



Statusbericht zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Bonn, November 2019

1. Einführung

Mit Unterzeichnung der **Gemeinsamen Erklärung** im März 2010 unterstützen die Bündnispartner die Initiative zur Bildung eines Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Sie teilen die Auffassung, dass durch ein gemeinsames Handeln die Voraussetzungen für eine langfristig wirksame Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen geschaffen werden können. Sie bekunden ihre Bereitschaft, durch ihre aktive Beteiligung an dem Aktionsbündnis zur Verwirklichung der angestrebten Ziele beizutragen.

Zu den beschriebenen Zielen gehören

1. die Erstellung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen,
2. die Umsetzung und das Monitoring dieses Plans,
3. die Förderung der Bildung von Fachzentren.

Das Aktionsbündnis soll Maßnahmen für die Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen koordinieren und Modellprojekte und weitere Aktionen im Bereich der Seltenen Erkrankungen anstoßen.

Seit dem Jahr 2010 ist viel erreicht worden. So konnte als Ergebnis intensiver Arbeits- und Abstimmungsprozesse am 28. August 2013 der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen veröffentlicht werden: 52 Maßnahmenvorschläge in vier Handlungsfeldern umfasst der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erarbeitet und im breiten Konsens abgestimmt durch die 28 Bündnispartner, allesamt Spitzen- und Dachverbände der zentralen Akteure im Gesundheitswesen.

Damit ist das erste der beschriebenen Ziele erreicht worden.

Mit Vorstellung des Aktionsplans hat das NAMSE mit der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge begonnen. Dabei haben alle Bündnispartner ihre Bereitschaft signalisiert, aktiv zu einer erfolgreichen Umsetzung des Aktionsplans und zur Fortführung des Aktionsbündnisses beizutragen. Die Bündnispartner haben sich dabei im Aktionsplan für die Umsetzung bestimmter Maßnahmen verantwortlich gezeigt.

Die Geschäftsstelle des NAMSE fragt seither regelhaft den Umsetzungsstand der Maßnahmenvorschläge bei den verantwortlichen Bündnispartnern ab und erstellt einen Monitoringbericht. Dieser dient, gemäß dem zweiten Ziel der gemeinsamen Erklärung, dem Überblick zum aktuellen Umsetzungsstand und zur Zielerreichung der im Nationalen Aktionsplan formulierten Maßnahmen und Projekte. Der aktuelle Umsetzungsstand der adressierten Handlungsfelder ist in Kapitel 3 beschrieben. Handlungsbedarf ist im Text kenntlich gemacht.

2. Resümee

Auf der Grundlage des Monitorings kann festgestellt werden, dass die Umsetzung der Maßnahmevorschläge und damit Ziel 2 der gemeinsamen Erklärung, noch nicht abgeschlossen ist. So ist im Handlungsfeld Zentren und Netzwerke bei MV 2 bislang nur ein Teilziel erreicht worden. Zwar sind die Kriterienkataloge für A und B Zentren konsentiert und auf der Homepage des NAMSE verfügbar, noch offen sind aber die Kriterienkataloge für Typ C Zentren, die Etablierung eines Anerkennungsverfahrens, die Schaffung einer bundesweiten Anerkennungsstelle und damit ein Verfahren für die Weiterentwicklung der Kriterienkataloge. Unmittelbar abhängig davon sind MV 3, 4, 12b, 16, 17 und 18, aus dem Handlungsfeld Versorgung, Zentren, Netzwerke und dem Handlungsfeld Diagnose.

Für die Umsetzung des MV 52, der als Grundlage für die nachhaltige Implementierung und kontinuierliche Weiterentwicklung gesehen wird und eine Weiterführung des Bündnisses empfiehlt, konnte bislang keine Struktur gefunden werden.

Insgesamt sind somit noch zwei der drei formulierten Ziele der gemeinsamen Erklärung nicht erreicht: die vollständige Umsetzung der Maßnahmevorschläge und die Förderung der Bildung von Fachzentren.

Damit kann festgestellt werden, dass die in der Gemeinsamen Erklärung von 2010 formulierten Ziele noch nicht erreicht sind und es als weiterhin gültig angesehen werden kann, dass nachhaltige Verbesserungen nur dann erreicht werden können, wenn es gelingt ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Handeln aller Akteure zu erreichen.

Alle Bündnispartner sind sich weiterhin einig, dass das NAMSE, zusammen mit der Geschäftsstelle, weitergeführt werden muss.

Im Dezember 2018 hat die Steuerungsgruppe die Gründung einer Arbeitsgruppe zur Operationalisierung und Aktualisierung des Nationalen Aktionsplans (AG OASE) beschlossen. Die Arbeitsgruppe setzt sich aus einem Teil der Bündnispartner zusammen. Aufgabe der Arbeitsgruppe ist die Gesamtschau und Analyse der Umsetzung der Maßnahmen vor dem Hintergrund paralleler Entwicklungen anhand folgender Leitfragen:

- Ist bei den bereits umgesetzten Maßnahmen das im Aktionsplan formulierte Ziel erreicht worden? Sind Ergebnisse/Angebote im System etabliert und werden angewandt? Falls nicht, welche Anschlussmaßnahmen sind erforderlich?
- Welche Faktoren hemmen die Umsetzung der Maßnahmen, die noch nicht implementiert sind? Was braucht es, um eine Umsetzung voranzutreiben?
- Welche Maßnahmen aus dem Aktionsplan müssen aktuellen Entwicklungen angepasst werden?
- Besteht weiterhin Bedarf für alle formulierten Maßnahmen oder sind Maßnahmen zu streichen?
- Welche zusätzlichen, neuen Maßnahmen sind erforderlich?

Vor diesem Hintergrund hat die AG in drei Sitzungen bis Mai 2019 den Status Quo aller 52 Maßnahmevorschläge überprüft, eine Priorisierung vorgenommen und die Aktualität der im Aktionsplan formulierten Ziele diskutiert. Darüber hinaus wurden die Ergebnisse des vom BMG geförderten und im Frühjahr 2019 veröffentlichten Forschungsprojektes „Wissenschaftliche Begleitung des Nationalen

Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (WB-NAPSE)“ diskutiert und in die Beratungen einbezogen¹. Auf dieser Grundlage hat die Arbeitsgruppe erste Vorschläge für zukünftige ‘action points’ abgeleitet, die einer Priorisierung der zukünftigen Aktivitäten dienen. Um diese weiter auszuarbeiten, hat die AG die Gründung von vier Unterarbeitsgruppen empfohlen: UAG Digitalisierung, UAG Arzneimitteltherapie, UAG Diagnose und UAG Wissensmanagement. Alle Themen, die unmittelbar das Thema Zentren betreffen werden von der AG Zentren bearbeitet. Die Arbeitsgruppe hat einen Vorschlag erarbeitet, welche Maßnahmenvorschläge vor diesem Hintergrund bis Ende 2022 abgeschlossen sein sollten. Die Steuerungsgruppe hat diesem Vorgehen zugestimmt. Für die Zukunft wird es also nicht mehr darum gehen die Umsetzung der 52 Maßnahmenvorschläge regelmäßig zu monitorieren sondern vielmehr darum die noch festzulegenden action points zu adressieren und die Umsetzung dieser Fragestellungen zu erwirken.

Die dann durch das NAMSE, voraussichtlich im Frühjahr 2020 festgelegten ‘action points’ werden in einem separaten Strategiepapier veröffentlicht. Zukünftig erfolgt ein Monitoring auf der Grundlage der in diesem Papier formulierten Ziele. Die Akteure im NAMSE sind sich einig, dass hierzu auch neue Maßnahmen gehören können, die vor dem Hintergrund aktueller Entwicklungen von NAMSE als erforderlich angesehen werden.

¹ Abschlussbericht WB-NAPSE https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Drogen_und_Sucht/Berichte/Abschlussbericht/Anl-4-WB-NAPSE_Schlussbericht-final.pdf

Handlungsfeld Versorgung, Zentren, Netzwerke

Zentrenmodell

Mit der Bildung von Zentren für SE soll Expertise gebündelt und die Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen unterstützt werden. Hierzu hat das Nationale Aktionsbündnis das NAMSE-Zentrenmodell unter Berücksichtigung besonderer Anforderungen für die Versorgung von Patienten mit SE erarbeitet.

Der Nationale Aktionsplan des NAMSE sieht die Implementierung eines Zentrenmodells aus verschiedenen Zentrenstufen vor, die arbeitsteilig gegliedert und miteinander vernetzt sind. Sie können nach den Kriterien ambulant/stationär und krankheits-(gruppen) spezifisch/krankheitsübergreifend unterschieden werden. Dabei erfüllen insbesondere die Typ A-Zentren (Referenzentren), die sich aus mehr als drei Typ B-Zentren (Fachzentren) zusammensetzen, krankheitsübergreifende SE-spezifische Aufgaben.

Maßnahmenvorschlag 1

Zur Finanzierung der dreistufigen Zentrumsstruktur sollen vorhandene Finanzierungswege genutzt werden. Es sollen gesonderte Versorgungsleistungen zur Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen – insbesondere der Typ A Zentren (Referenzentren) – im Rahmen der stationären Entgeltverhandlungen und der Vergütung für ambulante Leistungen berücksichtigt werden. Vertreter der Leistungserbringer und der Kostenträger streben, unter beratender Einbeziehung von Vertretern der Patientenseite, eine gemeinsame Klärung der einheitlichen Anforderungen und Kriterien für eine Finanzierung der Zentren an und wirken gemeinsam darauf hin, dass die jeweiligen zuständigen Kostenträger die für den Betrieb der Zentren notwendigen Mittel, die in den vorhandenen Regelvergütungen nicht enthalten sind, vor Ort vereinbaren können. Es wird den Leistungserbringern empfohlen, nach Klärung der Finanzierungs- und Umsetzungswege, das dreistufige Zentrenmodell (A, B und C) für Seltene Erkrankungen, nach der vorgeschlagenen Definition unter Berücksichtigung des inhaltlich konsentierten orientierenden Kriterienkatalogs, vgl. Anhang 2, umzusetzen.

Zur Definition der drei Zentrentypen ist dem Aktionsplan eine orientierende Kriterienliste angehängt. Die Kriterien für Typ A und Typ B Zentren wurden durch eine Arbeitsgruppe des NAMSE konkretisiert und operationalisiert. Die Bündnispartner des NAMSE haben diesen Kriterien zugestimmt, so dass diese in 2014 veröffentlicht werden konnten und seither als Orientierung für sich im Aufbau befindliche Zentren für Seltene Erkrankungen dienen. Die Erarbeitung des Anforderungskatalogs für Typ C Zentren wurde zunächst zurückgestellt.

Maßnahmenvorschlag 1 beinhaltet neben der Umsetzung des Zentrenmodells auch die Analyse möglicher Finanzierungswege. Durch den GKV-SV wurde hierzu eine Analyse der Finanzierung der Zentren im Status Quo, u.a. im Rahmen der Hochschulambulanzen und sozialpädiatrischen Zentren, die bereits heute Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind, durchgeführt. Zu diesem Zweck wurden durch den GKV-SV umfangreiche Kooperationen zur Datenzusammenführung und -analyse mit den Krankenkassen bzw. den Verbänden der Kassenarten abgestimmt und umgesetzt. Die Generierung der Daten hat sich jedoch komplizierter gestaltet als zunächst angenommen, so dass hierzu bisher keine Ergebnisse vorliegen. Parallel haben VUD und DKG mittels Fragebogen an ausgewählten Universitätskliniken über Routinedaten erheben wollen, welche Leistungsbereiche zurzeit nicht ausreichend finanziert werden. Auch hier war der Rücklauf aus den befragten Zentren bedingt durch die organisatorische Komplexität der Einrichtungen nicht zufriedenstellend.

