

Umsetzung des Nationalen Aktionsplans: Aktivitäten und Entwicklungen

2020

Alpha-ID-SE Version 2021 veröffentlicht

Das BfArM hat die Alpha-ID-SE Version 2021 veröffentlicht. Die Alpha-ID-SE wurde seit 2015 im Rahmen des Projektes "Kodieren von Seltenen Erkrankungen" als sog. Testdatei erstellt. Nach erfolgreichem Projektabschluss 2019 wird sie jetzt standardmäßig herausgegeben. Sie enthält für einen großen Teil der Einträge zu Seltenen Erkrankungen zusätzlich die jeweilige Orpha-Kennnummer, die aus der Datenbank "Orphanet" für Seltene Erkrankungen stammt. Die Version 2021 enthält 8043 Diagnosenbezeichnungen mit Orpha-Kennnummer (+765 gegenüber der Version 2020).

Bündnis legt Strategie für die nächsten Jahre fest

In einem umfangreichen Abstimmungsprozess hat das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen eine Strategie für die nächsten Jahre festgelegt. Unter Berücksichtigung der im Nationalen Aktionsplan formulierten Maßnahmen und Handlungsempfehlungen erfolgte eine Analyse des jetzigen Handlungsbedarfs vor dem Hintergrund aktueller Entwicklungen und Herausforderungen in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

[Strategiepapier des NAMSE 2020-2022](#)

Bedarfe an die Digitalisierung für den Bereich Seltener Erkrankungen

Menschen mit Seltenen Erkrankungen können in besonderem Maße von den Chancen, die sich durch die Digitalisierung ergeben, profitieren. Mit Blick auf die besonderen Herausforderungen hat das NAMSE vordringliche Bedarfe an die Digitalisierung für den Versorgungsbereich Seltener Erkrankungen formuliert.

[Bedarfe an die Digitalisierung für den Bereich Seltener Erkrankungen](#)

Innovationsfonds fördert Leitlinienentwicklung zu Seltenen Erkrankungen

Der Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) wird im laufenden Jahr Leitlinienprojekte zu Seltenen Erkrankungen fördern. Die Förderung erfolgt dabei über zwei Kanäle: Zum einen fördert der Innovationsfonds die Erstellung oder Aktualisierung kompletter Leitlinien, zum anderen werden bei einzelnen klinisch relevanten Fragestellungen in Leitlinien auch Evidenzrecherchen des Institutes für Qualität und Wirtschaftlichkeit in der Medizin (IQWiG) unterstützt.

2019

Beteiligung von BMBF und DFG am European Joint Programmes on Rare Diseases (EJP RD)

Das BMBF und die DFG beteiligen sich am European Joint Programmes on Rare Diseases (EJP RD). In diesem Programm arbeiten mit finanzieller Unterstützung der EU 130 Institutionen aus 35 Ländern von 2019 bis 2024 zur Schaffung eines umfassenden, nachhaltigen Forschungs-Ökosystems zusammen, das eine verbesserte Koordination und Rückkopplung zwischen Forschung, Krankenversorgung und medizinischer Innovation ermöglichen soll. Neben dem koordinierten Zugang zu Daten, Trainingsaktivitäten und der Beschleunigung von Translation ist die internationale Forschungsförderung ein wichtiger Bestandteil dieses Programms. Diese beinhaltet die Förderung von Vernetzungstreffen zum Wissensaustausch, der Kooperation von Industrie und Akademie zur Lösung spezifischer Forschungs-Herausforderungen sowie von transnationalen Forschungsverbänden. Bei letzterem bauen die beteiligten 31 Forschungsförderer aus 23 Ländern ihre in E-Rare begonnenen gemeinsamen Aktivitäten aus. BMBF und DFG beteiligen sich an den ersten beiden Bekanntmachungen 2019 und 2020. Darüber hinaus sind zwei weitere Bekanntmachungen geplant.

