

*Hinweis: Das Papier wird derzeit durch das NAMSE aktualisiert. Eine neue Version wird zeitnah veröffentlicht.*

## **Bedarfe an die Digitalisierung für den Bereich Seltener Erkrankungen**

Menschen mit Seltenen Erkrankungen können in besonderem Maße von den Chancen, die sich durch die Digitalisierung ergeben, profitieren. Mit Blick auf die besonderen Herausforderungen hat das NAMSE vordringliche Bedarfe an die Digitalisierung für den Versorgungsbereich Seltener Erkrankungen formuliert. Diese sollen allen Beteiligten als Orientierung dienen: den politischen Verantwortlichen bei der Gestaltung der erforderlichen Infrastrukturen und des rechtlichen Rahmens, Förderinstitutionen bei der Auswahl und Konzeption von Förderinitiativen, Expertinnen und Experten bei der Konzeption von Projekten oder der Entwicklung digitaler Lösungen. Das NAMSE ist sich darüber bewusst, dass die im Folgenden angeführten Aspekte zum Teil bereits durch Gesetze, Projekte oder Initiativen umgesetzt werden. Andere Aspekte stellen langfristige Ziele dar. Dem Bündnis ist es jedoch wichtig, die besondere Dringlichkeit dieser Aspekte für Menschen mit Seltenen Erkrankungen herauszustellen. Denn sie sind in besonderem Maße auf vernetzte Strukturen angewiesen, die die Versorgung und Forschung auch über Professionen, Sektoren- oder Ländergrenzen hinaus ermöglichen.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen müssen häufig über Sektoren- und Bundeslandgrenzen hinweg behandelt werden. Dafür ist eine gute Kommunikation zwischen den Versorgern unerlässlich. Viele Seltene Erkrankungen sind bislang wenig beforscht. Neue, bislang unbekannte Erkrankungen kommen hinzu. Die Digitalisierung bietet die Möglichkeit, Wissen generierende Versorgung, das Anlegen von Registern und Forschungsvorhaben maßgeblich zu erleichtern. Heterogene Informationssysteme ohne einheitliche Datenstruktur stellen dabei eine erhebliche Barriere in Versorgung und Forschung dar.

- **Informationssysteme in Kliniken und Praxen sollen deutschlandweit interoperabel sein.**
- **Deutschland soll eine gemeinsame semantische Strategie im Gesundheitswesen entwickeln, die die digitale Auswertung von klinischen Befunden ermöglicht.**

Neue Methoden in der Genomischen Medizin bieten gerade auch für Menschen mit Seltenen Erkrankungen herausragende Möglichkeiten. Für eine sinnvolle Auswertung der genetischen Daten müssen auch die anderen klinischen Befunde besonders genau erfasst sein.

- **Genomische Untersuchungen sollen an eine standardisierte Phänotypisierung geknüpft sein.**

Für Versorgung und Forschung gleichermaßen müssen Menschen mit Seltenen Erkrankungen im Gesundheitssystem sichtbar sein.

- **Die präzise Kodierung von Seltenen Erkrankungen soll auf der Grundlage von internationalen Klassifikationen deutschlandweit einheitlich und verbindlich sein.**

Eine einheitliche Dateninfrastruktur birgt neben den großen Vorteilen auch Risiken im Hinblick auf den Datenschutz. Gesundheitsdaten von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind aufgrund der Seltenheit von einzelnen Erkrankungen nicht immer ohne weiteres vollständig anonymisierbar, indem trotz Anonymisierung die betroffene Person identifiziert werden könnte. Dies gilt im besonderen Maße auch für genomische Daten. Im Zusammenhang mit der Auswertung dieser Daten ergeben sich rechtliche, technische, ethische und soziale Fragestellungen, die unter Einbeziehung von Patientenvertretern geklärt werden müssten.

- **Gesundheitsdaten dürfen einen geschützten Datenraum nicht verlassen.**
- **Die Rahmenbedingungen für die Auswertung von Gesundheitsdaten sollen unter Einbeziehung von Patientenverbänden im Rahmen eines Gesamtkonzeptes erarbeitet werden.**
- **Damit die maßgeblichen Patientenverbände diese Aufgabe wahrnehmen können, soll eine entsprechende Unterstützung sichergestellt werden.**

Die Digitalisierung bietet großes Potenzial, um Forschungsaktivitäten zu Seltenen Erkrankungen auch auf internationaler Ebene zu vernetzen. Um Kollaborationen zu stärken, ist ein Überblick über bestehende Datensammlungen, Datenelemente und deren Auswertungszwecke hilfreich. Dies wurde bereits in EU-geförderten Projekten aufgegriffen und sollte weiter umgesetzt werden.

- **Die länderübergreifende Vernetzung von Forschungsdaten schafft insbesondere im Bereich der Seltenen Erkrankungen Synergien, die verstärkt genutzt werden sollen.**
- **In Deutschland werden im Rahmen der Medizininformatik-Initiative dazu die Voraussetzungen geschaffen. Dies schließt den Datenaustausch bei Seltenen Erkrankungen ein.**

Um Angehörige der Gesundheitsberufe, insbesondere Ärztinnen und Ärzte, auf den Umgang mit digital unterstützten Versorgungsformen (darunter auch telemedizinische Anwendungen) gut vorzubereiten, sollte der Erwerb digitaler Handlungskompetenz Bestandteil in der ärztlichen und nicht-ärztlichen Aus-, Fort- und Weiterbildung sein. Mit Blick auf Seltene Erkrankungen soll dies auch den Einsatz von diagnoseunterstützenden Systemen beinhalten, damit Analyseergebnisse eingeordnet und auf Plausibilität bewertet werden können.

- **Die Möglichkeiten und die adäquate Anwendung der Digitalisierung sollen in der Aus-, Fort- und Weiterbildung der Gesundheitsberufe integriert sein.**

In den vergangenen Jahren hat das Thema Gesundheitskompetenz zunehmend an Bedeutung gewonnen, nicht zuletzt durch die Gründung der Allianz für Gesundheitskompetenz und dem daraus entstandenen Aktionsplan. Vor dem Hintergrund der neuen digitalen Möglichkeiten der Information, aber auch digitaler Versorgungsangebote für Patienten sollten Initiativen zunehmend auch die Förderung der e-Gesundheitskompetenz der Bevölkerung beinhalten. Im Bereich Seltener Erkrankungen ist die Förderung und (e-)Gesundheitskompetenz besonders relevant, da die Patientinnen und Patienten in verstärktem Maße im Internet nach Informationen zu Erkrankungen, Versorgungsangeboten und Ansprechpartnern suchen.

- **Die (e-)Gesundheitskompetenz in der Bevölkerung soll gefördert werden, bei von seltenen Krankheiten Betroffenen in besonderem Maße.**