Mit der Verabschiedung des Krankenhausstrukturgesetzes wurden bestehende Regelungen zu Zentrumszuschlägen präzisiert. Vorgesehen war, dass die Konkretisierung der besonderen Aufgaben, die mit Zentrumszuschlägen finanziert werden können, durch den Spitzenverband Bund der Krankenkassen und den Verband der Privaten Krankenversicherung gemeinsam mit der Deutschen Krankenhausgesellschaft (Vertragsparteien auf Bundesebene) erfolgt. Die besonderen Aufgaben können sich vorzugsweise ergeben aus:

- a) einer überörtlichen und krankenhausübergreifenden Aufgabenwahrnehmung,
- b) der Erforderlichkeit von besonderen Vorhaltungen eines Krankenhauses, insbesondere in Zentren für Seltene Erkrankungen, oder
- c) der Notwendigkeit der Konzentration der Versorgung an einzelnen Standorten wegen außergewöhnlicher technischer und personeller Voraussetzungen.

Die finanzielle Förderung soll sich auf besondere Aufgaben, die über die Versorgung einzelner Patientinnen und Patienten hinausgehen und nicht bereits durch Fallpauschalen vergütet werden, beziehen. Vorausgesetzt, die Zentren und Schwerpunkte sind im Krankenhausplan des jeweiligen Landes ausgewiesen oder beruhen auf einer gleichartigen Festlegung durch die zuständige Landesbehörde im Einzelfall.

Da die Vertragsparteien auf Bundesebene keine Vereinbarung schließen konnten, erfolgte die Festsetzung der Schiedsstelle zu den Vereinbarungen über die besonderen Aufgaben von Zentren. Zentren für Seltene Erkrankungen mussten sich danach an den Anforderungen des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) orientieren. Hierbei waren die Anforderungskataloge mit Kernkriterien und Qualitätszielen für Typ A und Typ B Zentren zu berücksichtigen. Der Vertrag für die Finanzierung von Klinikzentren wurde seitens des GKV-Spitzenverbandes und dem Verband der Privaten Krankenversicherung (PKV) in 2017 gekündigt.

Mit dem Pflegepersonal-Stärkungsgesetz wurde dem Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) daraufhin die Aufgabe zur Festlegung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten übertragen. Zudem sollen Qualitätsanforderungen vorgegeben werden, sofern dies für die Erfüllung der besonderen Aufgaben notwendig ist. Die Beratungen haben im Januar 2019 begonnen, der Versorgungsbereich Seltene Erkrankungen wurde bei der Auswahl der Beratungsthemen hoch priorisiert, eine Beschlussfassung des G-BA ist für November 2019 geplant.

Mit Blick auf diese Beratungen hat das NAMSE die erste Version der Anforderungskataloge an die aktuellen Entwicklungen angepasst und eine aktualisierte Version im April 2019 veröffentlicht.

Unter den alten Regelungen nach § 136c SGB V konnten einige Zentren für Seltene Erkrankungen bereits Zuschläge in der stationären Versorgung für besondere Aufgaben verhandeln. Der Gesetzgeber hat darüber hinaus durch die Weiterentwicklung der Ermächtigungsregelung für Hochschulambulanzen (§ 117 SGB V) die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen auf eine neue Grundlage gestellt. So sind Hochschulambulanzen auch zur ambulanten ärztlichen Behandlung von Personen, die wegen Art, Schwere oder Komplexität ihrer Erkrankung einer Untersuchung oder Behandlung durch die Hochschulambulanzen bedürfen, ermächtigt. Die Gruppen derjenigen Patientinnen und Patienten, die unter diesen Personenkreis fallen, wurde im erweiterten Bundesschiedsamt für die vertrags-ärztliche Versorgung festgelegt. Auf dieser Basis wurden von der Bundesschiedsstelle mit der Hochschulambulanz-Strukturvereinbarung (HSA-SV) bundeseinheitliche Grundsätze, die die Besonderheiten der Hochschulambulanzen angemessen abbilden, zur Vergütungsstruktur und Leistungsdokumentation der Hochschulambulanzen festgesetzt (§ 120 Abs. 3 Satz 4 SGB V). Die Vergütungssituation von Hochschulambulanzen, die bei der Versorgung von Seltenen Erkrankungen eine bedeutende Stellung einnehmen, hat sich infolge erheblich verbessert. Im Jahr 2017 stiegen die Ausgaben der gesetzlichen Krankenversicherung für die Leistungen der Hochschulambulanzen gegenüber 2016 um 109 Mio. Euro auf 732 Mio. Euro und im Jahr 2018 um 161 Mio. Euro gegenüber 2017 auf 893 Mio. Euro. Nach den Ergebnissen der Finanzentwicklung der gesetzlichen Krankenversicherung für das 1. Halbjahr 2019 erfolgte eine noch dynamischere Steigerung der Ausgaben gegenüber dem 1. Halbjahr 2018 um 91 Mio. Euro (vorläufiges Rechnungsergebnis).

Für einzelne Seltene Erkrankungen ist außerdem eine Versorgung über §116 b SGB V (Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung) möglich.

Die Zentrenbildung und Bildung von europäischen Referenznetzwerken (ERN) im Bereich Seltener Erkrankungen ist eine zentrale Forderung der europäischen Ratsempfehlung für eine Maßnahme im Bereich Seltener Krankheiten aus dem Jahre 2009, bekräftigt durch die EU-Richtlinie 2011/24/EU über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Patientenversorgung. Die Ausschreibung

für die europäischen Referenznetzwerke wurde im März 2016 veröffentlicht. 24 ERNs haben im März 2017 ihre Arbeit aufgenommen. Die Vernetzung zu den Zentren für Seltene Erkrankungen wird Gegenstand der Diskussionen der AG Zentren des NAMSE sein.

Maßnahmenvorschlag 2

Geeignete Leistungserbringer, die sich als Zentrum nach Typ A (Referenzzentrum), Typ B (Fachzentrum) oder Typ C (Kooperationszentrum) für Seltene Erkrankungen im Sinne des dreistufigen Zentrenmodells nach NAMSE gemäß der vorgeschlagenen Definition unter Anwendung des inhaltlich konsentierten orientierenden Kriterienkatalogs anerkennen lassen wollen, teilen dies der NAMSE-Geschäftsstelle mit. In einem transparenten, vorläufigen Verfahren, das von allen am Verfahren Beteiligten, einschließlich der Patientenvertreter gleichermaßen akzeptiert sein muss, prüft die NAMSE-Geschäftsstelle die durch Belege gestützte Selbsterklärung auf Vollständigkeit und inhaltliche Plausibilität. Möglichst umgehend wird analog zum Zertifizierungsprozess bei den Krebszentren eine bundesweite Anerkennungsstelle geschaffen. Diese spricht die Anerkennung für einen Zeitraum von 3 Jahren aus. Im gesamten Verfahren sollten Normsetzung, Normüberprüfung und Anerkennung durch eine entsprechende Geschäftsstelle sowie eine davon unabhängige Gremienstruktur so weit wie möglich voneinander getrennt werden. Die anerkannten Zentren werden auf der Homepage dieser neuen Geschäftsstelle in einer Gesamtübersicht mit Verweisstruktur für Leistungserbringer und Patienten aufgeführt.

Durch das NAMSE konsentierte Anforderungskataloge für Typ A und Typ B Zentren sind in einer aktualisierten Fassung im April 2019 veröffentlicht worden. Eckpunkte für ein Anerkennungsverfahren auf Grundlage dieser Kataloge wurden erarbeitet. Es liegt ein Konzept zur Entwicklung und Umsetzung eines Anerkennungsverfahrens nach dem Zentrenmodell des NAMSE vor, die Anforderungen an erforderliche Gremien sind beschrieben. Auch haben Gespräche mit Zertifizierungsstellen bezüglich der Umsetzung eines entsprechenden Verfahrens auf Grundlage der im NAMSE konsentierten Anforderungskataloge stattgefunden. Derzeit wird im Rahmen der Arbeit der AG Zentren des NAMSE geprüft, wer die Funktion des Auftraggebers in einem Zertifizierungsverfahren übernehmen kann.

Maßnahmenvorschlag 3

Zwei Jahre nach Inkrafttreten des Nationalen Aktionsplans evaluiert das BMG mit den weiteren Bündnispartnern das Anerkennungsverfahren und prüft, ob die in den vorhandenen Regelvergütungen enthaltenen Finanzierungselemente ausreichend greifen oder seitens des Gesetzgebers nachgesteuert werden muss.

Die vorgesehene Evaluation ist abhängig vom Beginn des Anerkennungsverfahrens. Das Thema wird in der AG Zentren des NAMSE zum gegebenen Zeitpunkt aufgegriffen.

Arzneimittelversorgung

Im Nationalen Aktionsplan wurde herausgestellt, dass für viele SE aufgrund mangelnder Forschungs- und Entwicklungsanreize eine medikamentöse Behandlung fehle. Auch ergeben sich im Bereich des Off-Label-Use Unsicherheiten in der Anwendung und Kostenerstattung aufgrund vielfach geringer Evidenz über die Wirksamkeit dieser Arzneimittel. Ableitend aus den skizzierten Defiziten wurden Handlungsempfehlungen und Maßnahmenvorschläge formuliert, um die Versorgung mit zugelassenen Arzneimitteln und Off-Label-Use-Arzneimitteln von Patienten mit SE zu verbessern.

Maßnahmenvorschlag 4

Es wird geprüft, ob im Hinblick auf die in der Einleitung dargestellte Problemlage und ggf. darüber hinausgehend flankierende Maßnahmen zur Arzneimittelversorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen nach Umsetzung des Zentrenmodells im Bereich Seltener Erkrankungen notwendig sind.

Im NAMSE-Aktionsplan wird empfohlen, die qualitätsgesicherte Versorgung von Patienten mit zugelassenen Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen sicherzustellen und zu optimieren, inklusive der wohnortnahen Versorgung der Patienten im Alltag. Es soll gesichert sein, dass bei einer Erstverordnung und einer regelmäßigen Überwachung der Therapie in einem Zentrum Folgeverordnungen durch niedergelassene Vertragsärzte bzw. Krankenhäuser möglich sein müssen.

Auch wenn es zu diesem Zeitpunkt noch keine nach NAMSE zertifizierten Zentren für SE gibt, soll zeitnah überprüft werden, ob es Schwierigkeiten nach Erstverordnung in den bereits etablierten Zentren für SE bei der Nachverordnung in der ambulanten Versorgung durch einen weiterbehandelnden Arzt gibt und ob daher entsprechende weitergehende Regelungen erforderlich und sinnvoll sind.

Es ist angedacht, mit Hilfe einer Patientenbefragung bzw. einer Befragung der Zentren für SE zu identifizieren, ob und in welcher Quantität/Qualität diese Art von Schnittstellproblemen bei der lückenlosen Versorgung der Patienten auftreten. Im Anschluss wird über Lösungsansätze zu befinden sein. Das Thema wird durch die UAG Arzneimittelversorgung weiterverfolgt.

Maßnahmenvorschlag 5

Im Rahmen einer Versorgungsforschungsstudie auf der Basis von verfügbaren Daten wird zunächst die Versorgung von Patienten mit einer Seltene Erkrankung mit Orphan Drugs während einer stationären Krankenhausbehandlung sowie eines stationären Rehabilitations-Aufenthaltes, unabhängig davon, ob diese/dieser durch eine Seltene Erkrankung veranlasst ist oder nicht, beschrieben. Dabei ist insbesondere auf mögliche Probleme bei der Finanzierung der Orphan Drugs sowie auf den bisherigen Umgang mit den Problemen einzugehen. Auf dieser Grundlage ist zu prüfen, ob ergänzende Maßnahmen notwendig sind.