G-BA beschließt bundeseinheitliche Qualitätsanforderungen für die Übernahme von besonderen Aufgaben durch Zentren

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat gemäß Auftrag aus dem PpSG am 5.12.19 Voraussetzungen beschlossen, die Krankenhäuser erfüllen müssen, um besondere Aufgaben u.a. als Zentrum für Seltene Erkrankungen übernehmen zu können. Die durch das NAMSE bereits definierten Anforderungen für Zentren wurden dabei durch die an den Beratungen beteiligten Bündnispartnern des NAMSE berücksichtigt.

Die besonderen Aufgaben sind über Zentrumszuschläge zu finanzieren, da es sich um Leistungen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser handelt (z. B. interdisziplinäre Fallkonferenzen) oder um übergreifende Aufgaben (z. B. Registerführung und -auswertung), die der stationären Patientenversorgung zugutekommen.

Entwurf für neue ärztliche Approbationsordnung

Drei Jahre nach Verabschiedung des Masterplans Medizinstudium 2020 hat das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) im November den Arbeitsentwurf für eine neue Approbationsordnung für Ärzte (ÄApprO) vorgestellt. Mit ihr soll auf die Herausforderungen für die künftige ärztliche Versorgung reagiert werden, so die Zielsetzung. Die Berücksichtigung der besonderen Belange von Menschen mit Seltene Erkrankungen ist an verschiedenen Stellen im Entwurf der Approbationsordnung für Ärzte verankert.

Musterdatensatz 2020 des DIMDI zur Kodierung Seltener Erkrankungen veröffentlicht

Das DIMDI hat am 17.10.2019 den Musterdatensatz 2020 aus dem nationalen DIMDI-Projekt "Kodierung von Seltene 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.

Kurzinformation zu Seltenen Erkrankungen

Mit einer neuen Kurzinformation informiert das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) über Krankheitszeichen und Behandlungsmöglichkeiten bei Narkolepsie. Der zweiseitige Flyer liefert Betroffenen wichtige Fakten und praktische Tipps zum besseren Umgang mit dieser seltenen Nervenerkrankung. Das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) entwickelt im Auftrag von Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV) und Bundesärztekammer (BÄK) Kurzinformationen für Patienten. In einem Kooperationsprojekt erstellte das ÄZQ gemeinsam mit der Allianz Chronischer Seltenen Erkrankungen (ACHSE) bisher 13 Kurzinformationen für Patienten zu ausgewählten Seltenen Erkrankungen, um die Aufmerksamkeit für dieses Thema zu erhöhen.

Aktualisierte Anforderungskataloge für Typ A und Typ B Zentren veröffentlicht

Mit Blick auf die bevorstehenden Beratungen des G-BA zur Festlegung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten hat das NAMSE die erste Version der Anforderungskataloge an die aktuellen Entwicklungen angepasst und eine aktualisierte Version veröffentlicht.

Mit Aktualisierung der Anforderungskataloge für Zentren für SE hat sich das NAMSE auch dazu entschlossen, die Nutzung der alpha-ID-SE in den Zentren als verpflichtendes Kriterium aufzunehmen.

2018

Sicherung der Nachhaltigkeit des Bündnisses

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 wurden daraus ableitend Organisationskonzepte erarbeitet, die eine Überführung des Bündnisses in eine Stiftung oder einen Verein vorsahen. Aus unterschiedlichen Gründen ließen sich jedoch weder Stiftungs- noch das Vereinsmodell umsetzen. Es 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.

Novellierung der Musterweiterbildungsordnung

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 Novellierung der Musterwei-

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

Ergebnisse der Machbarkeitsstudie zur Evaluierung von Daten nach §§ 303 a ff SGB V i. V. m. der DaTraV zum Off-Label-Use von Arzneimitteln bei Seltene n und nicht-seltene n Erkrankungen

Die Studie 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. 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. 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 Seltene n Erkrankungen leiden.

Pflegepersonal-Stärkungsgesetz (PpSG)

Mit dem Pflegepersonal-Stärkungsgesetz wurde der G-BA beauftragt, bis zum 31. Dezember 2019 die besonderen Aufgaben von Zentren zu definieren sowie erstmals bundeseinheitliche Qualitätsanforderungen an die Aufgabenwahrnehmung festzulegen. Zuvor hatte sich eine Entscheidung der Bundesschiedsstelle als nicht umsetzbar erwiesen. Der entsprechende Vertrag für die Finanzierung von Klinikzentren wurde seitens des GKV-Spitzenverbandes und dem Verband der Privaten Krankenversicherung (PKV) 2017 gekündigt.

