

Hintergrund

Die Diagnosefindung bei Menschen mit unklarer Diagnose aber Verdacht auf eine Seltene Erkrankung (SE), die an einem Zentrum für SE (ZSE) vorgestellt werden, oder auch die Betreuung von Menschen mit einer diagnostizierten SE kann von der Bündelung der Expertise mehrerer ZSE profitieren. Im Rahmen der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) wurde für synchrone (Videokonferenzen) und asynchrone (schriftliche Stellungnahmen) Diskussion von Fällen das sogenannte Clinical Patient Management System (CPMS) geschaffen.

Im vom Innovationsfond geförderten Projekt ZSE-DUO (Förderkennzeichen 01NVF17031) wurde eine gemeinsame Plattform für virtuelle Konsile und Fallkonferenzen (Konsil-SE) etabliert, die auf der Softwarelösung der Europäischen Referenznetzwerke (Clinical Patient Management System – CPMS; OpenApp / Irland) basiert.

CPMS und Konsil-SE – Gemeinsamkeiten und Unterschiede

Die wichtigsten Unterschiede zwischen dem CPMS und Konsil-SE betreffen die einfachere Verwaltung der Zugänge bei Konsil-SE durch das ZESE in Würzburg und die nur zeitlich befristete Speicherung von ausschließlich pseudonymisierten Daten in Konsil-SE (siehe auch Tabelle 1).

Tabelle 1) Gemeinsamkeiten und Unterschiede zwischen dem CPMS der Europäischen Referenznetzwerke und Konsil-SE

| CPMS | Konsil-SE |
|--|---|
| Inhaltliche Punkte | |
| 24 Netzwerke (Organ- bzw. Krankheitsgruppen-spezifisch) | 1 Netzwerk (erlaubt einfache Falldiskussionen auch bei unklaren Fällen) |
| Nutzerverwaltung / Zugang über die Europäische Kommission | Eigene Nutzerverwaltung |
| Gastzugang möglich | Gastzugang möglich |
| Technische Punkte | |
| 2-Faktoren Authentifizierung | 2-Faktoren Authentifizierung |
| z.T. personenidentifizierende Daten | Nur pseudonymisierte Daten |
| Kommerzieller Server (Microsoft) | Server des Uniklinikums Würzburg |
| CPMS-Oberfläche und Prozesse | CPMS-Oberfläche und Prozesse |
| Bei Einwilligung durch den Patienten langfristige Speicherung der Patientendaten in einem Register | Löschung der Patientendaten nach Abschluss der Fallkonferenz |
| Updates mehrfach jährlich | Updates wie beim CPMS |

Aktuell teilnehmende Zentren

ZSEs in Aachen, Augsburg, Frankfurt, Hannover, Lübeck, Magdeburg, Regensburg, Tübingen und Würzburg.

Datenschutz und rechtliche Aspekte

Nach Abschluss von ZSE-DUO haben sich mittlerweile 9 ZSE im Deutschen Referenznetzwerk für Seltene Erkrankungen (DeRN-SE) vertraglich zusammengeschlossen.

Die Verträge haben folgende Anlagen:

- Regelung zur Vergütung
- Rahmendatenschutzkonzept
- Vertrag zur Auftragsverarbeitung
- DGSVO-Vertrag

Zusätzlich stehen eine Vorlage zur Patienteninformation und Einwilligung, eine Anleitung zur Erstanmeldung bei Konsil-SE sowie ein Einführungsvideo zur Nutzung der Plattform zur Verfügung.

Ansprechpartner

Lisa Pfister und Prof. Dr. Helge Hebestreit
Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern
Universitätsklinikum Würzburg
E-Mail: ZESE@ukw.de

Die Konsil-SE-Software in Bildern

Die Abbildungen 1 und 2 zeigen Screenshots der Konsil-SE Plattform.

Abbildung 1) Seite zur Anmeldung bei Konsil-SE (konsil-se.de).

