PD Dr. U. Pannicke	Institut für Transfusionsmedizin und Immunogenetik
01.11.2013	Mediterr. Soc. of Myology, Gaetano Conte Preis	PD Dr. K. Jurkat-Rott	Div. of Neurophysiology
04.09.2014	Friedrich-Wingert Stiftung	A. Pflugrad, MSc	Div. of Neurophysiology
09.10.2014	Int. Graduate School of Mol. Medicine Ulm	Dr. Chunxiang Fan	Div. of Neurophysiology

IV LEHRE

Studentenausbildung

Gemäß Gegenstandskatalog werden an den Einrichtungen des ZSE routinemäßig 353 seltene Erkrankungen z.T. mehrfach (insgesamt 1.054 Mal) in folgenden Fächern angesprochen:



Aufgrund des ständig wachsenden humanmedizinischen Ausbildungscurriculums werden zusätzliche Veranstaltungen, die nur SE abhandeln und nicht prüfungsrelevant sind, von den Studenten ungern angenommen. Um das Thema SE interessant zu machen, haben wir im Kompetenzzentrum ein passendes Vorlesungskonzept entwickelt. Dies beinhaltet die Abhandlung politischer, praktischer und zwischenmenschlicher Aspekte bei den Patienten mit SE sowie die Lösung von zwei Fällen in Interaktion mit den

Studenten. Mindestens ein Patient ist persönlich anwesend und berichtet über eigene Erfahrungen mit Diagnoseweg und den eingeschränkten therapeutischen Möglichkeiten. Zudem werden künftige Ärzte über die Existenz des ZSE Ulm informiert, damit sie nach ihrer Ausbildung Patienten überweisen können. In 2013 und 2014 wurden je eine Vorlesung angeboten:



Die erste Vorlesung am 03.12.2014 hatte zum Thema „Das Seltene in die Mitte rücken“ mit nebenstehendem Logo.



Am 11.11.2014 war das Motto „Ein Licht auf das Seltene werfen“ mit passendem Logo.

Beide Veranstaltungen verzeichneten knapp 200 Teilnehmer allein in Ulm. Das Unterrichtsmaterial wurde den übrigen ZSE in Baden-Württemberg für die Lehre zur Verfügung gestellt.



Referenten: 2013: v.l.n.r. Prof. Dr. Seufferlein, Prof. Dr. Lehmann-Horn, A. Zygalsen-Erler, Prof. Dr. Schulz; 2014: S.K. Dold und Prof. H. Cario

Ärztefortbildung

Assistenz- und Fachärzte des Universitätsklinikums werden intern direkt in den ZSE Einrichtungen in über 18 Fortbildungsreihen regelmäßig geschult. Dabei behandeln 10-20% der Termine SE-bezogene Themen. Beispielfhaft seien die Montagsfortbildungen in der Neurologie oder Anästhesiologie, die Dienstagsfortbildung in der Psychiatrie und die Mittwochs-

fortbildungen in der Pädiatrie oder der Inneren Medizin genannt.

Daneben wurden 2012 bis 2014 jährlich ~30 Einzelveranstaltungen (Fortbildungstage, Workshops, Symposien und Kongresse), die sich speziell an externe Forscher und Fachärzte richteten, angeboten. Darunter sind folgende regelmäßig stattfindende Veranstaltungen:

Turnus	Ärztefortbildung	Ausrichtende Klinik
Jährlich	Ulmer Dermatologen Abend	Klinik f. Dermatologie u. Allergologie
Jährlich	Ulmer Kurswochen	Zentrum für Chirurgie
Jährlich	Fascia Research Summer School	Division of Neurophysiology
Jährlich	WAKNA Herbsttreffen	Neuroanästhesie, BKH Günzburg
Jährlich	Kollaborationstreffen zu erbl. Zahnerkr.	Kieferorthopädie und Orthodontie
Jährlich	Das infektanfällige Kind Fallpräsentation	Klinik für Kinder u. Jugendmedizin
Jährlich	Ulmer Abend für Kinderchirurgie	Klinik f. Allgemein- u. Viszeralchirurgie
Halbjährl.	Treffen des ALS Registers Schwaben	Neurologie im RKU
Halbjährl.	Muskelkolloquium Fallvorstellung	NCU, Neurologie im RKU, NMZU
Halbjährl.	VEMSE CF Workshop	Klinik für Kinder u. Jugendmedizin
Halbjährl.	Symposium Nicht-maligne Hämatologie	Institut für Transfusionsmedizin
Halbjährl.	Endokrinologische Erkrankungen	Klinik für Kinder u. Jugendmedizin

Patientenschulung

In den Jahren 2012 bis 2014 wurden durchschnittlich sechs Patientenschulungen speziell zu SE abgehalten.