Förderung von Verbundvorhaben durch das BMBF

Im Februar 2018 veröffentlichte das BMBF erneut eine Richtlinie zur Förderung translati onsorientierter Verbundvorhaben im Bereich der Seltene n Erkrankungen. Damit verstärkt es sein Engagement auf diesem Gebiet: Hier wurden 11 Verbünde zur Förderung ausgewählt. Die neue Initiative stellt dafür bis 2022 weitere 33,7 Millionen Euro bereit.

2017

Europäische Referenznetzwerke

Die Zentrenbildung und Bildung von europäischen Referenznetzwerken (ERN) im Bereich Seltene r Erkrankungen ist eine zentrale Forderung der europäischen Ratsempfehlung für eine Maßnahme im Bereich Seltene r Krankheiten aus dem Jahre 2009, bekräftigt durch die EU-Richtlinie 2011/24/EU über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Patientenversorgung. Darin ist die Errichtung Europäischer Referenznetzwerke (ERN) vorgesehen. Die ERN sollen Patientinnen und

Patienten in allen EU-Mitgliedstaaten den Zugang zur Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen ermöglichen und erleichtern. 24 ERNs, an denen sich ca. 1.000 hochspezialisierte Einheiten aus 370 Krankenhäusern in 26 Staaten beteiligen, haben im März 2017 ihre Arbeit aufgenommen.

2016

EBM um Hochdurchsatzsequenzierung ergänzt

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 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.

Bundesschiedsstelle: Vereinbarung zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben (Zentrumsvereinbarung)

Da die Vertragsparteien auf Bundesebene keine Vereinbarung zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten schließen konnten, erfolgte im Dezember 2016 eine Festsetzung der Schiedsstelle. Zentren für Seltene Erkrankungen müssen sich danach an den Anforderungen des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) orientieren. Hierbei sind die Anforderungskataloge mit Kernkriterien und Qualitätszielen für Typ A und Typ B Zentren zu berücksichtigen.

2015

Erste internationale Bekanntmachung des ERA-Nets E-Rare-3

Das BMBF und die DFG beteiligen sich an der ersten internationalen Bekanntmachung des ERA-Nets E-Rare-3, das die gemeinsamen Forschungsaktivitäten der beteiligten 25 Forschungsförderer aus 17 europäischen und außereuropäischen Ländern im Bereich der Seltenen Krankheiten zusammenführt. In vier Förderrunden von 2015 bis 2018 werden hier bis 2022 insgesamt 51 internationale Forschungsverbände mit 58 Millionen € gefördert, zu denen das BMBF 13 Millionen und die DFG 8 Millionen beitragen. Der Fokus der Arbeiten liegt auf der Aufklärung von Krankheitsursachen und -mechanismen, klinischen Studien zur neuen Anwendung von bereits bekannten Arzneimitteln, der präklinischen Forschung zur Entwicklung von innovativen Therapieverfahren und der Nutzung von integrierten Multi-Omik-Ansätzen.

Krankenhausstruktur-Gesetz (KHSKG)

Der Gesetzgeber führte mit dem KHSKG Kriterien ein, aus denen sich besondere Aufgaben ergeben können. Diese können vorliegen, wenn ein Krankenhaus überörtlich und krankenhausesübergreifend Leistungen erbringt. Außerdem kann ein Krankenhaus aufgrund von besonderen Vorhaltungen Zentrumsaufgaben übernehmen, insbesondere in Zentren für Seltene Erkrankungen. Weiterhin kann eine Konzentration der Versorgung an einzelnen Standorten wegen außergewöhnlicher technischer und personeller Voraussetzungen besondere Aufgaben begründen.