Die AG OASE des NAMSE ist zu der Einschätzung gekommen, dass es sich bei Problemen bei der Arzneimittelversorgung in der Reha und bei stationären Aufenthalten aufgrund einer anderen als der seltenen Erkrankung um Einzelfälle handelt. Strukturelle Probleme soll es bei der Kostenübernahme zwar theoretisch geben, es wird aber davon ausgegangen, dass es sich dabei um Einzelfälle handelt, für die jeweils Lösungen gefunden werden können. Es besteht daher kein prioritärer Handlungsbedarf.

Maßnahmenvorschlag 6

Es wird ein Gutachten in Auftrag gegeben, das die Möglichkeiten des Erkenntnisgewinns aus Daten der Routineversorgung von Patienten mit zugelassenen Arzneimitteln und Arzneimitteln im Off-Label-Use untersuchen soll. Hier ist im Vorfeld zu prüfen, welche Routinedaten benutzt werden können. In Frage kommen Daten der Leistungserbringer, die im Rahmen der Dokumentationspflichten bezüglich der Behandlung erhoben werden oder Daten, die bei der Abrechnung an die gesetzlichen Krankenkassen übermittelt werden. Im zweiten Fall könnten die Daten, die im Rahmen der Umsetzung der Rechtsverordnung zur Datentransparenz vom Bundesverwaltungsamt (BVA) an das Deutsche Institut für medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) übermittelt werden und von dort in anonymisierter Form bestimmten Nutzerkreisen zur Verfügung gestellt werden, genutzt werden. Hierbei kann mit einer Datenverfügbarkeit jedoch nicht vor Ende 2013 gerechnet werden.

Im Gutachten soll insbesondere der Frage nachgegangen werden, welche bereits zurzeit erhobenen Daten hierfür genutzt werden können und in welcher Form eine Erweiterung und ggf. Standardisierung

der ärztlichen Dokumentation erfolgen müsste, um solche Erkenntnisse aus der Versorgungspraxis zu generieren. Außerdem ist der Nutzen dieser zusätzlichen Erkenntnisse (bspw. für die Hypothesengenerierung oder die Steuerung von Versorgungsprozessen) gegenüber dem ggf. erforderlichen Aufwand abzuwägen. Zur Klarstellung wird festgehalten, dass die vom Gemeinsamen Bundesausschuss festgelegte Evidenzhierarchie hiervon unberührt bleibt.

Die Ergebnisse der Machbarkeitsstudie gemäß Maßnahmenvorschlag 7a und 7b (Methodenprojekt des BfArM und DIMDI im Auftrag des BMG) haben die Fragestellung von Maßnahmenvorschlag 6 hinsichtlich der Möglichkeit der Nutzung von Routinedaten beantwortet: Es ist grundsätzlich möglich, aus Daten der Routineversorgung von Patienten mit zugelassenen Arzneimitteln und Arzneimitteln nach der DaTraV objektive Erkenntnisse zum Off-Label-Use bei SE und bei nicht-SE zu gewinnen. Auf dieser Grundlage ist eine Fragestellung zu diskutieren, in welchem Rahmen Erkenntnisse aus den Routinedaten gewonnen werden können. Dies wird Gegenstand der Arbeit der UAG Arzneimittel des NAMSE sein.

Maßnahmenvorschlag 7

- a) Studie zur Erfassung des Umfangs des Off-Label-Use bei Seltenen Krankheiten anhand der Daten nach § 303a ff SGB V i.V.m. der Datentransparenzverordnung des BMG vom 10.09.2012 durch eine der berechtigten Institutionen nach § 303e Absatz 1.
- b) Ranking der Seltenen Krankheiten nach der Versorgungsrelevanz des Off-Label-Use anhand der Daten nach § 303a ff SGBV i.V.m. der Datentransparenzverordnung des BMG vom 10.09.2012 durch geeignete Forschungseinrichtung(en).
- c) Bewertung der Ergebnisse nach Kapitel 4 der Verfahrensordnung des G-BA und ggf. Beauftragung der Expertenkommissionen durch den G-BA nach § 35c Abs. 1 SGB V zur Bewertung des Standes der wissenschaftlichen Erkenntnisse. Nach Bedarf sollen zusätzliche Expertenkommissionen nach § 35c Abs.1 SGB V eingerichtet werden.
- d) Etablierung einer Infrastruktur für klinische Prüfungen mit zugelassenen Humanarzneimitteln, die durch auf Seltene Erkrankungen spezialisierte klinische Studienzentren insbesondere für Off-Label- Anwendungen erfolgen könnte.

Die Machbarkeitsstudie zur Evaluierung von Daten nach §§ 303 a ff SGB V i. V. m. der DaTraV zum Off-Label-Use von Arzneimitteln bei Seltenen und nicht-seltenen Erkrankungen (7a und 7b) stellt eine neue Methodik vor, um Abrechnungsdaten der GKV gemäß der Datentransparenzverordnung (DaTraV) für Forschungszwecke nutzen zu können, vorliegend des in Deutschland praktizierten Off-Label-Use von Arzneimitteln. Dafür wurden Datenbankabfrageskripte entwickelt und erprobt, die nun auch auf andere Arzneimittelwirkstoffe übertragbar sind.

Anhand der Abrechnungsdaten von Versicherten zu Lasten der Gesetzlichen Krankenversicherungen wurde der Sachstand zum praktizierten Off-Label-Use von rund 180 Arzneimittelwirkstoffen analysiert. Die vorliegenden Ergebnisse bieten die Möglichkeit, im arzneimittelrechtlichen Sinne die Nutzen-Risiko-Bewertung des Off-Label-Use eines hier untersuchten Arzneimittelwirkstoffes festzustellen. Hierfür kann der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) die Expertengruppen Off-Label beim Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (§ 35 c Abs. 1 SGB V) mit der Bewertung des identifizierten Off-Label-Use beauftragen. Somit dienen die Ergebnisse dieses Forschungsvorhabens der Verbesserung der Arzneimittelversorgung und -sicherheit.

Darüber hinaus werden die hier gewonnenen Ergebnisse auch für andere Forschungsvorhaben zur Verfügung gestellt, um weitere Erkenntnisse zur Verbesserung der Arzneimittelversorgung für Patientinnen und Patienten zu ermöglichen, die insbesondere an Seltenen Erkrankungen leiden (siehe hier auch MV 6).

Die Ergebnisse dieser Machbarkeitsstudie werden in der UAG Arzneimittel des NAMSE hinsichtlich weiteren Handlungsbedarfs erörtert. Der unter d) formulierte Vorschlag wird dabei auch Gegenstand der Beratungen der UAG sein.

Handlungsfeld Forschung

Die Maßnahmen im Handlungsfeld Forschung dienen dazu, Grundlagenforschung und klinische Forschung zu intensivieren und strukturelle Rahmenbedingungen für die Forschung und Entwicklung bei SE zu verbessern.

Die Zielsetzung der Maßnahmenvorschläge in diesem Handlungsfeld sind nach wie vor gültig. Der Umsetzungsstand der Maßnahmen lässt sich zum einen durch laufende Fördermaßnahmen darstellen. Die Maßnahmen zur Implementierung infrastruktureller Verbesserungen in der Forschung wurden zumeist abhängig von der Errichtung von Zentren für SE gemacht. Entwicklungen und Bedarfe in Bezug auf die Forschung werden in den Arbeitsgruppen und Unterarbeitsgruppen des NAMSE weiter fortlaufend beobachtet und adressiert. Sollte sich konkreter Handlungsbedarf ergeben, kann die Steuerungsgruppe über ergänzende Maßnahmenvorschläge befinden.

Maßnahmenvorschlag 8

Auf- und Ausbau von Sequenzierzentren für Seltene Erkrankungen.

Die Deutsche Forschungsgemeinschaft hat vier Sequenzierzentren eingerichtet. Das Forum Gesundheitsforschung des BMBF hat 2016 ebenfalls eine Empfehlung zur Förderung weiterer Sequenzierzentren verabschiedet².

Im Rahmen der Medizininformatikinitiative (MII) wird derzeit an einem konsortialübergreifenden Use Case zum Thema Seltene Erkrankungen gearbeitet.

Eine Umsetzung dieses Maßnahmenvorschlags in Bezug auf die Forschung ist somit erfolgt. Daneben muss aber über eine Etablierung im klinischen Kontext nachgedacht werden. Darüber hinaus muss diskutiert werden, inwiefern sich aus der Arbeit der im Rahmen der Forschungsförderung des BMBF und der DFG, im Rahmen von Projektförderung, etablierten Sequenzierzentren neuer Forschungsbedarf ableiten lassen kann.

In der Arbeitsgruppe „Operationalisierung und Aktualisierung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen“ wurde im Sommer 2019 eine Unterarbeitsgruppe (UAG) Diagnose eingerichtet. In dieser UAG soll der Auf- und Ausbau von Sequenzierzentren weiter thematisiert werden, dabei wird der Schwerpunkt auf Versorgungsaspekte der Sequenzierung, so u.a. die Abbildung in Vergütungssystematik (siehe MV 22), die Qualitätssicherung der Auswertung und Interpretation der Ergebnisse des NGS, liegen. Ferner wird in der UAG über die Nutzung der gewonnenen Daten diskutiert werden und neue Forschungsbedarfe ableiten und empfohlen werden.

² <https://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/forum-gesundheitsforschung-5787.php>

Maßnahmenvorschlag 9

Förderung von Forschungsprojekten zu Seltenen Erkrankungen, die auch die Etablierung von Tier- und Zellmodellen zur Aufklärung der Pathophysiologie von Seltenen Erkrankungen beinhalten.

Das BMBF hat im Rahmen der nationalen Förderung elf Forschungsverbände ausgewählt, die für die nächsten drei Jahre mit einem Fördervolumen von insgesamt 25 Millionen Euro durch das BMBF gefördert werden. Drei der Verbände befinden sich damit in der zweiten Förderphase. Die ausgewählten Forschungsverbände haben im Frühjahr 2019 ihre Arbeit aufgenommen.

Darüber hinaus beteiligen sich das BMBF und die DFG weiterhin am internationalen Förderprogramm European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD). Schwerpunkte sind u.a. die Förderung kollaborativer Forschung, die Verbesserung des Zugangs zur europäischen Forschungsinfrastruktur sowie die Beschleunigung der Translation. Ein Call zur Förderung von „Research projects to accelerate diagnosis and/or explore disease progression and mechanisms of rare diseases“ wurde im Dezember 2018 veröffentlicht.

Das NAMSE wird im Rahmen der Arbeit der AG OASE das Thema weiterhin im Blick haben, sieht aber derzeit keinen akuten Handlungsbedarf.

Maßnahmenvorschlag 10

Intensivierung der Forschung zur Diagnostika-Entwicklung bei Seltenen Erkrankungen.

Die Förderung von Forschungsprojekten, die auch die Etablierung von Tier- und Zellmodellen zur Aufklärung der Pathophysiologie von SE beinhalten, wird im Rahmen laufender Förderverfahren des BMBF und der DFG umgesetzt. Zu nennen sind an dieser Stelle u.a. Verbände zu Seltenen Erkrankungen, E-Rare und EJP RD-Projekte sowie das dauerhafte Förderprogramm für konfirmatorische klinische Studien der DFG, das explizit auch diagnostische Studien einschließt. Außerdem besteht in allen Förderverfahren der DFG weiterhin die Möglichkeit, Förderanträge zu neuen diagnostischen Verfahren bei SE zu beantragen. Von Seiten des BMBF/PT-DLR besteht die zusätzliche Nutzungsmöglichkeit themenoffener Förderangebote. Es besteht momentan kein prioritärer Handlungsbedarf, das Thema wird aber im Rahmen der Arbeit der AG OASE, hier vor allem UAG Diagnose, weiter beobachtet werden.

Maßnahmenvorschlag 11

Spezialisierung von klinischen Studieneinheiten auf die besonderen Erfordernisse von Studien zu Seltenen Erkrankungen.

