**Erhebungsbogen   
Zentren für Seltene Erkrankungen**

**Typ A Zentren (Referenzzentren für Seltene Erkrankungen)**

des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)

Basierend auf dem Anforderungskatalog der NAMSE und den Anforderungen des G-BA.

**Inkraftsetzung am 10.05.2021**

**durch die Zertifizierungskommission**

Vorsitz: PD Dr. med. Corinna Grasemann

Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich

Kommissionsmitglieder: Dr. Holm Graessner

Prof. Dr. med. Helge Hebestreit

Dr. med. Christine Mundlos

Dr. phil. nat. Pamela Okun

Prof. Dr. med. Christoph Schramm

Dr. rer. nat. Miriam Schlangen (nicht stimmberechtigt)

ISBN: 978-3-946833-23-9

ISBN-A / DOI: 10.978.3946833/239

Version: -O1 (230510)

**Präambel**

Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) wurden in 2013 Maßnahmen, die die gesundheitliche Situation von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen in Deutschland verbessern sollen, erarbeitet. Hierzu gehören insbesondere die Einrichtung, Weiterentwicklung und Vernetzung von Zentren für Seltene Erkrankungen.

Durch eine Expertengruppe des NAMSE wurde als Grundlage zur Zertifizierung der Zentren für Seltene Erkrankungen Anforderungskataloge zur Definition, Erfassung und Bewertung von Struktur- und Prozessqualität erarbeitet.

In den publizierten Kriterien-Katalogen, die von der NAMSE zuletzt 2016 überarbeitet und

konsentiert wurden, sind Anforderungen für Zentren zweier Versorgungsstufen definiert:

• Typ A Zentren (Referenzzentren für Seltene Erkrankungen)

• Typ B Zentren (Fachzentren für Krankheit/Krankheitsgruppe x)

**Allgemeine Angaben zum Zentrum**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Bezeichnung des Zentrums | |  |
| Vertretung (Ansprechpartner\*in) des A Zentrums durch: | |  |
| Tragende Einrichtung(en)   1. Krankenhaus/Klinikum   Anschrift   1. Universität | |  |
|  |
|  | |  |
| Weitere Standorte des Zentrums |  | | |
|  |  | | |
| Weitere Standorte, für die  dieser Erhebungsbogen  gültig ist |  | | |
|  | |  |
| Kontakt-Telefonnummer | |  |

**Erstellung/Aktualisierung**

Der elektronisch erstellte Erhebungsbogen dient als Grundlage für die Zertifizierung. Die hier gemachten Angaben wurden hinsichtlich Korrektheit und Vollständigkeit überprüft.

|  |  |
| --- | --- |
| Die erhobenen Daten beziehen sich auf das Kalenderjahr |  |

|  |  |
| --- | --- |
| Erstellung-/Aktualisierungsdatum des Erhebungsbogens |  |

**Begriffsdefinitionen**

**Integrierte Typ B Zentren**

Zum Zwecke der Zertifizierung der Typ A Zentren definiert entsprechend der Anforderungen des Gemeinsamen Bundesauschuss für ‚Integrierte Fachzentren‘. Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Erstfassung der Regelungen zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Ab-satz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen) vom 5. Dezember 2019. Beschrieben in Anlage 1, § 1, Abs. 2 des Beschlusses.

**Externe Typ B Zentren**

Neben integrierten Typ B Zentren gibt es auch externe Typ B Zentren, die mit einem Typ A Zentrum vertraglich verbunden sind und einen anderen Träger haben können. Diese werden in dieser Zertifizierung nicht beurteilt.