Die Selbstverwaltungspartner auf Bundesebene haben mit dem KHSKG den Auftrag erhalten, bis zum 31. März 2016 das Nähere zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten für die stationäre Versorgung von Patienten zu vereinbaren (§ 9 Abs. 1a Nr. 2 KHEntgG). Auf Grundlage dieser noch zu definierenden Rahmenbedingungen sollen Kliniken künftig als Zentren ausgewiesen werden und können dann krankenhausesindividuell Zuschläge vereinbaren.

GKV-Versorgungsstärkungsgesetz (GKV-VSG)

Der Gesetzgeber hat durch die Weiterentwicklung der Ermächtigungsregelung für Hochschulambulanzen (§ 117 SGB V) die Versorgung von Patienten mit Seltene 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 vertragsärztliche Versorgung festgelegt. Auf dieser Basis wurden von der Bundesschiedsstelle mit der Hochschulambulanz-Struktur-Vereinbarung (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 Seltene Erkrankungen eine bedeutende Stellung einnehmen, hat sich infolge erheblich verbessert.

Nationaler kompetenzbasierter Lernzielkatalog Medizin (NKLM) und Zahnmedizin (NKLZ)

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) verabschiedet. Den NKLM 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 8.000 bekannten Erkrankungen bestehende Gruppe in die Liste mit aufgenommen. Bei der Vermittlung der notwendigen Kompetenzen im Umgang mit Seltene Erkrankungen stehen der methodische Zugang zu spezifischen Informationsquellen und -techniken im Vordergrund und nicht so sehr das Detailwissen über die im NKLM enthaltenen Seltene Erkrankungen.

www.se-atlas.de: Medizinischer Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen

Zum Tag der Seltene Erkrankungen am 28. Februar 2015 ist der se-atlas, Medizinischer Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen online gegangen. Auf der Internetseite www.se-atlas.de können sich Betroffene, Angehörige und Ärzte, aber auch nicht-medizinisches Personal und die breite Öffentlichkeit einen umfassenden Überblick über Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland verschaffen. Als Datenquellen dienen hierbei Empfehlungen von Selbsthilfeorganisationen, Sammlungen von ACHSE e.V. und Orphanet Deutschland sowie geprüfte Selbstnennungen.

OSSE - Open Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen

Seit Anfang 2015 ist die erste verfügbare Version der OSSE-Register-Software auf der Webseite kostenlos herunterzuladen. 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 Förderung solcher Register auf nationaler und internationaler Ebene erlaubt (z.B. dezentrale Suchen, die dem Datenschutz entsprechen).

Beratungen zur Überführung des NAMSE in eine nachhaltige Struktur

Ende 2014 hat die Steuerungsgruppe 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 Umsetzung von Maßnahmenvorschlag 52 wurden 2015 intensive Beratungen zu möglichen Organisationsformen begonnen.

2014

NAMSE legt Anforderungen für Typ A und Typ B Zentren fest

Im Nationalen Aktionsplan ist ein dreistufiges Zentrenmodell beschrieben. Die Kriterien für Typ A Zentren (Referenzzentren) und Typ B Zentren (Fachzentren) 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. Es erfolgt dabei eine Unterscheidung in Kernkriterien und Qualitätsziele. Die Anforderungskataloge dienen seither als Orientierung für sich im Aufbau befindliche Zentren für Seltene Erkrankungen.

BMBF fördert nationale Forschungsverbände für Seltene Erkrankungen

Das BMBF fördert seit 2003 nationale Forschungsverbände für Seltene Erkrankungen. 2014 veröffentlicht das BMBF als Nachfolgemaßnahme eine neue Bekanntmachung hierzu. Von 2015 bis 2019 werden 10 Forschungsverbände mit 21 Millionen € gefördert. Im Vordergrund der Arbeit der For-

schungsverbände steht die Aufklärung von Krankheitsursachen sowie Diagnose- und Therapieforschung. Diese decken ein breites Spektrum von Seltenen Erkrankungen ab: Immunologie, Entwicklungsstörungen, Nierenerkrankungen, Erkrankungen des Nervensystems und Stoffwechselerkrankungen. Die Zielsetzung der geförderten Vorhaben ist insgesamt auf Translation ausgerichtet. Zudem wird die verbundübergreifende Zusammenarbeit durch eine Koordinierungsstelle unterstützt.

