



Anforderungskatalog an Typ A Zentren (Referenzzentren für Seltene Erkrankungen)

Inhalt

1. Einordnung und Struktur des Zentrums	2
2. Diagnostik und Behandlung	6
3. Lehre	7
4. Krankheits- und patientenorientierte Forschung	8
Anlage 1 zum Erhebungsbogen	12

Eindeutige Bezeichnung des Zentrums:

Leiter/in des Zentrums:

Titel:

Tragende Einrichtung:

Adresse:

Telefonnummer:

Hinweis im Sinne des Gleichbehandlungsgesetzes:

Aus Gründen der leichteren Lesbarkeit wird auf eine geschlechtsspezifische Differenzierung, wie z.B. Patient/Innen verzichtet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung für beide Geschlechter.

Anmerkung: Wenn nach Konzepten oder Beschreibungen gefragt wird, wird davon ausgegangen, dass diese in schriftlicher Form vorliegen, abgestimmt sind und eingesehen werden können.

1. Einordnung und Struktur des Zentrums

1.1	<p>Bitte stellen Sie die Einbindung des A Zentrums in das Gesamtklinikum und die strukturelle Verbindung zu den integrierten Typ B Zentren dar.</p> <p>Hierzu bitte Anlage 1 ausfüllen. Bitte fügen Sie ein Organigramm bei (digital oder handschriftlich).</p>	Kernkriterium
1.2	<p>Das Zentrum verfügt über eine Satzung, in der die übergreifenden Ziele einer strukturierten Versorgung von Patienten mit SE beschrieben werden, was u.a. auch Maßnahmen zur Diagnostik, Therapie, Forschung und Lehre beinhaltet.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. Bitte beifügen. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
1.3	<p>Relevante Kernprozesse des Zentrums sind beschrieben, einschließlich eines Beschwerdemanagements.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
1.4	<p>Das Zentrum verfügt über elektronische Informations- und Kommunikationssysteme zur fächer- und professionsübergreifenden Echtzeit-Eingabe, -ansicht und -bearbeitung von patientenbezogenen Daten.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Qualitätsziel
1.5	<p>Das Typ A Zentrum organisiert einheitliche Standards für die Führung von krankheitsspezifischen Patientenregistern mit Forschungsdaten (inkl. Biomaterialdatenbank, Qualitätssicherung, Datenschutz von Registern usw.).</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
1.6	<p>Patienten mit unklarer Diagnose werden in einem A zentrumsübergreifenden Register dokumentiert.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Qualitätsziel
1.7	<p>Das Zentrum verfügt über ein Qualitätsmanagementsystem, das in das QM-System der Klinik integriert ist.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. Bitte ergänzen Sie, welche Methoden und Instrumente dafür eingesetzt werden. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Qualitätsziel
1.8	<p>Das Zentrum verfügt über ein Konzept für die Entwicklung, Erstellung und Verbreitung von Wissen zu den im Zentrum behandelten Erkrankungen über das Zentrum hinaus.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. Bitte beschreiben Sie es. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Qualitätsziel

1.9	<p>Über die übergeordnete Struktur des A Zentrums wird die Entwicklung von Diagnostik- und Therapiestandards auf nationaler und internationaler Ebene gefördert.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein .</p>	Qualitätsziel
1.10	<p>Das Zentrum ist im se-atlas und in der orphanet-Datenbank abgebildet.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
1.11	<p>Das Zentrum ist mit anderen Typ A Zentren vernetzt.</p> <p>Die Vernetzung umfasst z.B. die folgenden Bereiche:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Koordination für die Diagnostik unklarer Fälle - Qualitätsstandards für Register - Aus-, Fort- und Weiterbildungsangebote - Kooperation in Forschungsnetzwerken <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein .</p>	Kernkriterium
1.12	<p>Das Zentrum ist mit nicht integrierten Typ B Zentren vernetzt.</p> <p>Die Vernetzung umfasst z.B. die folgenden Bereiche:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Therapieplanung - Kooperation in Forschungsnetzwerken - Dokumentation von Patienten- und Forschungsdaten in Registern <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein .</p>	Qualitätsziel