Auch darunter gibt es drei Veranstaltungen, die aufgrund des regen Interesses inzwischen regelmäßig einmal im Jahr stattfinden. Diese sind:

Turnus	Patientenschulung	Ausrichtende Klinik
Jährlich	Patiententag aplastische Anämie / PNH	Institut für Transfusionsmedizin
Jährlich	Patientenschulung Sklerodermie	Klinik f. Dermatologie u. Allergologie
Jährlich	ALS Patiententag	Neurologie im RKU

V ÖFFENTLICHKEITSARBEIT

Presse

Durch Präsenz in der Öffentlichkeit trägt das ZSE Ulm zu einer Erhöhung des Bewusstseins für SE bei Ärzten und der Allgemeinheit bei. Dies wird vor allem durch Beiträge in regionalen und überregionalen Tages-, Fachpresse und Onlinemedien erreicht. U. a. sind Beiträge in Südwest Presse, Handelsblatt und Deutschem Ärzteblatt erschienen. Beispiele von 2014 sind:

Stern: Die Heilung der Gelähmten, Ausgabe 29 vom, 10.07.2014.

Die Heilung der Gelähmten

Zum ersten Mal streikten die Muskeln der Patientin im Kindesalter, für Stunden konnte sie nicht laufen. Als Teenager brauchte sie einen Rollstuhl. Jahre später untersuchte eine Ärztin das Blut genauer – und bringt die junge Frau wieder auf die Beine

Junge Eltern kennen das ja: Man ist irgendwo unterwegs, da werfen sich die Kinder plötzlich hin und wollen keinen Schritt weiter. Die Mutter umarmt Patientin und achtet auf einen Tröster, als ihre Dreijährige bei einem Waldspaziergang stur auf einem Baumstamm einen Klößchen bald merkte sie: Das Mädchen war nicht hoch – es war gelähmt. Erst nach etwa drei Stunden konnte es wieder gehen. Die erkrankten Eltern suchten am selben Abend einen Arzt auf. Der war zunächst schieflich, konnte das Kind wieder laufen, nicht erkannte an seiner Problematik. Doch bald versagten die Beine der Eltern wieder: An einem Abend nach dem Spielen konnte sie nicht mehr gehen, am Morgen war dann alles wieder normal. Das Mädchen wurde nun in mehreren Kliniken untersucht, sogar zum Psychiater geschickt. „Mehrfachwechsel schloß der behandelnde Arzt eine ungenaue Diagnose. Die Abstände zwischen den Krämpfen wurden kürzer, die Lähmungen bestanden sich aus. Mit 13 Jahren war das Mädchen so geschwächt, dass es oft nicht einmal die Kraft hatte, allein zum Schulschulbus zu gehen. Daher entschied es sich für einen Rollstuhl. Nur so konnte es Freunde treffen und die Schule besuchen, auf der es später das Abitur ablegen sollte.



ihren gegangenen war. Nur gegen gelegent-

Daraufhin ließen wir die Blutprobe auf einen speziellen Gehalt hin untersuchen. Voltzreifer! Ich traf die junge Frau, die inzwischen 23 Jahre alt war, sofort an, um ihr die Diagnose mitzuteilen. „Das ist ja wohl ein Scherz“, sagte sie kommentarlos. Nach zwei Jahren hatte ihre Krankheit endlich einen Namen bekommen: Hypokaliämische Periodische Paralyse, kurz HypoPP. Dabei ist der Kaliumgehalt im Blut gestört. Durch körperliche Anstrengung, Stress oder kohlenhydratreiches Essen wird Kalium vom Blut in den Muskel verschoben und nicht Salzwasser nach. Es entsteht ein elektrisch ungeladener Ladungsstand. So wie ein Auto mit erschauerter Batterie nicht mehr anspringt, kann auch der Muskel in diesem Zustand nicht funktionieren. Es kommt zu einer Art Krampfanfall, der Muskel erschlafft. Wenn sich das Kalium normalisiert, sind die Betroffenen meist nach ein paar Stunden wieder mobil. Es ist typisch für seltene Erkrankungen, dass sie erst nach langer Zeit richtig diagnostiziert werden. Im Schnitt dauert es etwa zehn Jahre. Für die meisten gibt es auch keine Therapie. Wir hatten in diesem Fall aber Glück. Mit Tabletten entzogen wir dem Muskel das Wasser. Nach wenigen Wochen war die junge Frau in der Lage zu trainieren, nach ein paar Monaten konnte sie wieder gehen. Gute Nachrichten sind die Lähmungen zwar nicht, aber die Frau heute ist keinen Rollstuhl mehr. Das verbessert ihre Lebensqualität enorm. Sie muss die Tabletten weiter nehmen und auf ihre Ernährung achten. Stress sollte sie meiden. Mütterliche haben wir drei weitere vermeintlich für immer Gelähmte mit ähnlicher Symptomatik aus dem Rollstuhl geholt. Unsere Patientin hat eine eigene Schulungsgruppe mit mehreren Angehörigen und ein kleines Kind. Die Wahrscheinlichkeit, dass der Gehdefekt wieder wird, liegt bei