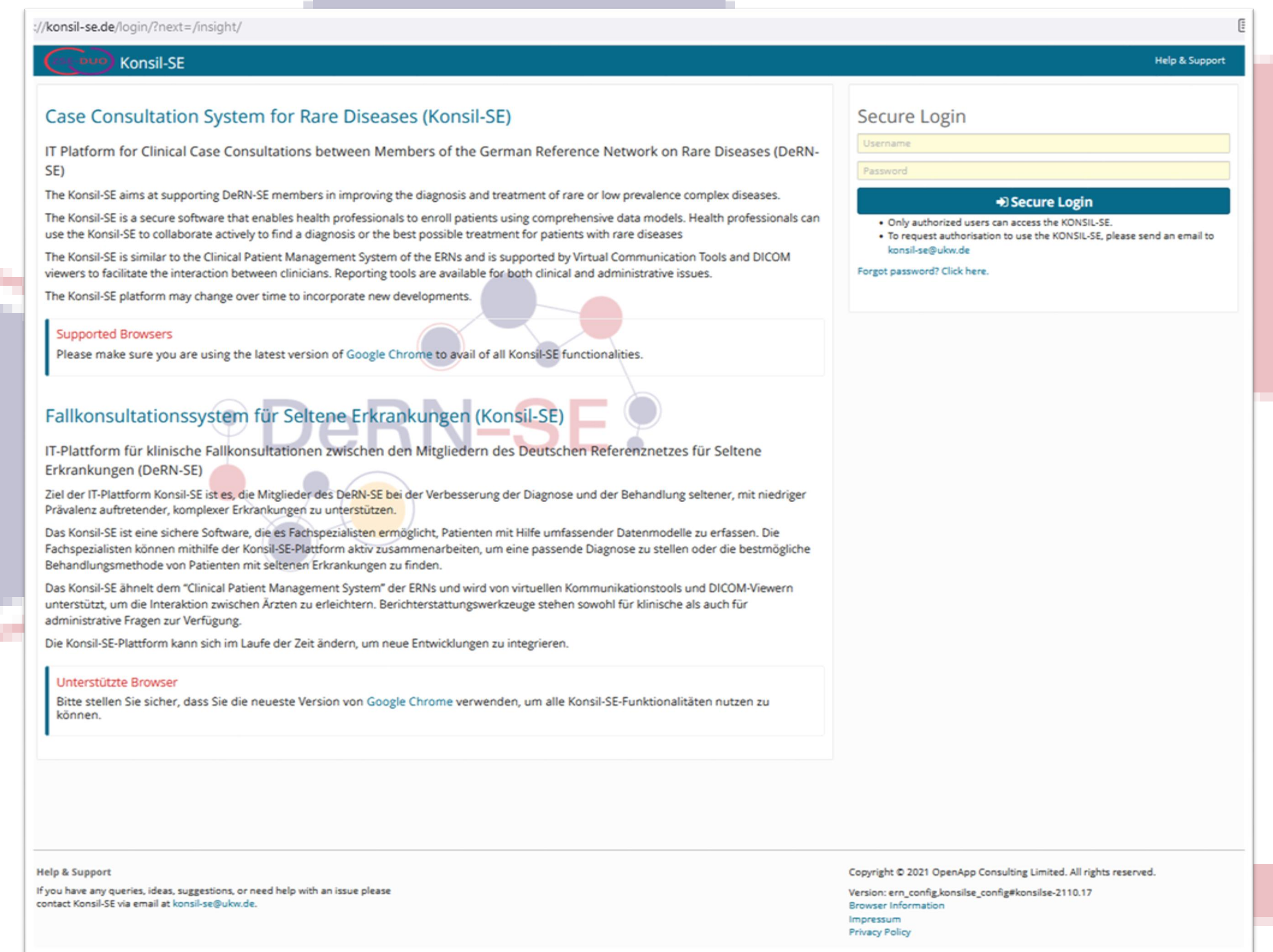
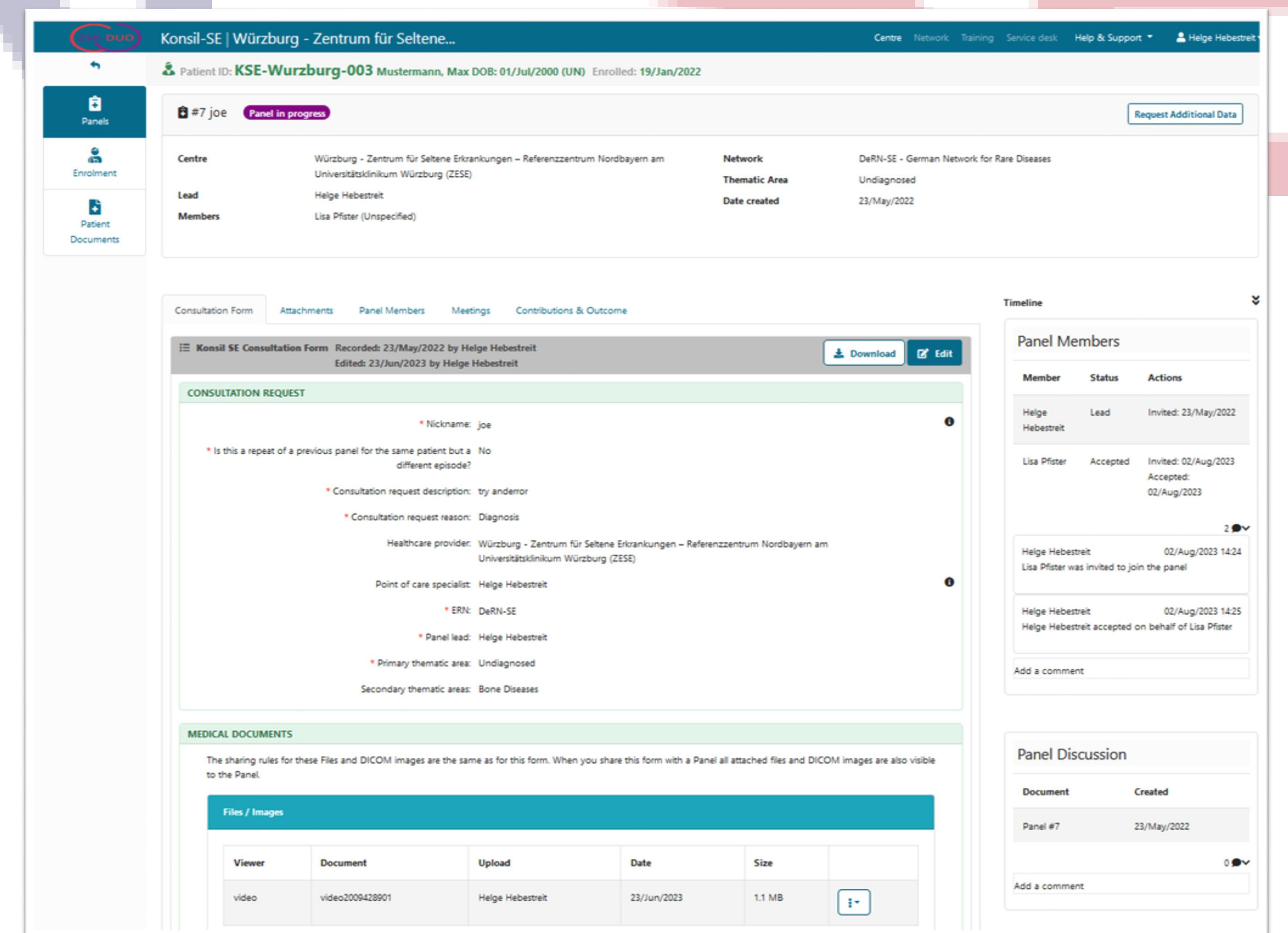