**Konzept**

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

**Primärversorger**

Hierzu zählen Ärztinnen und Ärzte der sog. Primärversorgung (Hausärztinnen/-ärzte, Kinderärztinnen/-ärzte, allgemeinärztlich tätige Internistinnen und Internisten, Zahnärztinnen und Zahnärzte). (Vgl. Hintergrundpapier aus AG 2: Medizinische Versorgung außerhalb von SE-Fachzentren)

**Inhaltsverzeichnis**

[1. Einordnung und Struktur des A-Zentrums 6](#_Toc70323245)

[2. Diagnostik und Behandlung 11](#_Toc70323246)

[3. Lehre 12](#_Toc70323247)

[4. Krankheits- und patientenorientierte Forschung 13](#_Toc70323248)

[5. Qualitätsanforderungen nach den Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen) – Anlage 1, § 1 15](#_Toc70323249)

[6. Anlagen 18](#_Toc70323250)

Allgemeine Hinweise:

* Wenn nach Konzepten gefragt wird, wird davon ausgegangen, dass diese in schriftlicher Form vorliegen, abgestimmt sind und eingesehen werden können.
* Sofern eine Anforderung mit „Nein“ bewertet wird, ist zwingend eine entsprechende Begründung anzugeben

# Einordnung und Struktur des A-Zentrums

| **Kap.** | **Anforderungen und Erhebungen** | **Beschreibungen der Einrichtung** |
| --- | --- | --- |
| 1.1 | Bitte stellen Sie das Typ A Zentrum dar und die Einbindung des Typ A Zentrums in das Gesamtklinikum und die strukturelle Verbindung zu allen integrierten Typ B Zentren (mind. 5).  *Hierzu bitte das Organigramm (als extra Dokument) beifügen.*  *Die Erfüllung der Anforderungen des G-BA für ein Typ B Zentrum ist in einem gesonderten Formblatt für jedes der 5 Typ B Zentren nachzuweisen (s. Homepage ClarCert).* | *Benennung des Status des ZSE (übergreifendes Zentrum/A-Zentrum angegliedert an eine Klinik oder Institut/Selbständige Einrichtung/wem unterstellt?)*  *Benennung der 5 integrierten Typ B Zentren und Beschreibung der Einbindung* |
| 1.2 | Das Typ A Zentrum verfügt über eine Satzung, in der die übergreifenden Ziele einer strukturierten Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen beschrieben werden.  *Hierzu bitte die Satzung (als extra Dokument) beifügen.* | Ja  Nein, *Begründung* |
| 1.3 | Relevante Kernprozesse des Typ A Zentrums (z. B. Lotsentätigkeit, Fallkonferenzen, Kommunikation mit Zuweisern bzw. Zuweiserinnen) sind beschrieben, einschließlich eines Beschwerdemanagements.  *SOPs beifügen* | Ja  Nein, *Begründung* |
| 1.7 | Das Zentrum verfügt über ein Qualitätsmanagementsystem, das in das QM-System der Klinik integriert ist. | Ja*, Beschreibung der Anwendung z. B. des PDCA-Zyklus im Zentrum oder Darstellung durch das QM des Klinikums*  Nein, *Begründung* |
| 1.10 | Das Typ A Zentrum und mindestens die 5 integrierten Typ B Zentren sind im se-atlas abgebildet. Dies schließt die Darstellung in der orphanet-Datenbank ein. | Ja  Nein, *Begründung* |
| 1.11 | Das Zentrum ist mit anderen Typ A Zentren vernetzt. Die Vernetzung umfasst z. B. die folgenden Bereiche:   * Koordination für die Diagnostik unklarer Fälle * Qualitätsstandards für Register * Aus-, Fort- und Weiterbildungsangebote * Kooperation in Forschungsnetzwerken | Ja, *Beschreibung*  Nein, *Begründung* |
| 1.13 | Folgende übergeordnete Aufgaben werden in Ihrem Typ A Zentrum wahrgenommen (NAMSE 1.13 a-d) | Ja  Nein, *Begründung* |
| *a.)* Organisation des Erstkontakts (siehe SOP 1.3):   1. *Anlaufstelle mit geregelten Sprechzeiten für Patientinnen/Patienten und Ärzte/Ärztinnen* 2. *Benennung konkreter Ansprechpartner\*innen für den Erstkontakt* 3. *Strukturierte Weitervermittlung von Patientinnen und Patienten mit klarer Diagnose zu den entsprechenden Typ B Zentren (z. B. Koordination der Weiterleitung der Patientin/des Patienten/Primärversorgers an die richtige Anlaufstelle, Abstimmung der Termine etc.)* 4. *Koordinierte Betreuung von Patientinnen und Patienten (mit Bedarf zur diagnostischen Abklärung) bei noch unklarer Diagnose* | *Beschreibung:*   1. *Veröffentlichte Sprechzeiten als Dokument beifügen oder Angabe über die eigene Webseite* 2. *Namen der Ansprechpartner\*innen des Erstkontaktes oder Angabe über die eigene Webseite* 3. *Liste der kooperierenden B-Zentren mit Ansprechpartner\*innen (oder SOP 1.3)* |