In den Jahren 2012 bis 2014 wurden insgesamt 44 Zeitungsartikel veröffentlicht.



Ansprechpartnerin für Öffentlichkeitsarbeit, aber auch für interne Koordination und Corporate Identity ist die Gesundheitsmanagerin, Frau Kristina Klein.



Kristina Klein, MA

Corporate Identity und Öffentlichkeitsarbeit

zse-info@uni-ulm.de

Die Welt: Medizinische Expertensuche aus Online-Literaturdatenbanken, 02/2014.

Medizinische Expertensuche aus Online-Literaturdatenbanken

Seltene Erkrankungen (SE) betreffen etwa 3% der Bevölkerung. Bislang wurden nur 2000 SE identifiziert, was darauf schließen lässt, dass trotz des „Kurzras“ „sehen“ diese Erkrankungen keine Katastrophen darstellen. Allein in Deutschland sind knapp 4 Millionen Menschen betroffen. Für die Mehrheit der SE existieren kaum geeignete Informationen zu Experten, Diagnose- oder Behandlungsmöglichkeiten sowie Angeboten von nicht-medizinischen Leistungen und Selbsthilfe-Initiativen. Entsprechend schwierig ist es für Ärzte und Betroffene der entsprechende Ansprechpartner zu finden, was wiederum die Diagnosestellung hinauszögert und auch für die Betroffenen als auch wissenschaftlich kaum nutzbar ist. Zudem erfordert die multisystemische Natur vieler SE die Mitwirkung von Ärzten und Therapeuten aus unterschiedlichen Fachdisziplinen. Diese unterschiedlichen Aspekte verdeutlichen, dass ein Informationsnetzwerk zu integrieren

Behandlungsstrategien nicht nur auf Seiten der Betroffenen, sondern auch bei behandelnden Ärzten und Therapeuten besteht. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) der Universität Ulm, in Kooperation mit dem Institut für Informatik der Hochschule Ulm, diesem Problem angenommen. Im laufenden Projekt „Erweiterte Expertensuche zu Seltene Erkrankungen“ soll es Ärzten und Patienten ermöglicht werden, Experten zu SE über eine selbstständige Internetrecherche zu finden. Dazu werden im ersten Schritt Expertentypen zu SE auf der Grundlage einer online-Datenbank mit Namen von Medizinern, insbesondere anlässlich Nachweis der internationalen Fachliteratur aus 4500 Zeitschriften, zu allen Bereichen der Medizin. Insbesondere sind dann auch die für die SE wichtige Cochlearn Datenbank elektronisch erweitert sowie zahlreiche Diagnose- und Therapie-



Leitlinien erfasst. Im Projekt werden über 5000 Karaktersätze analysiert, anhand ihrer Schlagwörter geteilt werden, die den Expertentypen zugeordnet werden. Die so generierten Profile werden online, um Experten zu einer geeigneten SE in einer nach Publikationshäufigkeit geordneten und nach Regionen sortierten Liste darzustellen. Der Vorteil der Ulmer Expertensuche gegenüber dem bisher eingesetzten System, besteht vor allem in der selbstständigen Aktualisierung der Expertensuche, die ein Update moderner Daten ermöglicht. Das Verfahren besteht eine Korrekturmöglichkeit, die Experten die Möglichkeit der Bewertung ihrer eigenen Evaluationsanfragen. Die Beteiligten die berechneten Profile für ihre eigene Expertise als zentralisiert und unterstützen der für ihr Gebiet generierten Expertentypen eine hohe Präzision und Vollständigkeit. Beitrag ist ein Faktor-