Zentrales Informationsportal zu Seltenen Erkrankungen (ZIPSE)

Für Betroffene und ihre Angehörigen sowie für medizinisches, therapeutisches und pflegerisches Personal soll Wissen zu Seltenen Erkrankungen qualitätsgesichert bereitgestellt werden. Dafür wurde das zentrale Informationsportal www.portal-se.de aufgebaut. ZIPSE stellt dabei selbst keine Primärinformationen bereit, sondern verweist auf bereits existierende, qualitätsgesicherte Angebote über Seltene Erkrankungen wie Orphanet Deutschland, Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE), se-atlas oder Zentren für Seltene Erkrankungen.

Bestandsaufnahme zur Forschungssituation bei Seltenen Erkrankungen

Wissenschaftler des IGES Instituts haben im Auftrag des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF) eine Bestandsaufnahme der Forschungssituation bei Seltenen Erkrankungen erstellt. Dafür hatten sie Daten von 68 verschiedenen Förderinstitutionen erhoben. In die Analyse flossen Informationen zu 1.003 Forschungsvorhaben aus dem Jahr 2013 ein. Forschung zu Seltenen Erkrankungen ist, schlussfolgern die Autoren, vor allem onkologische Forschung. Fast die Hälfte der in Deutschland geförderten Projekte aus diesem Bereich beschäftigt sich mit seltenen Krebserkrankungen. An zweiter Stelle stehen seltene genetische Erkrankungen. Noch immer fehlen allerdings umfassende Angaben dazu, wie viel Mittel überhaupt in Deutschland in die Erforschung Seltener Erkrankungen fließen. Und auch eine systematische Erfassung aller Forschungsaktivitäten existiert derzeit nicht.

Rapid Report „Bewertung und Auswertung von Studien bei Seltenen Erkrankungen“

Unter dem Titel "Bewertung und Auswertung von Studien bei Seltenen Erkrankungen" hat das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) ein vom BMG beauftragtes Gutachten ("Rapid Report") veröffentlicht. Zu den Ergebnissen zählt, dass es für die klinische, patientenorientierte Erforschung Seltener 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.

2013

Nationaler Aktionsplan

Die 28 Bündnispartner des NAMSE haben gemeinsam 52 Maßnahmenvorschläge für einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen entwickelt und im Konsens verabschiedet. Das Ergebnis, der Nationale Aktionsplan, wurde am 28. August 2013 der Öffentlichkeit vorgestellt.

Ziel ist es, medizinisches Personal sowie Betroffene und deren Angehörige besser zu informieren, damit die betroffenen Menschen schneller zu einer verlässlichen Diagnose kommen. Die medizinischen Versorgungsstrukturen sollen ausgebaut und Kompetenzen in Fachzentren gebündelt werden. Außerdem wird die Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen verstärkt.

Checkliste mit Kriterien und Standards für Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen

Während der Erarbeitungsphase des Nationalen Aktionsplans wurde in der Arbeitsgruppe 1 (Informationsmanagement) eine Checkliste mit Kriterien und Standards für Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen erarbeitet, die die besonderen Rahmenbedingungen für die Erstellung von Patienteninformationen zu SE berücksichtigt. Sie bildet die Grundlage für die Erstellung neuer Patienteninformationen und wird alle jenen zur Verfügung gestellt, die Informationen zu Seltenen Erkrankungen anbieten.

2012

Erarbeitung des Nationalen Aktionsplans

Intensive Bearbeitung der Themen in vier Arbeitsgruppen und insgesamt 18 Unterarbeitsgruppen unter Einbeziehung externer Experten.

2011

GKV-Versorgungsstrukturgesetz (GKV-VStG): Grundlage zur Einführung der Ambulanten Spezialfachärztlichen Versorgung

Seltene Erkrankungen stellen an Diagnostik und Therapie hohe Anforderungen. Die betroffenen Patienten brauchen häufig eine interdisziplinäre Betreuung durch ein Team von erfahrenen Fachärzten und ihre Behandlung erfordert eine spezielle Qualifikation und besondere Ausstattung.