Das NAMSE ist der Einschätzung der AG OASE gefolgt, dass die erforderliche Infrastruktur für klinische Studien in Deutschland vorliegt und dieses ausreichend auf die Erfordernisse von Seltenen Erkrankungen spezialisiert ist. Ziel dieses Maßnahmenvorschlags war es, die Wissenschaft bei ihrer Umsetzung von Investigator-Initiated-Trials (IITs), die bei den Seltenen Erkrankungen eine wichtige Rolle bei der Entwicklung von Therapien spielen, zu unterstützen. Zurzeit wird hier kein prioritärer Handlungsbedarf gesehen, es gilt aber, im Rahmen der Arbeit der UAG Arzneimittel, die Entwicklung dieses Maßnahmenvorschlags zu beobachten.

Im Rahmen von miracum wird mit Use Case 1 „Alerting in Care“ eine IT-gestützte Rekrutierungsplattform für klinische Studien an den zehn miracum Standorten aufgebaut. Auch durch europäische Projekte werden Methoden weiterentwickelt und im EJP RD verankert. Inwiefern diese Entwicklungen auf das mit Maßnahmenvorschlag 11 verknüpfte Ziel einzahlen, wird weiter beobachtet werden.

Versorgungsforschung

Im Nationalen Aktionsplan wurde konstatiert, dass die Versorgung von Patienten mit SE in Deutschland in Umfang, Dichte und Qualität sehr unterschiedlich ist. Um vordringliche Forschungsfragen für die Versorgung von Patienten mit SE in Deutschland zu identifizieren und Kapazitäten im Bereich der Versorgungsforschung auszubauen, wurden zwei Maßnahmen formuliert, deren Umsetzung im Folgenden dargestellt wird.

Maßnahmenvorschlag 12a

Durchführung eines multidisziplinären versorgungswissenschaftlichen Fachgesprächs zur Bestandsaufnahme und Identifizierung von Lücken in der Versorgungsforschung zu Seltenen Erkrankungen sowie zur Diskussion möglicher Lösungsvorschläge.

Am 7. Januar 2015 hat in Berlin ein multidisziplinäres versorgungswissenschaftliches Fachgespräch stattgefunden. Um einen differenzierten, fachlichen Austausch zu ermöglichen, bildeten Vertreter verschiedener Akteure des Gesundheitswesens – Förderer, Wissenschaft, Leistungserbringer, Kostenträger, Industrie, politische Entscheider – den Teilnehmerkreis.

Ziel des Fachgesprächs war es, vordringliche Themenbereiche und Forschungsfragen in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu identifizieren. Hierzu konnten im Fachgespräch erste Themenbereiche benannt werden. Rückblickend wurde anhand der Ergebnisse jedoch deutlich, dass es sich bei den formulierten Themenbereichen mehrheitlich um allgemeine Fragestellungen zur Versorgungssituation und -struktur handelt, die auch bei häufigen Erkrankungen von Relevanz sind, jedoch keine SE-Spezifität aufweisen. In einem nächsten Schritt wurden die Teilnehmer daher darum gebeten, die formulierten Themenbereiche um konkrete Beispiele und Fragestellungen mit Bezug auf Seltene Erkrankungen zu ergänzen. Der Ergebnisbericht ist auf der Website des NAMSE veröffentlicht worden³.

Dass bereits eine Vielzahl von Chancen für die Versorgungsforschung zu Seltenen Erkrankungen besteht, konnte im Fachgespräch durch die Darstellung verschiedener bereits existierender oder geplanter Förderangebote im Bereich der Versorgungsforschung aufgezeigt werden. Diese beinhalten sowohl SE-spezifische Maßnahmen wie Modellprojekte als auch allgemeine Maßnahmen wie Einzelprojekte, Nachwuchsakademien, Kooperationsnetzwerke oder den Aufbau forschungsbezogener Register. Durch den Innovationsfonds gibt es seit 2016 eine weitere Möglichkeit zur Förderung von Versorgungsforschungsprojekten. Eine Fortführung des Innovationsfonds bis zum Jahr 2024 ist vorgesehen. Auch im Rahmen der BMBF-Ausschreibung für nationale Verbünde ist es grundsätzlich möglich, Teilprojekte mit Bezug zur Versorgungsforschung einzureichen.

Maßnahmenvorschlag 12b

Unter Berücksichtigung der Diskussionsergebnisse des multidisziplinären versorgungswissenschaftlichen Fachgesprächs Auf- und Ausbau personeller Kapazitäten im Bereich Versorgungsforschung zu Seltenen Erkrankungen durch die Etablierung und Integration von Versorgungsforschung in den SE-Zentren.

Als ein zentrales Ergebnis konnte übereinstimmend im Fachgespräch herausgestellt werden, dass die strukturelle Anbindung von Versorgungsforschung an Zentren für Seltene Erkrankungen und anderen Organisationen, die in Kollaborationsbeziehungen mit Zentren für SE stehen gefördert werden muss.

³ https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/NAMSE_Fachgespraech_Road_Map.pdf

Die Integration der Versorgungsforschung an Zentren für SE ist im Zentrenmodell des NAMSE berücksichtigt. Für eine Anerkennung als NAMSE Zentrum Typ A ist als Qualitätsziel formuliert, dass die Zentren Bedarfe für die nicht diagnosespezifische Versorgungsforschung identifizieren und mit Forschungseinrichtungen mit dokumentierter inhaltlicher und methodischer Expertise für die Durchführung von Versorgungsforschungsprojekten vernetzt sind. Die Zentren sollen darüber hinaus an Versorgungsforschungsprojekten, soweit vorhanden, zu Seltenen Erkrankungen beteiligt sein.

Kernkriterium für krankheitsspezifische bzw. krankheitsgruppenspezifische Typ B Zentren ist die Teilnahme an Versorgungsforschungsstudien zur jeweiligen Erkrankung.

Das Thema Versorgungsforschung wird arbeitsgruppenübergreifend im NAMSE weiterhin berücksichtigt.

Maßnahmenvorschlag 13

Weiterführung der ELSA Förderprogramme.

Die ELSA-Förderprogramme, im Rahmen derer sich mit den ethischen, rechtlichen und sozialen Aspekten („Ethical Legal and Social Aspects“) der modernen Lebenswissenschaften auseinandergesetzt wird, werden fortlaufend durch das BMBF fortgeführt. Im Rahmen der Arbeit der AG OASE des NAMSE kann der Anteil der Projekte mit SE Bezug diskutiert werden.

Maßnahmenvorschlag 14

Einrichtung einer Kooperationsplattform zwischen Akademia und Industrie unter Einbeziehung der Patientenselbsthilfe und kleiner und mittelständischer Unternehmen im Sinne eines Multi-Stakeholder-Prozesses.

Ein Fachgespräch mit Experten und unter Einbeziehung der Patientenvertretung hat im Dezember 2017 stattgefunden, um zu erarbeiten, wie bestehende Plattformen und Initiativen für Arzneimittelentwicklung genutzt werden können und warum derzeit bestehende Initiativen teilweise nicht genutzt werden. Ein Ergebnisprotokoll mit Handlungsempfehlungen liegt vor⁴.

Die beteiligten Partner sind sich einig, den Fokus auf internationale Kooperationen zu richten. Das Thema wird beispielsweise bereits im Rahmen des EJP RD aufgegriffen (Rare Disease Research Challenge). Die Einrichtung einer nationalen Plattform wird damit nicht mehr angestrebt.

Maßnahmenvorschlag 15

Strategische Weiterentwicklung der Forschungsförderung zur internationalen Kooperation im Bereich Seltene Erkrankungen.

Im Rahmen bestehender bilateraler Vereinbarungen (z.B. DFG-ANR, DACH-Abkommen) können laufend Anträge bei der DFG eingereicht werden. Zusätzlich ist die DFG auch an dem ERA-Net E-Rare-3 beteiligt. Auch das BMBF ist an ERA-Net E-Rare und an dem IRDiRC beteiligt. Die strategische Weiterentwicklung des ERA-Net erfolgt im EJP RD.

⁴ https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/051217_Fachgespr%C3%A4ch_Ergebnisprotokoll.pdf

Maßnahmenvorschlag 16

Förderung innovativer Konzepte für die Verknüpfung von Versorgung und Forschung an einzelnen Standorten, die eine enge Kooperation zwischen Grundlagenforschung und klinischer Forschung sowie einen effektiven Transfer von Forschungsergebnissen in die Versorgungspraxis ermöglichen. Dies gilt insbesondere für die Typ A Zentren (Referenzzentren).

Die Ergebnisse der Bestandsaufnahme wurden auf den Seiten des BMBF veröffentlicht⁵. Das weitere Vorgehen ist nun abhängig von der Zentrenetablierung. Detaillierte Forschungsaufgaben wurden in den NAMSE-Kernkriterien zur Anerkennung als Zentrum bereits berücksichtigt.

Handlungsfeld Diagnose

Die Maßnahmenvorschläge im Handlungsfeld Diagnose zielen primär darauf ab, mögliche Ursachen für Defizite in der Diagnosestellung aufzuzeigen und entsprechende Strategien daraus abzuleiten, im Fokus steht dabei die Unterstützung der Diagnosefindung durch geeignete Diagnosehilfsmittel. Übergeordnete Ziele sind die Beschleunigung der Diagnosestellung bei SE und die Entwicklung von Strategien für den Umgang mit unklaren Diagnosen.

Maßnahmenvorschlag 17

Im Rahmen eines Pilotprojektes sollen die Anforderungen an die Zusammenarbeit von Zentren und Primärversorgern (z.B. Schnittstelle zwischen Zentren und Niedergelassenen) analysiert werden.

Erste Ansatzpunkte konnten durch das BMG geförderte Projekt „DENIES Diagnosewege Seltener Erkrankungen in der Primärversorgung“ gewonnen werden. Der Abschlussbericht steht als Download auf der Homepage des BMG zur Verfügung⁶.

Das BMG hat in Ergänzung dazu ein Projekt zur „Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltenen Erkrankungen: Systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen“ ausgeschrieben. Das Projekt ist im Sommer 2019 gestartet und wird die Ansatzpunkte aus DENIES berücksichtigen. Ergebnisse werden in den NAMSE-Prozess aufgenommen.

Maßnahmenvorschlag 18

Im Rahmen eines Pilotprojektes soll an den Zentren für Seltene Erkrankungen ein Fragebogen zur Dokumentation des Diagnoseweges vom Erstkontakt beim Primärversorger bis zum Zentrum implementiert werden. Ziel ist die Verbesserung der Datenlage, um Hindernisse im Diagnoseweg zu identifizieren und geeignete Lösungen zu finden.

In den Zentren für SE finden verschiedene Fragebögen zur Krankheitsgeschichte und Dokumentation des Diagnoseweges Anwendung. Der Einsatz der Fragebögen wird ebenfalls Gegenstand des vom BMG geförderten Projektes „Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltenen Erkrankungen: Systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen“ sein. Die Ergebnisse werden in die Arbeit der UAG Diagnose einfließen. Übergreifend wird das Thema auch durch die Medizininformatik Initiative bearbeitet.

⁵ https://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/files/SE_Bestandsaufnahme2014.pdf

⁶ https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Gesundheit/Berichte/Abschlussbericht_DENIES.pdf

Maßnahmenvorschlag 19

Kodierung aller Patienten mit Seltenen Erkrankungen unter Nutzung des Orpha-Diagnosecodes gekoppelt an ICD-10 GM vor Einführung des ICD-11 im Rahmen eines Projektes zur Implementierung einer einheitlichen Kodierung.