1.13 Welche übergeordneten Aufgaben werden in Ihrem Zentrum wahrgenommen?

Organisation des Erstkontakts (Kernkriterium)

- Anlaufstelle mit geregelten Sprechzeiten für Patienten und Ärzte
- Benennung konkreter Ansprechpartner
- Konkrete Weitervermittlung von Patienten mit klarer Diagnose zu den entsprechenden B Zentren (Koordination der Weiterleitung des Patienten/Primärversorgers an die richtige Anlaufstelle, Abstimmung der Termine etc.)
- Koordination von Patienten mit Bedarf zur diagnostischen Abklärung bei noch unklarer Diagnose
- Koordinierte Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose

Die Fallführung von Patienten mit unklarer Diagnose umfassend: ¹ (Kernkriterien)

- Erfassung des ausgefüllten Zentrenfragebogens der AG Zentren für Seltene Erkrankungen
- Zusammenstellung von Vorbefunden (Literatur-/Datenbankrecherche)
- Koordination einer strukturierten Diagnostik und Versorgung (Koordination der Weiterleitung des Patienten/Primärversorgers an die richtige Anlaufstelle, Abstimmung der Termine etc.)
- Führen einer Patientenakte

¹ Gemeint sind Fälle, bei denen der Erstkontakt nicht direkt über das integrierte, krankheitsspezifische Typ B Zentrum erfolgt, und bei denen die Diagnose weiterhin unklar bleibt bzw. nicht gesichert werden kann.

- ggf. Weitervermittlung an anderes A Zentrum mit Nachverfolgung
- Strukturierte Nachbetreuung der Patienten bei weiterhin unklarer Diagnose
- Zusammenstellung von Unterlagen für Ärzte und Patienten (Befunde, Informationsmaterial, Adresse SHG etc.)
- Dokumentation der Fälle in einer Datenbank/in einem Register

Das Weiterleitungsmanagement umfassend: (Kernkriterien)

- Entscheidung über Zuordnung, Zusammenstellung relevanter Unterlagen, Einleitung weiterer Schritte
- Fallführung bei unklarer Diagnose
- Erstellung Abschlussunterlagen für Patienten

Die Koordination zentrenübergreifender Aufgaben inkl. Dokumentation umfassend: (Kernkriterien)

- Abstimmung mit Lotsen anderer A Zentren (z.B. Teilnahme Lotsenforen, Schulungen)
- Fallbesprechungen, interdisziplinäre Fallkonferenzen (Aufbereitung der Fälle, Vorstellung des Patienten in Fallkonferenz, Vor- und Nachbereitung der Konferenzen)².
- Außendarstellung des Zentrums
- Dokumentation der Patienten in Datenbanken/Registern
- Organisation des wissenschaftlichen Austauschs (z.B. journal clubs)

1.14	<p>Das Zentrum verfügt über einen Lotsen³.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> ärztlich Wie viele Wochenstunden stehen für das Zentrum zur Verfügung?</p> <p><input type="checkbox"/> nicht-ärztlich Wie viele Wochenstunden stehen für das Zentrum zur Verfügung?</p> <p><input type="checkbox"/> Nein.</p> <p>Bitte beschreiben Sie stichwortartig die Aufgaben:</p>	Kernkriterium
1.15	<p>Die Vertretung des Lotsen ist sichergestellt.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
1.16	<p>Es gibt in der übergeordneten Struktur des A Zentrums einen Ansprechpartner für die Organisation der psychosozialen Versorgung.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. Funktion im Zentrum (z.B. Lotse, oder Leiter):</p> <p><input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium

² Die Häufigkeit der Konferenzen ist festgelegt. Die Zusammensetzung und die Rollen sind festgelegt und die Organisation ist beschrieben.