| *b.)* Fallführung von Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose *(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.):*   1. Erfassung der Patientinnen und Patienten mit standardisierten Daten die mindestens umfassen: persönliche Daten (inklusive Kontaktdaten), Zeitpunkt der Kontaktaufnahme, Anliegen, Zuweiser\*in 2. Erfassung und strukturierte Zusammenstellung von Vorbefunden 3. Literatur-/Datenbankrecherche 4. Vorbereitung, Organisation, Durchführung und Nachbereitung von Fallkonferenzen 5. Koordination einer strukturierten Diagnostik und Versorgung (Koordination der Weiterleitung der Patientin/des Patienten/Primärversorgers an die richtige Anlaufstelle, Abstimmung der Termine etc.) 6. Führen einer Patientenakte 7. ggf. Weitervermittlung an anderes Typ A Zentrum mit Nachverfolgung 8. Strukturierte Nachbetreuung der Patientinnen und Patienten bei weiterhin unklarer Diagnose (Planung muss zum EZ erfolgt sein) 9. Schriftliche/digitale Zusammenstellung und Bewertung von Unterlagen für Ärztinnen/Ärzte und Patientinnen/Patienten (Befunde, Informationsmaterial, Adresse SHG etc.) 10. Erstellung eines standardisierten Abschlussberichts für Patientinnen und Patienten und Zuweiser\*innen 11. Dokumentation der Fälle in einer Datenbank mit Planung der Überführung in ein Register   **Perspektivisch (d. h. zur Re-Zertifizierung):** Das Typ A Zentrum organisiert einheitliche Standards für die Führung von krankheitsspezifischen Patientenregistern mit Forschungsdaten (inkl. Biomaterialdatenbank, Qualitätssicherung, Datenschutz von Registern usw.). (Kernkriterium 1.5)  *Für alle Abläufe sollten SOPs vorliegen und an einzelnen Patientinnen/Patienten stichprobenartig im Audit überprüfbar sein.* | *Beschreibung zu 2,4,5,7:*  *Zu 1: Beispiel der Erfassung in der Datenbank beifügen,*  *Zu 3: Exemplarische Literaturrecherche beifügen*  *Zu 6: Exemplarische Akte beifügen*  *Zu 9: Exemplarische Zusammenstellung beifügen*  *Zu 10: Exemplarischen Bericht (anonymisiert) beifügen sowie Anzahl der Abschlussberichte der letzten 12 Monate angeben*  *Zu 11: Beschreibung Dokumentation Datenbank/Register*  Nein, *Begründung* *zu jedem Unterpunkt* |
| *c.)* Koordination Zentren übergreifender Aufgaben inkl. Dokumentation:   1. Abstimmung mit Lotsinnen/Lotsen anderer Typ A Zentren (z. B. Teilnahme Lotsenforen, Schulungen) 2. Regelmäßige interdisziplinäre Fallkonferenzen für ambulante und stationäre eigene Patientinnen und Patienten oder Patientinnen und Patienten anderer Einrichtungen. Häufigkeit, Zusammensetzung und Ablauf sind in einer SOP beschrieben. (Aufbereitung der Fälle, Vorstellung der Patientin/des Patienten in Fallkonferenz, Vor- und Nachbereitung der Konferenzen) 3. Fallkonferenzen mit Expertinnen/Experten überregional und international 4. Außendarstellung des Zentrums (Homepage ist vorhanden) 5. Organisation des wissenschaftlichen Austauschs zu seltenen Erkrankungen | *Beschreibung zu jedem Unterpunkt:*  Nein , *Begründung zu jedem Unterpunkt* |
| 1.14 | Für die klinische Versorgung verfügt das A-Zentrum mindestens über:   * eine ärztliche Leitung/eine ärztliche Sprecherin bzw. einen ärztlichen Sprecher * eine Lotsin/einen Lotsen 1 * eine ärztliche Koordinatorin/einen ärztlichen Koordinator 1, 2   *Wenn ja, beschreiben Sie bitte stichwortartig die Aufgaben.*  *1 damit ist jeweils mindestens insgesamt eine VK (100%) gemeint*  *2 Personengleichheit zwischen ärztlicher Leitung und Koordination ist möglich* | *Wochenstunden, die für das Zentrum zur Verfügung stehen:*  – ärztliche Leitung/ärztliche Sprecherin bzw. ärztlicher Sprecher:  Name:  Wochenstunden:  - Lotsin/Lotse:  Name:  Qualifikation:  Wochenstunden:  - Koordinator\*in:  Name:  Qualifikation:  Wochenstunden:  Nein, *jeweils Begründung angeben* |
| 1.15 | Die Vertretung der obengenannten ist sichergestellt. | Ja, *Benennung der Stellvertretung*  Leitung:  Lotsenfunktion:  Koordination:  Nein, *Begründung* |
| 1.16/  1.17 | Es gibt im Typ A Zentrum einen strukturierten Prozess zur psychosozialen Versorgung.  *SOP beifügen* | Ja, *Beschreibung und ggf. Benennung interdisziplinärer Partner\*innen*  Nein, *Begründung* |
| 1.18 | Das Typ A Zentrum arbeitet in krankheitsübergreifenden Themen von überregionaler Bedeutung mit dem ACHSE e.V., sowie ggf. der BAG Selbsthilfe oder anderen maßgeblichen krankheitsspezifischen Selbsthilfeorganisationen zusammen.  Hierzu gehören z. B.:   * die Beteiligung an Schulungen für Ärztinnen und Ärzte, nichtärztliche Therapeutinnen und Therapeuten sowie Patientenvertreter\*innen * die Mitarbeit in Arbeitsgruppen * die Erarbeitung von Informationsmaterialien * die Information über Versorgung und Forschungsvorhaben * die aktive Mitarbeit in nationalen und/oder europäischen Referenznetzwerken * die Mitarbeit in der öffentlichen Kommunikation   *Wenn ja, beschreiben Sie bitte die Zusammenarbeit. Nachweise der Zusammenarbeit werden im Audit eingesehen.* | Ja, *Beschreibung der Zusammenarbeit und Benennung der Ansprechpartnerinnen bzw. Ansprechpartner in den Selbsthilfeorganisationen*  Nein, *Begründung* |