Das DIMDI hat am 17.10.2019 den Musterdatensatz 2020 aus dem nationalen DIMDI-Projekt "Kodierung von Seltenen Erkrankungen" veröffentlicht. Er enthält für Seltene Erkrankungen neben dem Alpha-ID-Kode und dem ICD-10-GM-Kode auch die sogenannte Orpha-Kennnummer aus Orphanet. Der Musterdatensatz 2020 basiert auf der Alpha-ID 2020 und der Alpha-ID-SE 2020. Er bietet standardisierte Codes für die Kodierung von Seltenen Erkrankungen. Im Musterdatensatz sind für 7.278 Einträge des Alphabetischen Verzeichnisses der ICD-10-GM zu Seltenen Erkrankungen der Alpha-ID-Kode, der ICD-10-GM-Kode und die Orpha-Kennnummer verknüpft. Diese Einträge repräsentieren 4.629 Entitäten von Seltenen Erkrankungen. Ein Folgeprojekt startete im Juli 2016 und endete im Oktober 2019. Ziel war die langfristig angelegte, gemeinsame Anwendung von ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer in einer Datei.

Analog zum nationalen Projekt arbeitet das DIMDI auch auf internationaler Ebene an der Verbesserung der Kodierung von Seltenen Erkrankungen. Das zum Teil durch die Europäische Kommission finanzierte Projekt RD-Action startete im Juni 2015 und endete im Juli 2018. Ziel war es, einen einheitlichen europäischen Ansatz zu schaffen, um den Herausforderungen bei der Kodierung Seltener Erkrankungen begegnen zu können. Das ebenfalls zum Teil durch die Europäische Kommission finanzierte Projekt RD-Code startete im Januar 2019 und endet im Juni 2021. Im Mittelpunkt steht die Implementierung der Kodierung Seltener Erkrankungen mit Orpha-Kennnummern in vier europäischen Ländern.

Das Thema Kodierung wird auch weiterhin durch das NAMSE im Themenschwerpunkt Zentren berücksichtigt. Mit Aktualisierung der Anforderungskataloge für Zentren für SE hat sich das NAMSE dazu entschlossen, die Nutzung der alpha-ID-SE in den Zentren als verpflichtendes Kriterium aufzunehmen.

Zusätzlich besteht ein regelhafter Austausch zu Projektbeteiligten der Medizininformatik Initiative. Dort ist die Kodierung mit Blick auf eine internationale Vereinheitlichung ebenfalls Thema. Übergreifend werden diese Fragestellungen durch die UAG Digitalisierung thematisiert.

Mit dem Terminservice- und Versorgungsgesetz (TSVG) wurde zudem die Kassenärztliche Bundesvereinigung beauftragt, verbindliche Regelungen zur Vergabe und Übermittlung von Diagnoseschlüsseln erstmals bis zum 30. Juni 2020 mit Wirkung zum 1. Januar 2022 festzulegen.

Maßnahmenvorschlag 20

Pilotprojekt zur Validierung von Praxissoftware, die differentialdiagnostische Tools anbietet, mit der Frage, inwieweit neben häufigen Erkrankungen auch Seltene Erkrankungen abgebildet werden. Im Anschluss daran ggf. Weiterentwicklung bereits existierender Algorithmen und Implementierung in existente Praxissoftware.

Der Deutsche Hausärzteverband hat Gespräche mit verschiedenen Unternehmen geführt, die entsprechende Tools entwickeln. Das Thema wird in der UAG Diagnose aufgegriffen.

Maßnahmenvorschlag 21

Ausschreibung eines Projektes zur Entwicklung eines webbasierten Diagnosetools für Primärversorger. Dieses Diagnosetool muss unter Nutzung der vorhandenen Informationsquellen (insbesondere Orphanet Deutschland, Kartierung von Versorgungsangeboten für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, siehe Maßnahme 38) betrieben werden.

Der Maßnahmenvorschlag wird durch das Projekt „Computergestützte Diagnostik“ der Medizinischen Hochschule gemeinsam mit der Improved Medical Diagnostics IMD GmbH, gefördert von der Robert Bosch Stiftung, abgedeckt. Im Projekt „Computergestützte Diagnostik“ wird Fragebogen-basiert und mit Technologien aus dem Bereich Data Mining ein Konzept entwickelt, um die Diagnosefindung bei Seltenen Erkrankungen zu verkürzen. In Interviews erhalten Menschen mit Seltenen Erkrankungen die Möglichkeit, über ihr Erleben in der Zeit vor der Diagnose zu berichten. Die Erkenntnisse, die durch die systematische qualitative Auswertung der Berichte gewonnen werden, fließen über ein selbstlernendes Data Mining System direkt in den zukünftigen Fragebogen ein. Anhand der Antworten von Menschen mit bekannter Seltener Erkrankung, die den Fragebogen beantworten, kann ein neuartiges Data Mining System trainiert werden und dann im nächsten Schritt Fragebögen von Menschen ohne Diagnose zuordnen. Der Fragebogen ist fertiggestellt, die Ergebnisse werden derzeit analysiert. Die UAG Diagnose verweist hier auf den Bericht der Projektgruppe BIDA-SE⁷ und wird die Empfehlungen aufgreifen und prioritär behandeln.

„Personalisierung und Digitalisierung“ ist darüber hinaus eine von zwei Leitlinien im Rahmenprogramm Gesundheitsforschung⁸.

Maßnahmenvorschlag 22

Unter der Voraussetzung, dass auf der Ebene der Primärversorgung die Faktoren, die zu einer Diagnoseverzögerung führen, ausgeschlossen und konkrete Maßnahmen für eine Diagnosebeschleunigung implementiert worden sind, ist zu prüfen, ob im Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM) die haus- und fachärztliche Betreuung von Patienten mit Verdacht auf Vorliegen einer Seltenen Erkrankung bei gleichzeitig nicht gesicherter Diagnose in ausreichender Weise abgebildet ist.

Mit dem 372. Beschluss des Bewertungsausschusses werden gemäß der Protokollnotizen 3 bis 6, 11 und 13 (S.42 ff.) nach dem Ablauf von zwei Jahren ab Beschlussfassung umfassende Evaluationen der Leistungen durchgeführt. Ziel dieser Vereinbarungen ist es die humangenetischen Leistungen gemäß dem aktuellen Stand von Wissenschaft und Technik weiterzuentwickeln.

Da die Faktoren, die auf der Ebene der Primärversorgung zu einer Diagnoseverzögerung führen Gegenstand der Arbeit des Projektes „Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltenen Erkrankungen: Systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen“ sind, wird eine Überprüfung des EBMS auf Grundlage der Ergebnisse bei Bedarf durch die UAG Diagnose angeregt.

Maßnahmenvorschlag 23

Die Beratungen über die NGS-Technologie werden im Bewertungsausschuss aufgenommen.

Der Bewertungsausschuss hat in seiner 372. Sitzung vom 11. März 2016 die grundlegende Überarbeitung und Neubewertung genetischer Leistungen im EBM beschlossen, die mit Wirkung zum 1. Juli 2016 in Kraft trat. Zentrale Aspekte der Weiterentwicklung waren die Anpassung dieser Leistungen an den

⁷ Einsatzmöglichkeiten und klinischer Nutzen von Big Data Anwendungen im Kontext seltener Erkrankungen (BIDA-SE)

⁸ https://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/files/Rahmenprogramm_Gesundheitsforschung_nicht%20barrierefrei.pdf

Stand von Wissenschaft und Technik sowie die Berücksichtigung der besonderen Anforderungen an die genetische Diagnostik von seltenen Erkrankungen. Mit dem vorliegenden Beschluss wurde die „Hochdurchsatzsequenzierung“ u.a. zur Diagnostik von SE in den EBM aufgenommen, womit der MV abgeschlossen ist.

Eine weitere Befassung zu noch offenen Fragen u.a. zur Qualitätssicherung der Befundung der NGS Diagnostik sowie der Bedarf einer bundesweit einheitlichen Finanzierung der NGS-Technologie wird im NAMSE durch die UAG Diagnose weiterberaten.

Leitlinien

Maßnahmenvorschlag 24

Um die Entwicklung von Leitlinien für Seltene Erkrankungen zu erleichtern, soll eine elektronische Plattform zur Erstellung von Leitlinien genutzt werden. Diese wird an die Erfordernisse Seltener Erkrankungen in Absprache mit der AWMF angepasst werden. Der Einsatz einer elektronischen Plattform wird Zeit und Kosten sparen, die Transparenz erhöhen und die Berücksichtigung der besonderen Bedürfnisse von Patienten mit Seltene Krankheiten vorgeben.

Um eine elektronische Plattform zur Erstellung von Leitlinien an die Erfordernisse bei SE anzupassen, wurde ein Testdurchlauf mit einer Leitlinie zu Morbus Pompe durchgeführt. Die Ergebnisse liegen noch nicht vor. Das Thema Leitlinien wird künftig in der UAG Wissensmanagement vor dem Hintergrund aktueller Entwicklungen weiter beraten.

Maßnahmenvorschlag 25

Durchführung eines Methodenprojekts zur Entwicklung von Kriterien zur Bewertung und Auswertung von Studien mit geringer Teilnehmerzahl in Hinblick auf die Erstellung von Leitlinien.

Unter dem Titel "Bewertung und Auswertung von Studien bei Seltene Erkrankungen" hat das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) ein vom BMG beauftragtes Gutachten ("Rapid Report") veröffentlicht⁹. Zu den Ergebnissen zählt, dass es für die klinische, patientenorientierte Erforschung Seltene Erkrankungen besonders wichtig ist, in vernetzten überregionalen oder internationalen Strukturen zu arbeiten. Dabei nehmen Krankheitsregister eine zentrale Rolle ein. Solche Krankheitsregister müssen – um als Basis für hochwertige, klinische, vor allem nicht randomisierte Studien dienen zu können – klaren Qualitätskriterien bezüglich Vollständigkeit und Vollzähligkeit genügen.

Maßnahmenvorschlag 26

Einführung eines regelhaften Prüfpunktes Seltene Erkrankung bei der Entwicklung von Leitlinien hochprävalenter Krankheiten. Hier soll durch die Fachgesellschaften aufgelistet werden, welche SE-Differentialdiagnostik in Erwägung gezogen werden muss.

Die Einführung eines regelhaften Prüfpunktes SE bei der Entwicklung von Leitlinien hochprävalenter Krankheiten wurde bei der AWMF angestoßen und wird ebenfalls in der UAG Wissensmanagement bearbeitet.

⁹ Online verfügbar unter: https://www.iqwig.de/download/MB13-01_Rapid-Report_Studien-bei-Seltene-Erkrankungen.pdf

Handlungsfeld Register

Das Handlungsfeld Register ist als Querschnittsthema bearbeitet worden. Es beinhaltet Maßnahmen, um den Zugang zu bereits vorhandenen Registern zu erleichtern und Hilfestellungen für den Aufbau und das Führen krankheitsspezifischer Register für SE zu entwickeln, wie z.B. einen Minimaldatensatz von Datenelementen. Außerdem soll die Teilnahme nationaler Register an übergeordneten und internationalen Registern ermöglicht werden. Auch beinhaltet das Handlungsfeld Maßnahmen, um die Etablierung von Registern für Patienten mit unklarer Diagnose zu fördern.

Maßnahmenvorschlag 27

Implementierung eines Web-Portals von Registern zu Seltenen Erkrankungen in Deutschland.

Die Entwicklung eines Web-Portals, einer Art „Telefonbuch für Register“ wurde in der Strategieguppe Register (siehe MV 28) thematisiert. Das Thema wurde bereits auch auf europäischer Ebene entwickelt (Projekt ERDRI¹⁰), daher besteht hier kein Handlungsbedarf.

Maßnahmenvorschlag 28

Etablieren einer Steuerungsgruppe „Register für Seltene Erkrankungen“ (z.B. Betreiber von Registern, Experten), bspw. in Zusammenarbeit mit der Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V. (TMF) oder der NAMSE-Geschäftsstelle.

