

## Bedarfe an die Digitalisierung für den Bereich Seltener Erkrankungen

Menschen mit Seltene 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 Seltene 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 Seltene 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 Seltene Erkrankungen müssen häufig über Sektoren-, Bundesland- und Ländergrenzen hinweg behandelt werden. Dafür ist eine gute Kommunikation und Vernetzung zwischen den Versorgern unerlässlich. Für viele Seltene Erkrankungen gibt es bislang keine Forschung. Neue, bislang unbekannte Erkrankungen kommen hinzu. Die Digitalisierung bietet die Möglichkeit, Wissen generierende und vernetzte 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. Insbesondere die Bildung von Patientenzentrierten Versorgungnetzwerken bedarf digitaler Werkzeuge und Plattformen, die Daten- und Wissensaustausch ermöglichen. Versorgungs- und Forschungsdatenbanken sollten zudem vernetzt gestaltet werden und entsprechende standardisierte Schnittstellen bereitstellen. Bei allen diesbezüglichen Bemühungen ist im Sinne einer erfolgreichen Umsetzung darauf zu achten, dass eine praktikable Digitalisierung der konsequenten Vermeidung redundanter Dokumentations- und Übermittlungspflichten bedarf.

- **Informationssysteme in Kliniken und Praxen sollen deutschlandweit interoperabel sein und die Vernetzung über Daten- und Wissensaustausch zum Wohle der Patientinnen und Patienten ermöglichen.**
- **Deutschland soll eine gemeinsame semantische Strategie im Gesundheitswesen entwickeln, die die digitale Auswertung von klinischen Befunden ermöglicht.**
- **Um Interoperabilität zu fördern und Insellösungen zu verhindern, sollen Datenstandards für Seltene Erkrankungen, die bereits auf nationaler, europäischer und internationaler Ebene etabliert sind, regelhaft berücksichtigt werden. Dazu gehören unter anderem der Datensatz der Europäischen Infrastruktur für Register für Seltene Erkrankungen (ERDRI-Common Data Set), Orpha-Codes + Alpha-ID-SE, Human Phenotype Ontology (HPO) und Empfehlungen der Human Genome Variation Society (HGVS).**

Neue Methoden in der Genomischen Medizin bieten gerade auch für Menschen mit Seltenen Erkrankungen herausragende Möglichkeiten. Die umfassende und präzise Zusammenführung von Daten der in der Anzahl begrenzten Fälle ist für eine möglichst valide Interpretation genomischer Daten von entscheidender Bedeutung.

- **Genomische Untersuchungen sollen immer eine standardisierte Phänotypisierung (Beschreibung der klinischen Befunde) als Voraussetzung haben.**

Für Versorgung und Forschung gleichermaßen müssen Menschen mit Seltenen Erkrankungen im Gesundheitssystem sichtbar sein. Grundlage dafür ist eine präzise diagnostische Kodierung. Denn nur so ist sichergestellt, dass die vorhandenen Daten einer Patientin bzw. eines Patienten mit einer bestimmten Seltenen Erkrankung auffindbar werden.

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

Gesundheitsdaten von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind aufgrund der Seltenheit von einzelnen Erkrankungen besonders sensibel zu behandeln, da sie nicht genauso leicht anonymisierbar sind wie Gesundheitsdaten bei häufigen Erkrankungen. Im Zusammenhang mit der Auswertung dieser Daten ergeben sich daher rechtliche, technische, ethische und soziale Fragestellungen, die unter Einbeziehung der Patientenvertretung geklärt werden müssen.

- **Gesundheitsdaten dürfen einen geschützten Datenraum nicht verlassen.**
- **Die Rahmenbedingungen für die Auswertung von Gesundheitsdaten von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sollen unter Einbeziehung von Patientenverbänden im Rahmen eines Gesamtkonzeptes zur Sekundärnutzung von Gesundheitsdaten zeitnah erarbeitet werden. Dabei müssen auch Regelungen für Zugangsmöglichkeiten für die industrielle Forschung geprüft werden.**
- **Damit die maßgeblichen Patientenverbände diese Aufgabe wahrnehmen können, soll eine entsprechende Unterstützung sichergestellt werden.**

Die Nutzung von Gesundheitsdaten für epidemiologische Zwecke oder Forschungsvorhaben gewinnt durch verschiedene Initiativen zunehmend an Bedeutung. Neben Registern auf nationaler und europäischer Ebene und klinischen Studien ermöglicht die elektronische Patientenakte zukünftig die Nutzung der darin gespeicherten Daten auch für Forschungszwecke. Auch verschiedene Initiativen, wie die Medizininformatik-Initiative und das Netzwerk Universitätsmedizin (NUM) verfolgen das Ziel, Daten aus Patientenversorgung und Forschung besser nutzbar zu machen. Innerhalb der derzeit gängigen Verfahren zur Aufklärung und Einholung von Einwilligungserklärungen erfolgt diese oft für jeden Zweck separat, ist nicht standardisiert und in einem für Betroffene und klinische Anwender schwer zu bewältigendem Umfang. Eine Weiterentwicklung der Rahmenbedingungen zur Datennutzung, die sowohl die Interessen der Patientinnen und Patienten berücksichtigt als auch eine bessere Nutzung der Daten für die Forschung ermöglicht und im klinischen Alltag umsetzbar ist, ist daher notwendig.