# Diagnostik und Behandlung

| **Kap.** | **Anforderungen und Erhebungen** | **Beschreibungen der Einrichtung** |
| --- | --- | --- |
| 2.1/2.2 | Auf Ebene der Typ A Zentren wird die Diagnostik der Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose organisiert, koordiniert, einschließlich der Fallkonferenzen und der Veranlassung sowie der Bewertung von Spezialdiagnostik.  *SOP beifügen* | Ja  Nein, *Begründung* |
| Es besteht ein geregelter Zugang zu folgender innovativer Spezialdiagnostik/Hochdurchsatzverfahren des Universitätsklinikums oder der Universität. | Die Angabe erfolgt in der Anlage 1 |
| 2.3 | Das Weiterleitungsmanagement (sowohl für Patientinnen und Patienten mit klarer als auch mit unklarer Diagnose) ist z. B. in Form einer SOP beschrieben.  *SOP beifügen* | Ja  SOP  andere Form, Beschreibung  Nein, *Begründung* |
| 2.4/2.5 | Es liegt ein Konzept zur Organisation regelmäßiger Updates bei Patientinnen und Patienten mit weiterhin unklarer Diagnose vor. | Ja, *Beschreibung des Konzeptes*  Nein, *Begründung* |
| Es liegt ein Konzept zur Entwicklung von symptombezogenen Behandlungsempfehlungen (z. B. in B-Zentren) vor, z. B. durch Einfügen von Empfehlungen im Arztbrief. | Ja, *Beschreibung des Konzeptes*  Nein, *Begründung* |
| 2.6 | Die Kodierung erfolgt mittels der aktuellen ICD-GM. Eine zusätzliche Kodierung der korrekten Orpha-Kennnummer, z. B. anhand der Alpha-ID-SE, sollte angestrebt werden.  **Perspektivisch (d. h. zur Re-Zertifizierung):** Die jeweils aktuelle Alpha-ID-SE des DIMDI ist im Krankenhausinfomationssystem installiert. Anhand der hinterlegten Alpha-ID-SE wird automatisch die korrekte Orpha-Kennnummer zusätzlich zum aktuellen ICD-GM-Kode kodiert. | Ja  aktueller ICD-GM  Orpha-Kennnummer  Alpha-ID-SE  Nein, *Begründung* |