Mit dem Ziel, langfristig die Qualität und Interoperabilität von nationalen Registern zu erhöhen, wurde die Strategieguppe „Register für Seltene Erkrankungen“ etabliert. Die Strategieguppe dient als Expertengremium und Kommunikationsplattform für bestehende und neue Nutzerinnen und Nutzer sowie als nationaler Ansprechpartner für Anfragen aus anderen Ländern (z.B. EU-COM / ISPRA). Sie soll Entwicklungen auf nationaler und internationaler Ebene berücksichtigen, um Empfehlungen für nationale Initiativen zu entwickeln. Ein weiterer Arbeitsauftrag ist die Erarbeitung von Empfehlungen für einen Minimalsatz/ ein Metadata Repository von Datenelementen. Dieses Verzeichnis soll Elemente enthalten, die in verschiedenen Registern abgefragt werden können und so der Interoperabilität dienen. Derzeit wird unter der Koordination des BMBF ein öffentlich zugängliches Positionspapier erarbeitet, in dem bereits bestehende Standards analysiert werden und zu weiteren Themen (z.B. Maßnahmenvorschläge 30 bis 32) Stellung genommen wird. Eine Veröffentlichung im Bundesgesundheitsblatt ist in Vorbereitung.

Maßnahmenvorschlag 29

Entwicklung eines Modellregisters für „Krankheitsspezifische Register für Seltene Erkrankungen“ (inkl. Krankheitsübergreifendem Register für Patienten ohne separate krankheitsspezifische Register; s. Maßnahmenvorschlag 32) anhand der im Konzeptpapier der Schnittstellen-Gruppe erarbeiteten Vorgaben. Dieses Modellregister, oder einzelne seiner Softwaremodule, soll auch für bereits laufende Register verwendbar sein. Eine Vereinheitlichung des vorhandenen Registerportfolios ist anzustreben.

¹⁰ <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri-description>

Das Projekt „OSSE - Open Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen“ ist ein wesentlicher Bestandteil bei der Umsetzung der Maßnahmen aus dem Handlungsfeld Register, insbesondere Maßnahmenvorschlag 29, der Entwicklung eines Modellregisters für krankheitsspezifische Register für SE. OSSE stellt Patientenorganisationen, Ärzten, Wissenschaftlern und anderen Nutzern eine Open Source-Software zur Verfügung, um ein eigenes Patientenregister zu entwickeln oder bereits bestehende Register mittels "Brückenkopf" an die nationale Registerschnittstelle anzubinden. Dadurch wird die deutsche Registerlandschaft verbessert und entspricht dann auch den europäischen Richtlinien bezüglich Minimaldatensatz, Datenqualität usw. (siehe EUCERD Recommendation on RD Registries). Gleichzeitig wird die notwendige Interoperabilität erreicht, die eine Förderierung solcher Register auf nationaler und internationaler Ebene erlaubt (z.B. dezentrale Suchen, die dem Datenschutz entsprechen). Seit Anfang 2015 ist die erste verfügbare Version der OSSE-Register-Software auf der Webseite kostenlos herunterzuladen¹¹.

Das Thema Register wird im Rahmen der Arbeit der UAG Digitalisierung und der UAG Arzneimitteltherapie weiterverfolgt und bewertet.

Maßnahmenvorschlag 30

Workshop zur Sammlung und Klärung offener Fragen hinsichtlich eines Registers für unklare Diagnosen.

Ein Workshop zur Sammlung und Klärung offener Fragen hinsichtlich eines Registers für unklare Diagnosen hat im November 2013 stattgefunden. Die Ergebnisse des Workshops finden in der Arbeit der UAG Diagnose Berücksichtigung.

Maßnahmenvorschlag 31

In Abhängigkeit der Ergebnisse des unter Maßnahmenvorschlag 30 beschriebenen Workshops kann ggf. ein Projekt für Register für Patienten mit unklarer Diagnose durchgeführt werden.

Das NIH Undiagnosed Diseases Program wird im Rahmen des EU-Projektes SOLVE-RD¹² umgesetzt. Das Thema unklare Diagnosen wird durch die UAG Diagnose prioritär behandelt.

Maßnahmenvorschlag 32

Projekt „nicht-krankheitsspezifisches Register“ auf Grundlage (und somit nach Abschluss) der Entwicklung des „Modellregisters“ aus Maßnahmenvorschlag 29.

Das Thema nicht-krankheitsspezifische Register hat zurzeit keine Priorität.

¹¹ <https://www.osse-register.de/de/>

¹² <http://solve-rd.eu/>

Handlungsfeld Informationsmanagement

Informationen für Patienten und medizinisches Fachpersonal

Menschen mit einer Seltenen Erkrankung und ihre Angehörigen haben ein Bedürfnis an umfassenden Informationen. Zwar stehen für viele Seltene Erkrankungen gewisse Informationen zur Verfügung, die Qualität der Inhalte ist jedoch sehr heterogen, auch werden viele Angebote nur unzureichend von Patienten und medizinischem Fachpersonal genutzt.

Der Nationale Aktionsplan beinhaltet im Handlungsfeld Informationsmanagement daher verschiedene Maßnahmen, die auf eine Verbesserung der Informationslage und -beschaffung für Betroffene, Angehörige, Mediziner, Therapeuten und Pflegepersonal abzielen. Als Handlungsempfehlung wurde formuliert, bestehende Informationsangebote hinsichtlich der Qualität der Inhalte zu prüfen und auszubauen und die Aufmerksamkeit für bereits vorhandene Informationsquellen zu erhöhen.

Maßnahmenvorschlag 33

Entwicklung einer Checkliste „Kriterien guter Patienteninformationen für Seltene Erkrankungen“ auf Grundlage des im NAMSE-Prozess erarbeiteten Konzeptpapiers.

Bereits während der Erstellungsphase des Nationalen Aktionsplans wurde in der Arbeitsgruppe 1 (Informationsmanagement) eine Checkliste mit Kriterien und Standards für Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen erarbeitet¹³, die die besonderen Rahmenbedingungen für die Erstellung von Patienteninformationen zu SE berücksichtigt. Die Checkliste steht auf der Website des NAMSE zur Verfügung.

Unter Anwendung einiger Kernkriterien der erarbeiteten Kriterien hat das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) gemeinsam mit dem ACHSE e.V. Kurzinformationen für Patienten (KiP) zu 13 ausgewählten Erkrankungen erstellt: Adrenoleukodystrophie, Deletionssyndrom 22q11, Erbliche Netzhauterkrankungen, Fragiles X Syndrom Morbus Osler, Mukoviszidose, Sarkoidose, Doose Syndrom, Morbus Ormond, Marfan Syndrom, Mastozytose, Narkolepsie, Nephrotisches Syndrom. Die KiP stehen kostenlos auf den Seiten der Bundesärztekammer (BÄK) und der Kassenärztlichen Bundesvereinigung (KBV) und auf den ÄZQ-Portalen www.patienten-information.de und www.arztbibliothek.de sowie auf www.achse-online.de und bei Orphanet zur Verfügung.

Ein Methodenreport wurde durch das ÄZQ zu den KiP erstellt; zu finden unter www.patienten-information.de.

Maßnahmenvorschlag 34

Konzept zur Bekanntmachung und Einsatz der Checkliste „Kriterien guter Patienteninformationen für Seltene Erkrankungen“ bei verschiedenen Organisationen, welche Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen anbieten.

Durch die Streuung und Veröffentlichung der Checkliste u.a. in der Fachzeitschrift Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen wurde die Implementierung der Checkliste vorangetrieben und ein fachlicher Diskurs angestoßen. Es ist vorgesehen, die Checkliste bei Bedarf auch in Zukunft zur Verfügung zu stellen, um weiterhin einen Beitrag zur qualitativen Verbesserung von Informationen zu SE zu leisten. Eine Konzeptentwicklung war zur Zielerreichung nicht erforderlich.

¹³ Vgl. Hintergrundpapier der Arbeitsgruppe 1: Kriterien und Standard zu Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen, verfügbar unter www.namse.de

Maßnahmenvorschlag 35

Durchführung eines Projektes von Orphanet Deutschland und dem ACHSE e.V. zur Entwicklung eines Formats für gute deutschsprachige Patienteninformationen unter Anwendung der Checkliste „Kriterien guter Patienteninformationen für Seltene Erkrankungen“.

Für den Themenbereich Informationen für Patienten und medizinisches Fachpersonal liegen die Herausforderungen insbesondere darin, die entwickelten Instrumente und Angebote bei den Zielgruppen bekannt zu machen. Dies ist bei der Checkliste mit Kriterien und Standards für Patienteninformationen zu SE im Zuge der Umsetzung von ZIPSE berücksichtigt worden.

Die UAG Wissensmanagement wird die Entwicklungen (z.B. Nationales Gesundheitsportal) weiter beobachten und begleiten.

Maßnahmenvorschlag 36

Entwicklung und Umsetzung eines Konzeptes für gemeinsame Botschaften und Handlungsweisen in der Öffentlichkeitsarbeit zu Seltenen Erkrankungen.

ACHSE e.V. und die Geschäftsstelle des NAMSE haben zum Tag der Seltenen Erkrankungen ein Konzept zur Beteiligung aller Bündnispartner bei der Pressearbeit erarbeitet. Auch wenn es nicht zu gemeinsamen Aktivitäten aller Bündnispartner gekommen ist, nutzen inzwischen einige Bündnispartner diesen Tag, um auf ihr Engagement in diesem Bereich aufmerksam zu machen. So finden z.B. Informationsveranstaltungen oder Symposien statt. Durch die fortlaufende Berichterstattung der ACHSE wird auch außerhalb des Tags der Seltenen Erkrankungen berichtet.

Maßnahmenvorschlag 37

Konzeptvorschlag inkl. Kostenschätzung zur Etablierung eines zentralen Informationsportals für Seltene Erkrankungen unter Nutzung der Orphanet-Ressourcen.

Mit dem Ziel, ein zentrales Informationsportal zu schaffen, in dem zielgruppenspezifische Informationen für Betroffene und ihre Angehörigen sowie medizinische, therapeutische und pflegerische Leistungserbringer bereitgestellt werden, wurde das Projekt ZIPSE (Zentrales Informationsportal für Seltene Erkrankungen, www.portal-se.de) durch das Bundesministerium für Gesundheit initiiert. Das Informationsportal enthält dabei keine Primärinformationen, sondern referenziert auf bereits vorhandene und in der Entwicklung befindliche qualitätsgesicherte Informationsquellen.

Das Projekt Zentrales Informationsportal für Seltene Erkrankungen (ZIPSE) ist abgeschlossen, die Informationsplattform wurde aufgebaut und ist unter www.portal-se.de erreichbar. Das Portal wurde an die Stiftung Gesundheitswissen übertragen und von dieser weitergeführt.

Seit Anfang 2015 können sich Betroffene, Angehörige und Ärzte, aber auch nicht-medizinisches Personal und die breite Öffentlichkeit darüber hinaus auf der Internetseite www.se-atlas.de einen umfassenden Überblick über Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland verschaffen. Als Datenquellen dienen hierbei Empfehlungen von Selbsthilfeorganisationen, die zu einem großen Teil durch ACHSE e.V. bei ihren Mitgliedsorganisationen eingeholt wurden und von Orphanet Deutschland sowie durch die Redaktion des se-atlas geprüfte Selbstnennungen.

Aktuell (Stand September 2019) sind im se-atlas 909 Versorgungseinrichtungen, 1689 Versorgungsangebote und 297 Selbsthilfeorganisationen eingetragen.

Maßnahmenvorschlag 38

Etablierung von Orphanet als zentrale Informationsplattform in einem Informationsportal, das alle verfügbaren, qualitätsgeprüften Informationen über Seltene Erkrankungen enthält u.a. unter Einbeziehung des ACHSE e.V. (www.achse-info.de).