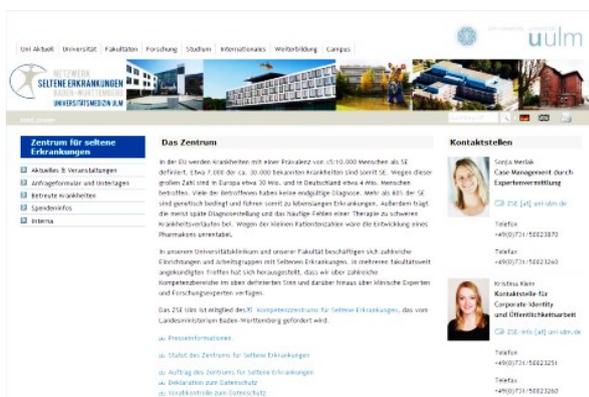


www.uni-ulm.de/zse
www.seltene-erkrankungen.info

Zu ihren Hauptaufgaben gehören neben Pressearbeit auch die Information und Motivation der Experten, die Koordination von Fortbildungen, das Finanzcontrolling, die Zusammenstellung von Jahresberichten, sowie die Gestaltung von Druckerzeugnissen (Flyer, Poster, Einladungen, Handouts).

Homepage

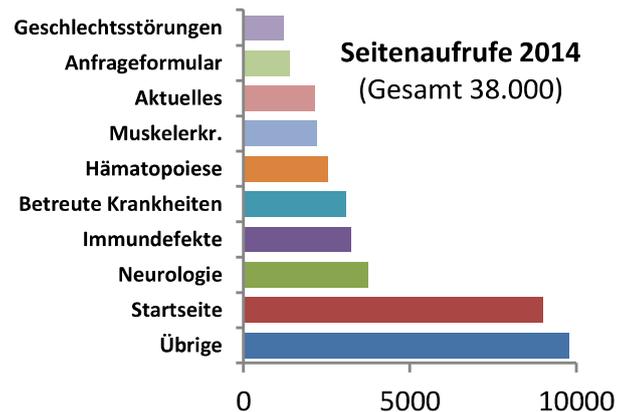
Im März 2012 wurde die Webseite des ZSE Ulm <http://www.uni-ulm.de/med/medzeseer.html> online geschaltet. Die Startseite der Homepage enthält neben der Aufgabenbeschreibung, Informationen über Versorgungsstruktur und Kontaktdaten.



Mit der linken Navigationsleiste können die Bereiche Veranstaltungen, betreute Erkrankungen und Interna eingesehen werden. Besucher erhalten hier Informationen über die klinischen und diagnostischen Bereiche, die Experten des ZSE Ulm, allgemein zugängliche Veranstaltungen und Presseauftritte. Mitglieder des ZSE können Vorlagen für Briefe, Poster und Powerpoint-Präsentationen herunterladen sowie Sitzungstermine und -protokolle abrufen.

Zuletzt, in 2014, hat sich die Zahl der Seitennutzer um 50% gegenüber dem Vorjahr von rund 14.500 auf 22.000

erhöht. Diese Nutzer griffen insgesamt 38.000 Mal auf die Seiten zu. Besonders gefragt waren die Bereiche der neurologischen Erkrankungen und angeborenen Immundefekte.



Bei Google erreicht die Seite Platz zwei für den Suchbegriff „ZSE“ und Platz drei für „Zentrum für Seltene Erkrankungen“. Das gute Ranking kommt durch die aktuellen Informationen zu Veranstaltungen und die fortwährenden Updates, i.e. Hinzufügen der Bereiche Diagnosewege, Psychosomatik und der Zahn-, Mund- und Kieferkrankheiten, zustande.

Die Entwicklung der Internetpräsenz und deren Administration 2012-2014 erfolgte durch Simon Breitenbach, MSc, der Division of Neurophysiology.



Simon Breitenbach, MSc

Homepageadministration

simon.breitenbach@uni-ulm.de

VI FINANZIERUNG

Bisherige Mittelverwendung

Im Jahr 2012 verfügte das ZSE Ulm nicht über eigene Mittel. In 2013 und 2014 hat das Landesministerium im Rahmen des baden-württembergischen Kompetenzzentrums ans ZSE Ulm je 175.000 Euro, die wie folgt verwendet wurden, ausgeschüttet:

Ausgaben im Jahr 2013	
Kooperative Forschungsprojekte 1-4	40.000,00 Euro
Zentralprojekt : i.e. zentrale ZSE Aufgaben	
Personal	
Case Management und Shared Care (S. Merlak, QB)	55.290,62 Euro
Epikrisen und Korrespondenz (Dr. med. B. Grasmann)	24.879,62 Euro
Erweiterte Expertensuche (A. Pflugrad, MSc)	21.660,78 Euro
Epidemiologie und Soziales (C. Fan, Ärztin)	5.124,75 Euro
Öffentlichkeitsarbeit (Kristina Klein, MA)	878,40 Euro
Studentische Hilfskräfte (J. Jakob, D. Messerer, stud. med.)	2.383,13 Euro
Sachmittel	
Erste baden-württembergische Vorlesung zu SE	7.028,34 Euro
3 Patientenschulungen	6.000,00 Euro
Übrige Sachmittel	6.278,48 Euro
Investitionen	
Notebook, Monitor, mobile Festplatte, Software	5.475,88 Euro
Summe	175.000,00 Euro

Ausgaben im Jahr 2014	
Kooperative Forschungsprojekte 1-4	36.857,26 Euro
Zentralprojekt: i.e. zentrale ZSE Aufgaben	
Personal	
Case Management und Shared Care (S. Merlak, QB)	37.801,31 Euro
Wissenschaftlicher Sekretär (PD Dr. K. Jurkat-Rott)	46.411,12 Euro
Öffentlichkeitsarbeit (Kristina Klein, MA)	28.375,72 Euro
Studentische Hilfskräfte (J. Jakob, A. Wegscheider, stud. med.)	3.795,52 Euro
Sachmittel	
Zweite baden-württembergische Vorlesung zu SE	6.122,23 Euro
3 Ärztefortbildungen	5.266,48 Euro
QM Zertifizierung MH-Labor	1.500,00 Euro
Übrige Sachmittel	8.573,27 Euro
Rückführungsbetrag	297,09 Euro
Summe	175.000,00 Euro

Finanzierungsperspektive

Zur Fortführung der Arbeit des ZSE Ulm sind folgende Mittel für 2015 beim Landesministerium beantragt worden:

Beantragt für das Jahr 2015	
Kooperative Forschungsprojekte 1-4	40.000,00 Euro
Zentralprojekt: i.e. zentrale ZSE Aufgaben	
Personal	
Case Management und Shared Care (S. Merlak, QB)	32.000,00 Euro
Öffentlichkeitsarbeit (Kristina Klein, MA)	30.000,00 Euro
Epikrisen und Epidemiologie (studentische Mitarbeiter)	4.000,00 Euro
Sachmittel	
3 Patientenschulungen zu je 3.000 Euro	9.000,00 Euro
4 Fortbildungen zu je 2.000 Euro	8.000,00 Euro
Dritte baden-württembergische Vorlesung zu SE	6.000,00 Euro
Nachwuchspreis	5.000,00 Euro
Corporate Identity Maßnahme	3.000,00 Euro
Presseartikel und Bürobedarf	3.000,00 Euro
Summe Ulm	140.000,00 Euro

Das Kompetenzzentrum, als Zusammenarbeit der 5 baden-württembergischen ZSE, kann genutzt werden, um eine gemeinsame Verhandlung mit den Krankenkassen bezüglich einer nachhaltigen Vergütung der ZSE Leistungen - etwa in Form eines SE-Fallzuschlags – zu erleichtern. Dabei kann die bei SE Patienten notwendige Zusatzleistung unter anderem mit der Filter- und Lotsenfunktion der Kontaktstellen (siehe Abschnitt Anfragenmanagement) begründet werden. Weitere nicht abgerechnete Leistungen beziehen sich auf Beratungen per Telefon und Email, die ZSE Experten bundesweit anbieten müssen, da kein anderer Ansprechpartner existiert. Eine Analyse von 10 erhobenen Monaten ergab, dass monatlich 166 Minuten (also 2¾ Stunden) Telefongespräche zuzüglich 28 Fallbearbeitungen per Email erfolgen. Allein die Telefonate ergeben bei einem Stundesatz von 25€ und rund 50 ZSE Experten nicht vergütete Leistungen in Höhe von $50 \cdot 25 \cdot 2,75 \cdot 12 = 41 \text{ T€ p.a.}$ Weitere Argumente für einen Zuschlag würde die Einführung und Auswertung eines Datenfelds für SE-Bezug im SAP System liefern, da bisher viele SE mit ICD 10 Codes für häufige Diagnosen kodiert werden und somit nicht erfassbar sind. Zudem kann die Fakultät bei der Aufstellung von Drittmittel, Publikationen und Promotionen ein Datenfeld für SE-Bezug einführen, um den Stellenwert der SE Forschung für Ulm jährlich zu ermitteln.

Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm

ZSE



Das ZSE Ulm ist Mitglied des
Kompetenzzentrums Baden-Württemberg