- **Es sollen praktikable und national einheitliche Lösungen für die Aufklärung und Einholung der Einwilligung von Patientinnen und Patienten in Datenspeicherung und -nutzung gefunden werden, die eine handhabbare und effiziente Anwendung für Leistungserbringer im klinischen Alltag ermöglichen. Dabei können die von der Medizininformatik-Initiative entwickelten Einwilligungsdokumente<sup>1</sup> Berücksichtigung finden. Es sollen zudem Modelle entwickelt werden, die es Betroffenen erlauben, möglichst transparent sehen und steuern zu können, zu welchem Zweck sie welche Daten zur Verfügung stellen.**

Die Digitalisierung bietet großes Potenzial, um Forschungsaktivitäten zu Seltene Erkrankungen auch auf internationaler Ebene zu vernetzen. Um Kollaborationen zu stärken, ist ein Überblick über bestehende Datensammlungen, Datenelemente, Datenkompatibilität und deren Auswertungszwecke hilfreich. Dies wurde bereits in EU-geförderten Projekten aufgegriffen und sollte weiter, auch im nationalen Kontext, umgesetzt werden. Die Schaffung eines europäischen Gesundheitsdatenraums (European Health Data Space, EHDS) bietet insbesondere für die Forschung zu Seltene Erkrankungen neue Möglichkeiten, durch die Vernetzung verschiedener Datenbestände neue Erkenntnisse gewinnen zu können.

- **Die länderübergreifende Vernetzung von Forschungsdaten, wie sie z.B. durch die Schaffung des EHDS vorgesehen ist, schafft insbesondere im Bereich der Seltene Erkrankungen Synergien, die verstärkt genutzt werden sollen.**
- **In Deutschland werden im Rahmen verschiedener Initiativen (z.B. der Medizininformatik-Initiative, dem NFDI (Nationales Forschungsdateninfrastruktur)-Konsortium Deutsche Humangenom-Phenomarchiv (GHGA)) hierfür die Voraussetzungen geschaffen. Dies schließt den Datenaustausch bei Seltene Erkrankungen ein.**

Leitlinien und Empfehlungen der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) nehmen in der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen eine zentrale Rolle ein. Sie bündeln evidenzbasiertes Wissen zu Seltene Erkrankungen.

- **Leitlinien und Empfehlungen der Fachgesellschaften sollen in einem digitalen Format in strukturierter Form zur Verfügung stehen, damit qualitätsgesichertes Wissen besser und schneller verfügbar ist.**
- **Schnittstellen zu Informationssystemen in Kliniken und Praxen, aber auch zu Patientenportalen und der elektronischen Patientenakte sind zu etablieren, um vorhandenes Wissen aus Leitlinien und Empfehlungen verfügbar zu machen.**

Um Angehörige der Gesundheitsberufe, insbesondere Ärztinnen und Ärzte, den Umgang mit digital unterstützten Versorgungsformen (darunter auch telemedizinische Anwendungen) zeitnah zu ermöglichen, 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

---

<sup>1</sup> <https://www.medizininformatik-initiative.de/de/mustertext-zur-patienteneinwilligung>

von diagnoseunterstützenden Systemen beinhalten, damit diagnostische Ergebnisse und Befunde eingeordnet und in Hinsicht auf Konsequenzen für die Versorgung bewertet werden können.

- **Die Möglichkeiten und die adäquate Anwendung der Digitalisierung sollen in der Aus-, Fort- und Weiterbildung der Gesundheitsberufe integriert sein.**
- **Digitale Diagnose- und entscheidungsunterstützende Systeme sollen weiterentwickelt, erprobt und qualitätsgesichert implementiert werden.**

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 Betroffene 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 das aktuelle Wissen zu diesen Erkrankungen auch in den Gesundheitsberufen nicht überall verfügbar ist und Betroffene daher vor allem im Internet nach Informationen zu Erkrankungen, Versorgungsangeboten und Ansprechpartnern suchen.

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

Patientinnen und Patienten sind zunehmend ein wichtiger Partner im gesamten Prozess der Planung und Umsetzung von Forschungs- und Versorgungsprojekten. Durch eine frühe, aktive Beteiligung von Betroffenen können Forschung und Gesundheitsversorgung verstärkt an ihren Bedürfnissen orientiert werden. Damit wird der Nutzen aller beteiligten Stakeholder adressiert. Die Beteiligung Betroffener hat das Potential, die Qualität und Patientenorientierung von Forschung und Versorgung zu steigern. Dies gilt gleichermaßen auch für die Beteiligung an technischen Entwicklungsprozessen im Bereich der Digitalisierung. Voraussetzung ist, dass die Patientinnen und Patienten als wichtiger Partner und Stakeholder sowohl von den Forscherinnen und Forschern als auch forschungsfördernden Institutionen wahrgenommen werden und diese für die Expertise und Kompetenz auf Seiten der Patientenvertretung sensibilisiert sind.

- **Es braucht effektive Unterstützungsangebote, um Patientenorganisationen und engagierte Betroffene zu befähigen, ihre Expertise und ihre Interessen frühzeitig und umfassend in der Planung und Umsetzung von Forschungs-, Entwicklungs- und Versorgungsprojekten einzubringen. Dies schließt auch die Befähigung zum Aufbau und zur Weiterentwicklung von qualitativ hochwertigen erkrankungsspezifischen Registern ein.**