# Lehre

| **Kap.** | **Anforderungen und Erhebungen** | **Beschreibungen der Einrichtung** |
| --- | --- | --- |
| 3.1 | Es sind Mitarbeiter\*innen aus dem Typ A Zentrum (z. B. ärztliche Lotsin/ärztlicher Lotse oder ärztliche Koordinatorin/ärztlicher Koordinator) und den integrierten Typ B Zentren an der medizinischen Ausbildung mit dem Thema „Seltene Erkrankungen“ beteiligt. | Ja, *Benennung der aktuell beteiligten Personen und der Lehreinheit (Seminar, Vorlesung, POL Fall, etc.)*  Nein, *Begründung* |
| 3.2 | Das Thema Seltene Erkrankungen ist über das Typ A Zentrum in Kooperation mit den intergrierten Typ B Zentren in dem Curriculum für die medizinische Ausbildung abgebildet.  *Lehrplan mit den entsprechenden Angeboten beifügen.*  *Benennen Sie bitte die Grundlage (z.B. NKLM)* | Ja, *Benennung der Grundlage*  Nein, *Begründung* |

# Krankheits- und patientenorientierte Forschung

| **Kap.** | **Anforderungen und Erhebungen** | **Beschreibungen der Einrichtung** |
| --- | --- | --- |
| 4.1 | Das Typ A Zentrum verfügt über Ansprechpartner\*innen für Forschungsmanagement/-koordination. | Ja, *Benennung Ansprechpartner\*innen und Funktion*  Nein, *Begründung* |
| 4.3 | Das Typ A Zentrum verfügt über Ansprechpartner\*innen (vgl. 4.1) zur Beratung für die Initiierung, Leitung und Durchführung von klinischen Studien zu Seltenen Erkrankungen. | Ja, *Benennung Ansprechpartner\*innnen*  Nein, *Begründung* |
| 4.5 | Die Klinik/Hochschule verfügt über ein klinisches Studienzentrum für die gesamte Einrichtung (krankheitsübergreifend).  *Nachweis beifügen* | Ja  Nein, *Begründung* |
| 4.6 | Eine Infrastruktur für klinische Studien Phase I/frühe Phase II kann genutzt werden.  *Nachweis beifügen* | Ja  Nein, *Begründung* |
| Die entsprechende Infrastruktur gehört zu folgender Einheit: | zu einem der Typ B Zentren  Zur Universitätsmedizin  klinisches Studienzentrum (z. B. KKS)  externe/r Kooperationspartner/in |
| 4.7 | Das Typ A und die integrierten Typ B Zentren haben Zugang zu einer Einheit für Medizininformatik bzw. Bioinformatik für die Sammlung und Analyse von Forschungsdaten und die Führung von Registern. | Ja  Nein, *Begründung* |
| Wenn ja, hier/hierüber besteht der Zugang.  *Bei Kooperation:*  *Bitte geben Sie ggf. die Kooperatonspartnerin/den Kooperationspartner und die Art der Kooperation an.* | über das Universitätsklinikum  über die Universität  in Kooperation mit: |
| 4.8 | Das Zentrum vermittelt zur Generierung und Phänotypisierung von Tiermodellen für Seltene Erkrankungen einen Zugang zu einer zentralen Versuchstiereinrichtung. | Ja  Nein, *Begründung* |
| Wenn ja, hier/hierüber besteht der Zugang.  *Bei Kooperation:*  *Bitte geben Sie ggf. die Kooperatonspartnerin/den Kooperationspartner und die Art der Kooperation an.* | über das Universitätsklinikum  über die Universität  in Kooperation mit: |
| 4.10 | Das Zentrum hat ein zentrales Konzept einschl. SOPs für die Lagerung und Verwaltung von Biomaterialien innerhalb der Fakultät und/oder dem Klinikum.  *SOP beifügen.* | Ja  Nein, *Begründung* |
| 4.11 | Bitte benennen Sie die Institutionen im Bereich der patientenorientierten/krankheitsorientierten Forschung (nicht projektbezogene), mit denen Kooperationsvereinbarungen/Mitgliedschaften vorliegen.  *Hinweis:*  *Weitere Informationen wie Name und Adresse der Kooperationspartner liegen schriftlich vor und sind auf Nachfrage einsehbar.* | Die Angabe erfolgt in der Anlage 2 |