Der ACHSE e.V. hat vom 01.03.2015 bis 31.03.2016 mit Förderung der BKK Krankenkasse sowie vom 01.01.2017 bis zum 31.12.2017 mit Förderung der Berliner Sparkassenförderung, ein Projekt durchgeführt, um die Krankheitsbeschreibungen aus www.achse.info zu Orphanet zu überführen. Im Rahmen dessen wurden außerdem die Qualitätskriterien bei Mitgliedsorganisationen und Gesprächspartnern erneut bekannt gegeben, Aktualisierungen der Krankheitsbeschreibungen durch Mitgliedsorganisationen angeregt und einige Kernkriterien vor der Veröffentlichung überprüft. Der Betrieb von www.achse.info wurde eingestellt. ACHSE setzt sich zurzeit für einen nachhaltigen Bestand von orphanet Deutschland ein.

Maßnahmenvorschlag 39

Durchführung einer Prüfung, ob der Beratungsbedarf ein zentrales Informationstelefon notwendig macht, wobei das Projekt auch zur Entwicklung von möglichen Verweisroutinen und zu einer Kostenschätzung (mit und ohne Informationstelefon) beitragen soll.

Die Evaluation des Nutzens und der Kosten eines Verweistelefons über Seltene Erkrankungen wurde im Rahmen von ZIPSE umgesetzt. Es hat sich dabei gezeigt, dass ein neues, zusätzliches Verweistelefon nicht notwendig ist.

Ärztliche Aus- Fort- und Weiterbildung

Das NAMSE sieht die Gründe für eine verzögerte Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen u.a. im unzureichenden Kenntnisstand über und der fehlenden Erfahrung mit Seltenen Erkrankungen bei den Ärzten. Aus Sicht des NAMSE sollten daher, zunächst im Bereich der ärztlichen Aus-, Fort- und Weiterbildung, die Seltenen Erkrankungen verstärkt sichtbar gemacht werden. Dabei empfiehlt das NAMSE in erster Linie auf die Besonderheiten im Bereich der Differentialdiagnostik, des Krankheitsverlaufes und der Therapiemöglichkeiten einzugehen. Informationsquellen sollten insbesondere dann konsultiert werden, wenn Diagnosen nicht eindeutig sind oder kein Wissen zur diagnostizierten Krankheit vorliegt.

Maßnahmenvorschlag 40

Im nationalen kompetenzbasierten Lernzielkatalog Medizin und Zahnmedizin wird verankert, dass sich Studierende mit den Besonderheiten der Seltenen Erkrankungen hinsichtlich Beschwerdebild, Pathophysiologie, Diagnostik, Therapie und Versorgung beispielhaft so umfassend auseinandergesetzt haben, dass auf allen Feldern (kognitiv, anwendungsbezogen und emotional/reflektiv) ärztliche Kompetenz erworben wird. Darüber hinaus soll sichergestellt werden, dass die Studierenden Informationsquellen zu Seltenen Erkrankungen kennen.

Als Orientierungshilfe für medizinische und zahnmedizinische Fakultäten zur Gestaltung der Curricula und der Prüfungsinhalte wurde am 4. Juni 2015 auf der Mitgliederversammlung des 76. Ordentlichen Medizinischen Fakultätentages der Nationale kompetenzbasierte Lernzielkatalog Medizin (NKLM) und

Zahnmedizin (NKLZ)¹⁴ verabschiedet. Den NKML hat der Medizinische Fakultätentag zusammen mit der Gesellschaft für Medizinische Ausbildung unter Beteiligung von Vertreterinnen und Vertretern aus medizinischen Fachgesellschaften und der Medizinstudierenden, Organisationen der Selbstverwaltung, zuständigen Ministerien und Behörden sowie Wissenschaftsorganisationen erarbeitet. Über das Kriterium der Transferierbarkeit wurden exemplarisch auch Seltene Erkrankungen stellvertretend für diese aus mehr als 7000 bekannten Erkrankungen bestehende Gruppe in die Liste mit aufgenommen. Bei der Vermittlung der notwendigen Kompetenzen im Umgang mit Seltenen Erkrankungen stehen der methodische Zugang zu spezifischen Informationsquellen und -techniken im Vordergrund und nicht so sehr das Detailwissen über die im NKLM enthaltenen Seltenen Erkrankungen. Der Medizinische Fakultätentag und das IMPP entwickeln den NKLM und den GK seit Mitte 2018 in Umsetzung des „Masterplans Medizinstudium 2020“ in einem gemeinsamen Prozess weiter. Seltene Erkrankungen werden dort strukturiert in allen Bereichen mit abgefragt und im Algorithmus gesondert markiert. Für die jeweilige SE, die im Studium gelehrt oder im Staatsexamen abgeprüft werden soll, muss die Relevanz und spezifische Handlungskompetenz explizit begründet werden.

Maßnahmenvorschlag 41

Im Rahmen des vom BMBF geförderten Verbundprojektes im Kompetenznetz Lehre in der Medizin in Baden-Württemberg wird angeregt, Seltene Erkrankungen mit spezifischen Fragestellungen in die Lehrpläne der Verbundfakultäten einzubringen. Die Ergebnisse und Erfahrungen aus dem Verbundprojekt sollen auch für andere Bundesländer zugänglich gemacht werden. Korrespondierende Maßnahmen sollten darüber hinaus auch von anderen Fakultäten ergriffen werden.

Im Rahmen der Arbeit der UAG Wissensmanagement muss beraten werden, ob für diesen Maßnahmenvorschlag aktuell Handlungsbedarf besteht.

Maßnahmenvorschlag 42

Aufnahme von Fragen zu Seltenen Erkrankungen in den Fragenpool des IMPP.

Um eine verstärkte Beschäftigung Medizinstudierender mit dem Thema SE zu erreichen, ist eine Kontaktaufnahme zum Institut für medizinische und pharmazeutische Prüfungsfragen (IMPP) erfolgt. Nachfolgend wird zu prüfen sein, ob und in welcher Form entsprechend dem in Maßnahmenvorschlag 42 formulierten Ziel, Fragen zu SE in den Fragenpool des IMPP aufgenommen werden können (siehe MV 41).

Maßnahmenvorschlag 43

In die (Muster-) Weiterbildungsordnungen und Richtlinien der Bundesärztekammer (BÄK) und der Bundeszahnärztekammer (BZÄK) bzw. die Weiterbildungsordnungen und Richtlinien der Landesärztekammern (LÄK) und Landes Zahnärztekammern (LZK) werden grundsätzliche Informationen zum Umgang mit Seltenen Erkrankungen integriert.

Um das Wissen und die Besonderheiten von SE bei Primärversorgern zu erhöhen, empfiehlt das NAMSE die verstärkte Vermittlung von Kenntnissen über SE im Rahmen der ärztlichen und zahnärztlichen Weiterbildung. Die Bundesärztekammer hat das Thema „Umgang mit SE“ bei der Überarbeitung der "Allgemeinen Inhalte der Weiterbildung für die Abschnitte B und C" im Rahmen der Novelisierung der Musterweiterbildungsordnung berücksichtigt. Die Musterweiterbildungsordnung wurde

¹⁴ Nationaler kompetenzbasierte Lernzielkatalog Medizin (NKLM): http://www.nklm.de/files/nklm_final_2015-07-03.pdf; Nationaler kompetenzbasierte Lernzielkatalog Zahnmedizin (NKLZ): http://www.nklz.de/files/nklz_katalog_20150706.pdf

im November 2018 verabschiedet. Seltene Erkrankungen sind u.a. in den allgemeinen Inhalten der Weiterbildung unter ‚Kognitive und Methodenkompetenz/Kenntnisse‘ abgebildet.

Für die Zahnmedizin erfolgt derzeit eine Prüfung, wie grundsätzliche Informationen zu SE in die Musterweiterbildungsordnung aufgenommen werden können. Das NAMSE wird diesen Prozess weiter beobachten.

Maßnahmenvorschlag 44

Typ A Zentren (Referenzzentren) und Typ B Zentren (Fachzentren) bieten in regelmäßigen Abständen unter Einbeziehung der Patientenselbsthilfe (sofern diese vorhanden) durch die Landesärztekammern anerkannte Fortbildungsveranstaltungen an. Ziel der Fortbildung ist es, Ärzte über Informationsquellen zu Seltene Erkrankungen und zu ihrem Zugang in Kenntnis zu setzen und das Umgehen mit "Nicht-Wissen" zu vermitteln.

Aus Sicht des NAMSE sollten auch im Bereich der ärztlichen und zahnärztlichen Fortbildung SE regelmäßig thematisiert werden. Der Maßnahmenvorschlag wird im Anforderungskatalog für Typ B Zentren als Kriterium berücksichtigt, so dass eine Umsetzung in den Zentren für SE erfolgen wird bzw. zu einem Teil bereits erfolgt. Nach Einschätzung der AG OASE sollte die weiteren Entwicklungen durch die UAG Wissensmanagement beobachtet werden, aktueller Handlungsbedarf besteht zurzeit nicht.

Maßnahmenvorschlag 45

Bereits bestehende, durch die Patientenverbände durchgeführte anerkannte Fortbildungsveranstaltungen werden für andere Seltene Erkrankungen weiterentwickelt.

Möglichkeiten zur Realisierung dieses Maßnahmenvorschlags sollten in der UAG Wissensmanagement beraten werden.

Maßnahmenvorschlag 46

Entwicklung und Umsetzung eines Konzepts für die Öffentlichkeitsarbeit zu NAMSE und zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans

Die laufende Presse- und Öffentlichkeitsarbeit wird durch die NAMSE-Geschäftsstelle koordiniert (Beantwortung von Presseanfragen, Website). Darüber hinaus erstellt die Geschäftsstelle regelmäßig einen Pressespiegel aus dem die Wahrnehmung zum NAMSE und Entwicklungen im Bereich Seltener Erkrankungen abgeleitet werden können um anlassbezogenen Maßnahmen zu treffen. Die Weiterentwicklung wird Gegenstand der Beratungen der UAG Wissensmanagement sein.

Telemedizin

Maßnahmenvorschlag 47

Identifizierung und Bewertung telemedizinischer Angebote bei Seltene Erkrankungen.

Es wurde eine Umfrage bei den Bündnispartnern des NAMSE zu bestehenden Angeboten durchgeführt. Darüber hinaus wurden verschiedene Onlineplattformen (u.a. Atlas Telemedizin) auf Telemedizinprojekte bei SE gescannt. Eine Kontaktaufnahme mit der Gesellschaft für Versicherungswissenschaft und -

gestaltung e.V. (GVG) ist erfolgt. Sowohl im Austausch mit der GVG als auch durch das Sichten bestehender Projekte wurde deutlich, dass es zahlreiche Einzelinitiativen gibt, deren Instrumente nur schwer auf die Erfordernisse Seltener Erkrankungen übertragbar sind.

Ein Problem ist u.a., dass auf nationaler Ebene keine hinreichenden Daten zur Evidenz telemedizinischer Leistungen vorliegen. Das BMG hat auf die Ausgangslage reagiert und einen Kriterienkatalog zur Unterstützung der gezielten Planung, Durchführung und Evaluation telemedizinischer Projekte erarbeitet¹⁵. Der Katalog bildet eine Vielzahl an Kriterien ab, die bei der Planung telemedizinischer Projekte auch im Bereich SE zu beachten sind. Auf der Grundlage des Kriterienkatalogs könnten gezielt Mittel aus der Strukturförderung genutzt werden, um Projekte anzustoßen.