³ Bzw. Koordinator. Im Folgenden wird der Begriff Lotse verwendet.

1.17	<p>Die übergeordnete Struktur bietet Zugang zu psychosozialer Versorgung entweder in den integrierten Typ B Zentren oder durch Kooperation mit anderen Leistungserbringern oder durch eine eigene psychosoziale Versorgungsstruktur.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
1.18	<p>Das A Zentrum arbeitet in krankheitsübergreifenden Themen von überregionaler Bedeutung jedenfalls mit dem ACHSE e.V., sowie ggf. der BAG Selbsthilfe oder anderen maßgeblichen Selbsthilfeorganisationen zusammen. Hierzu können z.B. die Beteiligung an Schulungen für Ärzte, nichtärztlichen Therapeuten und Patientenvertretern, die Mitarbeit in Arbeitsgruppen, die Erarbeitung von Informationsmaterialien und die Information über Versorgung und Forschungsvorhaben gehören. Die Zusammenarbeit ist beschrieben und nachweisbar.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium

2. Diagnostik und Behandlung

2.1	<p>Auf Ebene der A Zentren wird die Diagnostik der Patienten mit unklarer Diagnose organisiert.</p> <p>Es besteht Zugang zu innovativer Spezialdiagnostik/Hochdurchsatzverfahren.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
-----	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------

Für das jeweilige Krankheitsbild <u>spezifisch notwendige</u> ...	im Gesamtklinikum	extern	ambulant	stationär
Biomarker				
quantitative Massenspektrometrie				
NGS (Whole Exome/Whole Genome Sequencing)				
Panel-Diagnostik				
Stoffwechsel				
<i>weitere</i>				

2.2	<p>Die qualifizierte Befundung der unter 2.1 angeführten Diagnostik erfolgt durch die krankheitsspezifischen Experten der integrierten Typ B Zentren.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
2.3	<p>Das Weiterleitungsmanagement (sowohl für Patienten mit klarer als auch mit unklarer Diagnose⁴) ist z.B. in Form einer SOP beschrieben.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
2.4	<p>Es liegt ein Konzept zur Entwicklung von symptombezogenen Therapieempfehlungen und zur Organisation regelmäßiger Verlaufskontrollen bei Patienten mit weiterhin unklarer Diagnose vor.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
2.5	<p>Die Ergebniskommunikation mit Patienten mit weiterhin unklarer Diagnose erfolgt:</p> <p><input type="checkbox"/> in einer interdisziplinären Sprechstunde <input type="checkbox"/> schriftlich <input type="checkbox"/> unter Verweis auf die Erfahrungen der Patientenselbsthilfe</p>	Qualitätsziel
2.6	<p>Die jeweils aktuelle Alpha-ID-SE des DIMDI ist im Krankenhausinformationssystem installiert. Anhand der hinterlegten Alpha-ID-SE wird automatisch die korrekte Orpha-Kennnummer zusätzlich zum ICD-10-GM-Kode kodiert.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium

⁴ Für den Fall, dass der Erstkontakt nicht direkt über das integrierte, krankheitsspezifische Typ B Zentrum erfolgt, oder für Patienten, die zwar ihre Diagnose aber kein Behandlungszentrum kennen, ist die Weiterleitung in Form einer SOP beschrieben.