# Qualitätsanforderungen nach den Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen) – Anlage 1, § 1

(1) Strukturelle, personelle und fachliche Anforderungen:

| **Kap.** | **Anforderungen und Erhebungen** | **Beschreibungen der Einrichtung** |
| --- | --- | --- |
| 5.1 | Das Typ A Zentrum verfügt über krankheitsübergreifende spezialisierte Versorgungsangebote für mehrere seltene Erkrankungen (z. B. Fallkonferenzen, Organisation der innovativen Diagnostik, Sprechstunden)  *Die Versorgungsangebote sollten schriftlich beigefügt werden* | Ja, *Beschreibung*  Nein, *Begründung* |
| 5.2 | Das Typ A Zentrum übernimmt koordinierende Aufgaben für mindestens fünf Typ B Zentren des Standortes, welche die Mindestanforderungen für Typ B Zentren nach G-BA erfüllen. | Ja, *Benennung der Zentren*  Nein, *Begründung* |
| 5.3 | Das Typ A Zentrum übernimmt besondere Aufgaben für ein wissenschaftlich-fachliches Netzwerk mit mindestens fünf Typ B Zentren anderer Krankenhäuser. Die Einbindung der Typ B Zentren in die Struktur des A-Zentrums ist dokumentiert. | Ja, *Benennung der Zentren und Beschreibung des Netzwerkes und der übernommenen Aufgaben*  Nein, *Begründung* |
| 5.4 | Eine Fachabteilung für Kinder- und Jugendmedizin ist am Standort des Zentrums. | Ja  Nein, *Begründung* |
| 5.5 | Ein Team für humangenetische Expertise unter Leitung einer Fachärztin oder eines Facharztes für Humangenetik ist werktäglich (Montag – Freitag) verfügbar. | Ja, *Benennung des Teams*  Nein, *Begründung* |
| Bei einem Krankenhaus mit mehreren Standorten ist sichergestellt, dass ein Team zu festgelegten Zeiten mindestens drei Tage in der Woche sowie bei Bedarf innerhalb von 60 Minuten am Standort verfügbar ist. | Ja  Nein, *Begründung* |
| 5.6 | Werktägliche (Montag - Freitag) Verfügbarkeit einer ärztlichen Lotsin oder eines ärztlichen Lotsen, die oder der die Steuerung der Patientinnen und Patienten zu spezialisierten Versorgungsangeboten in der Pädiatrie und in der Erwachsenenmedizin bundesweit übernimmt. | Ja, *Benennung der Lotsin/des Lotsen*  Nein, *Begründung* |
| 5.7 | Regelmäßige Durchführung einer interdisziplinären Sprechstunde für nicht gesicherte Diagnosen.  *SOP zur Organisation der Sprechstunden und Nachweis der Durchgeführten Sprechstunden beifügen.* | Ja, *Benennung der Lotsin/des Lotsen:*  *Sprechstundenzeiten:*  Nein, *Begründung* |