Abbildung 2) Übersichtsseite Musterpatient



Exemplarischer Fall aus Konsil-SE

Anamnese: junge Frau mit auffälligem Gangbild seit früher Kindheit, Muskelschwäche und Verkürzung der Achillessehnen. Leicht erhöhte CK-Werte. Familienanamnese unauffällig.

Muskelbiopsie (im Alter von 12 Jahren): histolog. Bild ist mit einer Muskeldystrophie vereinbar, immunhistochemisch Verdacht auf leichtgradige Dystrophinopathie sowie ein suspekter Befund für Dysferlin.

Molekulargenetik: keine auf eine Dystrophinopathie hinweisende Veränderung, zwei Varianten unklarer Signifikanz im COL6A2-Gen.

Fragen an die Fallkonferenz: weitere Diagnostik, Diagnose?

Teilnehmer: Fachgebiete Allgemeinmedizin, Dermatologie, Humangenetik, Innere (Endokrinologie), Neurologie, Pädiatrie (Pneumologie, Stoffwechsel), Psychiatrie (9 ZSE)

Diagnose: Bethlem-Myopathie, keine weiteren diagnostischen Untersuchungen erforderlich, Anbindung an Fachzentrum.

Schlussfolgerungen

Mit Konsil-SE steht eine eHealth Plattform für Fallkonferenzen und Konsile zwischen den ZSEs, innerhalb der Krankheitsgruppen-spezifischen Deutschen Referenznetzwerke und mit externen Partnern zur Verfügung. Gastzugänge zur Diskussion einzelner Fälle sind möglich. Das Netzwerk steht weiteren ZSEs offen.