3. Lehre

3.1	Es sind Personen aus dem A Zentrum (z.B. ärztlicher Lotse oder Koordinator) und den integrierten Typ B Zentren an der medizinischen Ausbildung beteiligt. <input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.	Kernkriterium
3.2	Die Kontinuität für die medizinische Ausbildung im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist konzeptionell sichergestellt. <input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.	Qualitätsziel
3.3	Das Thema Seltene Erkrankungen ist über das Zentrum in dem Curriculum für die medizinische Ausbildung abgebildet. <input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Grundlage ist der NKLM <input type="checkbox"/> andere: <input type="checkbox"/> Nein.	Kernkriterium
3.4	Die Inhalte werden in verpflichtenden Lehrveranstaltungen vermittelt. <input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.	Qualitätsziel
3.5	Es ist sichergestellt, dass die zu versorgenden Seltenen Erkrankungen in der ärztlichen Weiterbildung berücksichtigt sind. <input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.	Qualitätsziel

Definition einer unklaren Diagnose laut NAMSE:

- Patienten mit komplett ungeklärter Diagnose, die auch nach durchgeführter Diagnostik ungeklärt bleibt, da die Erkrankung bislang nicht beschrieben ist.
- Patienten, bei denen die Hauptkriterien der Diagnose nicht erfüllt sind oder die zusätzliche signifikante und für die Diagnose nicht typische Symptome aufweisen.

4. Krankheits- und patientenorientierte Forschung

4.1	<p>Das Zentrum verfügt über einen Ansprechpartner für Forschungsmanagement/-koordination.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein .</p>	Kernkriterium
4.2	<p>Im Typ A Zentrum liegt ein Verfahren für die Identifizierung gemeinsamer wissenschaftlicher Schwerpunkte der integrierten Typ B Zentren vor. Dabei werden unklare Diagnosen berücksichtigt.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p> <p>Geben Sie zur weiteren Information an:</p> <p>Wissenschaftliche Schwerpunkte könnten sein:</p> <p><input type="checkbox"/> krankheitsorientierte Forschung <input type="checkbox"/> patientenorientierte Forschung <input type="checkbox"/> Führung und Weiterentwicklung von Registern <input type="checkbox"/> Durchführung klinischer Studien <input type="checkbox"/> Versorgungsforschung <input type="checkbox"/> weiteres</p> <p>Strukturelle Rahmenbedingungen sind:</p> <p><input type="checkbox"/> spezielle Programme zur Ausbildung von wiss. Nachwuchs (z.B. Rotationsstellen, Graduiertenprogramme) <input type="checkbox"/> Programme für die Freistellung für die Forschung <input type="checkbox"/> Forschungsevaluation speziell zu Seltenen Erkrankungen <input type="checkbox"/> Zugang zu technischen Plattformen <input type="checkbox"/> weiteres</p> <p>Erkenntnistransfer wird umgesetzt durch:</p> <p><input type="checkbox"/> Organisation eines regelmäßigen, internen und externen wissenschaftlichen Austauschs. <input type="checkbox"/> Transfer von Forschungsergebnissen in die Versorgung (z.B. Translationsmanagement) <input type="checkbox"/> Öffentlichkeitsarbeit <input type="checkbox"/> Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen <input type="checkbox"/> weiteres</p> <p>Vernetzung mit externen Partnern findet statt durch:</p> <p><input type="checkbox"/> einheitliche Verfahren/ Inhalte der Zusammenarbeit (ggf. SOPs) <input type="checkbox"/> Integration in das Forschungsnetz der Typ A Zentren <input type="checkbox"/> internationale Vernetzung <input type="checkbox"/> Kooperationen mit weiteren Partnern <input type="checkbox"/> weiteres</p>	Qualitätsziel