(2) Forschungstätigkeit

| **Kap.** | **Anforderungen und Erhebungen** | **Beschreibungen der Einrichtung** |
| --- | --- | --- |
| 5.8 | Das Zentrum veröffentlicht in der Regel jährlich mindestens eine wissenschaftliche Publikation.  Bsp.:   * Internationale Veröffentlichung * Peer-Review-Verfahren | Ja, *Benennung der letzten drei Publikationen (Titel, Autoren, Jahr der Veröffentlichung)*  Nein, *Begründung* |
| 5.9 | Das Zentrum leistet Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren, möglichst in Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe, sowie internationale Vernetzung mit anderen Experten- und Referenzzentren | Ja, *Beschreibung der Mitarbeit und Benennung der Leitlinien und Konsensuspapieren*  Nein, *Begründung* |

(3) Mindestfallzahlen

| **Kap.** | **Anforderungen und Erhebungen** | **Beschreibungen der Einrichtung** |
| --- | --- | --- |
| 5.10 | Am Standort des Zentrums werden jährlich mindestens 3.000 Fälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt.  *Bitte geben Sie die Fallzahl/Jahr an.* | Ja, *Fallzahl/Jahr des vorangegangenen Kalenderjahrs*  Nein, *Begründung* |
| Die Kodierung erfolgt mittels ICD 10-GM.  *Alpha ID-SE und Orphanet-Kennnummer sind zusätzlich anzugeben, sofern sie für die zu kodierende Erkrankung vorliegen. 4Maßgeblich für die Ermittlung der Mindestfallzahl nach Satz 1 ist die ICD 10-GM.* | Ja*, Beschreibung*  Nein, *Begründung* |
| 5.11 | Am Standort des Zentrums werden jährlich mindestens 50 interdisziplinäre Fallkonfe-renzen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser durchgeführt; diese können auch telemedizinisch erbracht werden. | Ja  Nein, *Begründung* |

(4) Besondere Maßnahmen des Qualitätsmanagements und der Qualitätssicherung

| **Kap.** | **Anforderungen und Erhebungen** | **Beschreibungen der Einrichtung** |
| --- | --- | --- |
| 5.12 | Das Zentrum setzt regelmäßig qualitätsverbessernde Maßnahmen um. Dies geschieht anhand:   * der Abfassung eines jährlichen, öffentlich zugänglichen Berichtes, der die Ergebnisse des Zentrums für seltene Erkrankungen und seines Netzwerkes darstellt und bewertet, geeignete Verbesserungsmaßnahmen identifiziert und deren Umsetzung darstellt | Ja*, Beschreibung*  Nein, *Begründung* |

# **Anlagen**

**Anlage 1 (bei Bedarf Tabelle erweitern) – 2.1**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **Im Gesamtklinikum** | **extern** | **ambulant** | **stationär** |
| **Biomarker** |  |  |  |  |
| **Quantitative Massenspektrometrie** |  |  |  |  |
| **NGS (Whole Exome/Whole Genome Sequencing)** |  |  |  |  |
| **Panel-Diagnostik** |  |  |  |  |
| **Bildgebung (z.B. MRT in der Pädiatrie, spezifische Nukl. Med. verfahren)** |  |  |  |  |
| **Andere (z.B. immunologische Liquordiagnostik )…** |  |  |  |  |

**Anlage 2 (Bei Bedarf Tabelle erweitern) – 4.11**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Institution** | **Patientenorientierte Forschung** | **Krankheitsorientierte Forschung** |
| Studienzentrum/KKS |  |  |
| TMF Mitgliedschaft |  |  |
| Nationale/internationale Forschungs-netzwerke |  |  |
| Internationale Studiengruppe |  |  |
| Mitgliedschaft in zentrumsübergreifendem Netzwerk |  |  |
| Internationale (EU-) Projekte zu Seltenen Erkrankungen |  |  |
| Pharmazeutische Industrie |  |  |
| Mitgliedschafgten ERN (über B-Zentren) |  |  |
|  |  |  |