Im GKV-Versorgungsstrukturgesetz (GKV-VStG) wurde daher unter der Bezeichnung „Ambulante spezialfachärztliche Versorgung“ (ASV) im § 116b SGB V ein neuer Versorgungsbereich geschaffen, in

dem Vertragsärzte und Krankenhausambulanzen nach einheitlichen Rechtsvorschriften Patienten versorgen. Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in einer entsprechenden Richtlinie den Versorgungsbereich der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung näher auszugestalten und weitere Regelungen u.a. zur Konkretisierung der Erkrankungen und des Behandlungsumfangs, zu sächlichen und personellen Anforderungen an die Leistungserbringung sowie zu sonstigen Anforderungen an die Qualitätssicherung zu treffen.

International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC): Beteiligung des BMBF

Das BMBF beteiligt sich mit seiner Förderung nationaler Verbände für Seltene Erkrankungen an dem International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC). IRDiRC wurde von der EU-Kommission und dem US National Institute of Health gegründet. Mehr als 50 internationale Partner – darunter Forschungsförderer wie das BMBF, Patientenverbände und Industriepartner – beteiligen sich an dem Konsortium. Es legt wichtige Ziele für die Erforschung Seltener Erkrankungen fest und unterstützt die Forschenden bei deren Umsetzung. IRDiRC definiert verbindliche, qualitätssichernde Standards für die Erforschung Seltener Erkrankungen und verbessert die Koordination der Forschungsförderung auf internationaler Ebene.

2010

Gründung des NAMSE

Am 8.3.2010 wurde das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene n Erkrankungen (NAMSE) ins Leben gerufen. Der Zusammenschluss zwischen dem Bundesministerium für Gesundheit (BMG), dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und ACHSE e.V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) mit 25 Bündnispartnern - ausschließlich Spitzen- und Dachverbände der wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen auf dem Gebiet der Seltene n Erkrankungen - erfolgte durch die Annahme einer gemeinsamen Erklärung. Das Bündnis wurde unter anderem gegründet, um Vorschläge für einen Nationalen Aktionsplan für Seltene n Erkrankungen zu erarbeiten. Grundlage hierfür waren bereits bestehende Strukturen und europäische Erfahrungen.

2009

Forschungsbericht des Bundesministeriums für Gesundheit

Das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) hat in 2009 einen Forschungsbericht mit dem Titel „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene n Erkrankungen in Deutschland“ veröffentlicht. Ziel des Forschungsberichts war es, die Versorgungssituation von Menschen mit Seltene n Erkrankungen in Deutschland zu analysieren, prioritäre Handlungsfelder abzuleiten sowie Verbesserungsvorschläge und Lösungsszenarien zu entwickeln. Die Erarbeitung des Nationalen Aktionsplans baut auf den Erkenntnissen des Forschungsberichts auf.

Empfehlung des Rates der Europäischen Union für Europäisches Handeln im Bereich der Seltene n Krankheiten

Am 9. Juni 2009 hat der Ministerrat für Beschäftigung, Sozialpolitik, Gesundheit und Verbraucherschutz (EPSCO) der Europäischen Union die Empfehlung für europäisches Handeln im Bereich Seltene n Krankheiten angenommen (Empfehlung des Rates der Europäischen Union für eine Maßnahme im Bereich seltene n Krankheiten). Diese wurde auch von Deutschland unterstützt. Den Mitgliedstaaten wird darin unter anderem empfohlen, bis zum Jahr 2013 Nationale Aktionspläne zu erarbeiten sowie Fachzentren und europäische Referenznetze zu schaffen.

Daneben beschloss die Europäische Kommission die Einsetzung eines Sachverständigenausschusses der EU für seltene Erkrankungen (EUCERD = European Union Committee of Experts on Rare Diseases), welcher die Kommission in allen Belangen im Bereich der Seltene n Erkrankungen unterstützt. Das EUCERD ersetzte 2009 die bis dahin tätige European Rare Diseases Task Force.