4.3	<p>Das Typ A Zentrum verfügt über einen Ansprechpartner (vgl. 4.1) für die Initiierung, Leitung und Durchführung von klinischen Studien zu Seltenen Erkrankungen.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
4.4	<p>Hat die Hochschule, bzw. Klinik bereits die Sponsorverantwortung nach AMG bzw. ICH-GCP übernommen?</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Qualitätsziel
4.5	<p>Die Klinik/Hochschule verfügt über ein klinisches Studienzentrum für die gesamte Einrichtung (krankheitsübergreifend).</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium
4.6	<p>Eine Infrastruktur für klinische Studien Phase I/ frühe Phase II kann genutzt werden.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p> <p>wenn ja, diese Phase I/II Einheit gehört</p> <p><input type="checkbox"/> zum Typ A Zentrum <input type="checkbox"/> zu einem der Typ B Zentren <input type="checkbox"/> zur Universitätsmedizin Zu welchem?</p> <p><input type="checkbox"/> klinischen Studienzentrum (z.B. KKS) <input type="checkbox"/> einem externen Kooperationspartner</p>	Kernkriterium
4.7	<p>Das Typ A und die integrierten Typ B Zentren haben direkten Zugang zu einer Einheit für Medizininformatik bzw. Bioinformatik für die Sammlung und Analyse von Forschungsdaten und die Führung von Registern.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p> <p>Wenn ja</p> <p><input type="checkbox"/> im eigenen Haus <input type="checkbox"/> in Kooperation mit (bitte Kooperationspartner und Art der Kooperation angeben):</p>	Kernkriterium
4.8	<p>Das Zentrum hat zur Generierung und Phänotypisierung von Tiermodellen für Seltene Erkrankungen Zugang zu einer zentralen Versuchstiereinrichtung.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p> <p>Wenn ja</p> <p><input type="checkbox"/> im eigenen Haus <input type="checkbox"/> in Kooperation mit (bitte Kooperationspartner und Art der Kooperation angeben):</p>	Kernkriterium

4.9	<p>Das Typ A und die integrierten Typ B Zentren haben Zugang zu weiterer Infrastruktur für die krankheitsorientierte Forschung.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. Bitte angeben: <input type="checkbox"/> Nein.</p> <p>Wenn ja <input type="checkbox"/> im eigenen Haus <input type="checkbox"/> in Kooperation mit (bitte Kooperationspartner und Art der Kooperation angeben):</p>	Qualitätsziel
4.10	<p>Das Zentrum hat ein zentrales Konzept einschl. SOPs für die Lagerung und Verwaltung von Biomaterialien innerhalb der Fakultät und/oder dem Klinikum.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Kernkriterium

4.11 Mit folgenden Institutionen liegen im Bereich der patientenorientierten/krankheitsorientierten Forschung (nicht projektbezogene) Kooperationsvereinbarungen/Mitgliedschaften vor: (bitte ankreuzen)⁵

Institution	patientenorientierte Forschung	krankheitsorientierte Forschung
externes Studienzentrum/KKS		
TMF Mitgliedschaft		
Nationale/internationale Forschungsnetzwerke		
Internationale Studiengruppe		
Mitgliedschaft in zentrumsübergreifendem Netzwerk		
Internationales (EU-) Projekt zu Seltenen Erkrankungen		
Pharmazeutische Industrie		
<i>weitere</i>		

⁵ Weitere Informationen wie Name und Adresse der Kooperationspartner liegen schriftlich vor und sind auf Nachfrage einsehbar.

4.12	<p>Das A Zentrum hat ein Verfahren, um Bedarfe für die nicht diagnosespezifische Versorgungsforschung zu identifizieren und ist mit Forschungseinrichtungen mit dokumentierter inhaltlicher und methodischer Expertise für die Durchführung von Versorgungsforschungsprojekten vernetzt.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Qualitätsziel
4.13	<p>Das Zentrum ist an Versorgungsforschungsprojekten⁶, soweit vorhanden, zu Seltenen Erkrankungen beteiligt.</p> <p><input type="checkbox"/> Ja. <input type="checkbox"/> Nein.</p>	Qualitätsziel

⁶ Vgl. hierzu DFG (2010): Versorgungsforschung in Deutschland: Stand – Perspektive – Förderung, S. 25ff.

Anlage 1 zum Erhebungsbogen

Angaben zu den integrierten Typ B Zentren⁷

Name B Zentrum	Zentrumsleiter

⁷ Angaben zu den behandelten Krankheiten sind der Tabelle auf S. 1 in den Anforderungskatalogen der Typ B Zentren zu entnehmen.