Um Szenarien zu entwickeln, in denen telemedizinische Angebote die Versorgung wertvoll unterstützen können und somit die Rolle der Telemedizin im Bereich SE zu beschreiben, wie es Maßnahmenvorschlag 47 vorsieht, ist die Etablierung des Zentrenmodells eine wesentliche Voraussetzung. Im Rahmen der über den Innovationsfonds geförderten Projekte Translate-NAMSE und ZSE DUO wird der Einsatz der Telemedizin in Zentren für SE bereits erprobt. Erkenntnisse daraus werden in die künftigen Themenschwerpunkte des NAMSE, Zentren und Digitalisierung, einfließen. Telemedizinische Leistungen werden neben Künstlicher Intelligenz und Telematik eine große Rolle bei der Versorgung Seltener Erkrankungen spielen.

Im Übrigen hat der Gesetzgeber mit dem eHealth-Gesetz eine regelmäßige Berichtspflicht des Bewertungsausschusses gegenüber dem BMG vorgesehen, aus dem der Verfahrensstand der vom Bewertungsausschuss zu beratenden telemedizinischen Leistungen erkennbar wird. Mit dem Bericht kann die Wirksamkeit der gesetzlichen Regelungen für die Verbesserung der Versorgung geeigneter telemedizinischer Leistungen beurteilt werden. Das BMG leitet den Bericht an den Deutschen Bundestag weiter. Der aktuelle Bericht liegt als Drucksache des Deutschen Bundestages 19/6020 vor. Darüber hinaus hat der Gesetzgeber mit dem Pflegepersonal-Stärkungsgesetz (PpSG) das Ziel vorgegeben, Videosprechstunden als telemedizinische Leistung allgemein auch unter Einbezug der Weiterentwicklung der berufsrechtlichen Vorgaben durch den Deutschen Ärztetag und der Landesärztekammern in Bezug auf Fernbehandlungen im EBM weiter auszubauen und besser nutzbar zu machen. Auch das Digitale-Versorgung-Gesetz (DVG) unterstützt z.B. durch den Ausbau von Telekonsilien diese Entwicklung. Hinzuweisen ist außerdem darauf, dass die Bildung telemedizinischer Netzwerkstrukturen aus Mitteln des Krankenhausstrukturfonds gefördert werden kann.

Das Thema Telemedizin wird Gegenstand der Beratungen der UAG Digitalisierung sein.

Handlungsfeld Patientenorientierung

Das Thema Patientenorientierung wurde im Prozess der Erarbeitung des Nationalen Aktionsplans Handlungsfeld-übergreifend als Querschnittsthema behandelt. Verschiedene Maßnahmen in den Bereichen Forschung, Förderung und Qualifizierung der Selbsthilfe und internationale Vernetzung sollen einen Beitrag dazu leisten, die Rolle der Patienten- und Selbsthilfeverbände nachhaltig zu stärken.

Maßnahmenvorschlag 48

Die Erfahrungen der Selbsthilfe sollen bei der Entwicklung und der Umsetzung von patientenbezogenen Forschungs- und Versorgungsprojekten für Seltene Erkrankungen angemessen einbezogen werden.

¹⁵ https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/3_Downloads/I/IT-Gipfel_Telemedizin/Kriterienkatalog_Zukunftsprjekte_Telemedizin_121121.pdf

Um die Erfahrungen der Selbsthilfe bei der Entwicklung und Umsetzung von Forschungs- und Versorgungsprojekten für SE angemessen einzubeziehen, wurden von Seiten der forschungsfördernden Organisationen Hinweise in verschiedenen Merkblättern zur Antragsstellung eingebunden¹⁶. Das BMBF beteiligt darüber hinaus einen Beobachter der Selbsthilfe bei der Begutachtung von Verbänden zu Seltenen Erkrankungen. Auch erfolgte eine stärkere Betonung der Einbeziehung von Patientenorganisationen bei Forschungsprojekten in der vergangenen E-Rare Bekanntmachung sowie eine Kooperation mit EURORDIS zur Stärkung der Beteiligung in E-Rare-3. Im European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD) wird darüber hinaus die Weiterentwicklung der Patientenbeteiligung angestrebt.

Maßnahmenvorschlag 49

Die Transparenz über die Aufgabenstellung und die Beratungskompetenz des Medizinischen Dienstes der Krankenversicherung im Hinblick auf die besonderen Belange der Menschen mit Seltenen Erkrankungen wird verbessert. Dazu steht der Medizinische Dienst des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen (MDS) als Ansprechpartner für die Selbsthilfe auf Bundesebene zur Verfügung und übernimmt in diesem Zusammenhang ggf. notwendige Koordinierungsaufgaben in der MDK-Gemeinschaft.

Der bereits in 2015 begonnene Dialog zwischen dem Medizinischen Dienst des GKV-Spitzenverbandes (MDS), dem GKV-SV und der ACHSE wurde im Januar 2016 mit einem weiteren Gespräch unter Beteiligung von Vertretern der Medizinischen Dienste (MDK) fortgesetzt. Dabei wurden auf der Basis einer von der ACHSE bei ihren Mitgliedern durchgeführten Erhebung spezielle Problemlagen im Zusammenhang mit der Begutachtung von Menschen mit seltenen Erkrankungen eingehend erörtert. In dem Dialog, in den die entsprechenden sozialmedizinischen Expertengruppen der MDK-Gemeinschaft einbezogen wurden, konnte zu wesentlichen Punkten ein gemeinsames Verständnis entwickelt und die Sensibilität für die besonderen Belange von Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessert werden. Die Fortführung des Formats ist vorgesehen. Ein weiterer Informationsaustausch ist für das 1. Quartal 2020 geplant.

Maßnahmenvorschlag 50

Im Rahmen der bestehenden rechtlichen Regelungen setzen sich die betroffenen NAMSE Akteure für eine angemessene Förderung der unterstützenden Arbeit der Selbsthilfe sowie ihrer Qualifizierung ein.

Eine angemessene Förderung der unterstützenden Arbeit der Selbsthilfe wird durch die Akteure des NAMSE im Rahmen der Projektförderung durch die gesetzlichen Krankenkassen im Rahmen des § 20h SGB V sichergestellt. Seit 2016 stehen deutlich mehr Fördermittel der gesetzlichen Krankenkassen für die Förderung gesundheitsbezogener Selbsthilfegruppen, Selbsthilfeorganisationen sowie Selbsthilfekontaktstellen zur Verfügung. Im Jahr 2019 ist dies ein Betrag in Höhe von insgesamt rund 82,2 Mio. Euro. Diese Fördermittel kommen auch den Selbsthilfestrukturen zu SE zugute.

Durch eine gesetzliche Neuregelung wird die Selbsthilfeförderung durch die gesetzlichen Krankenkassen erneut gestärkt. Zum 1. Januar 2020 wird der Anteil der Fördermittel, die in der Pauschalförderung bereitgestellt werden, von mindestens 50 auf mindestens 70 Prozent erhöht. Dadurch wird die Basisfinanzierung deutlich verbessert.

¹⁶ Hinweis auf Einbindung von Patienten bzw. deren Vertretungen bei der Planung und Berücksichtigung patientenrelevanter Outcomes im Merkblatt zum Programm "Klinische Studien" des BMBF: http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/media/Leitfaden_Klinische_Studien_20141029.pdf

Abfrage der Einbindung von Patienten bzw. deren Organisationen im Leitfaden zur Antragstellung im DFG-Programm Klinische Studien: http://www.dfg.de/formulare/17_01/17_01_de.pdf

Es bleibt abzuwarten, wie sich die Änderungen auf die Arbeit der Selbsthilfe auswirken. Bei den betroffenen Selbsthilfeorganisationen haben die Regelungen Unsicherheiten hervorgerufen. Viele haben ihre Tätigkeiten bislang in erster Linie über Projektförderung finanziert. Auch für den Dachverband ACHSE sind die Änderungen mit großer Ungewissheit verbunden. Dies gefährdet aus Sicht der ACHSE ohne Klärung die Nachhaltigkeit des Dachverbands.

Darüber hinaus wird zu prüfen sein, inwiefern auch andere, zuständige Sozialversicherungsträger bzw. die öffentliche Hand die Selbsthilfestrukturen im Bereich der Seltenen Erkrankungen angemessen fördern.

Das Thema wird in UAG Wissensmanagement weiter beobachtet.

Maßnahmenvorschlag 51

Es wird empfohlen, sich in der EU dafür einzusetzen europaweite Kooperationen von Selbsthilfeorganisationen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu unterstützen.

Mit Maßnahmenvorschlag 51 wird angestrebt, die Vernetzung der Selbsthilfe von Menschen mit SE auf internationaler Ebene zu intensivieren. Das BMG und der ACHSE e.V. haben dieses Vorhaben in ihrer Funktion als Mitglieder in der Expertengruppe der EU-Kommission für SE unterstützt.

Auch die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) leisten einen Beitrag dazu, die europaweite Kooperation von Selbsthilfeorganisationen auszubauen und zu verstetigen.

Handlungsfeld Implementierung und Weiterentwicklung

Die Gemeinsame Erklärung und Vereinbarung zur Gründung des NAMSE von 2010 sieht die Erstellung, Umsetzung und das Monitoring des Nationalen Aktionsplans vor. Die Bündnispartner haben sich damit für die Nachhaltigkeit des NAMSE und die Erfüllung seiner Aufgaben ausgesprochen.

Mit dem Handlungsfeld Implementierung und Weiterentwicklung des Nationalen Aktionsplans wurde bekräftigt, an der Weiterführung des Aktionsbündnisses festzuhalten.

Maßnahmenvorschlag 52

Das NAMSE wird über die Verabschiedung des Nationalen Aktionsplan hinaus unter Beteiligung aller bisherigen Akteure fortbestehen, um die zeitnahe Umsetzung des Plans zu überprüfen, zu begleiten und zu verfolgen. Die hierfür notwendigen Strukturen und Prozesse (u.a. Steuerungsgruppe, Geschäftsstelle, Kommunikationswege) werden in einem Organisationskonzept weiterentwickelt.

Die Steuerungsgruppe des NAMSE hat nach der Veröffentlichung des Aktionsplans bekräftigt, dass die Weiterführung des NAMSE in seiner Struktur als Bündnis wichtig ist und dass das NAMSE zusammen mit der Geschäftsstelle institutionalisiert werden müsse. In entsprechenden Arbeitsgruppen des NAMSE wurde daraus ableitend zunächst ein Organisationskonzept erarbeitet, das eine Überführung des Bündnisses in eine Stiftung vorsah. Dieses Konzept zeigte sich jedoch als nicht realisierbar.

Mit dem Ziel Impulse für die zukünftige inhaltliche und strukturelle Ausgestaltung des NAMSE zu erhalten, hat am 20. September 2016 unter Beteiligung zahlreicher Expertinnen und Experten aus dem Bereich der Seltenen Erkrankungen eine Zukunftswerkstatt in Berlin stattgefunden. Im NAMSE hat sich daraufhin eine Arbeitsgruppe mit den grundlegenden Fragestellungen im Zusammenhang mit der Ausarbeitung eines Vereinsmodells und der Gestaltung einer Satzung auseinandergesetzt. Die Prüfung der Bündnispartner einer möglichen Beteiligung an einem NAMSE e.V. ergab, dass einige Mitglieder der Steuerungsgruppe einem Verein aus unterschiedlichen Gründen nicht beitreten können.

Da sich weder das Stiftungs- noch das Vereinsmodell umsetzen ließen, wurden weitere Optionen zur Sicherung der Nachhaltigkeit geprüft. Ende 2018 wurde der Geschäftsstelle des NAMSE ein Antrag auf eine Zuwendung für vier Jahre durch das Bundesministerium für Gesundheit bewilligt. Das NAMSE hat daraufhin entschieden, zunächst die inhaltliche Arbeit in den Vordergrund zu stellen und zu einem späteren Zeitpunkt erneut über die Nachhaltigkeit des NAMSE zu beraten.