

## Strategiepapier des NAMSE 2020 - 2022

### PRÄAMBEL

Seit 2009 haben sich 28 Akteure des deutschen Gesundheitswesens im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) zusammengefunden, um durch gemeinsames Handeln dazu beizutragen, die Lebenssituation jedes einzelnen Menschen mit einer Seltene Erkrankung (SE) zu verbessern. Ein wesentliches Ergebnis ist, dass die Versorgung und auch die Forschung zu Seltene Erkrankungen nicht dem Zufall und dem freien Wettbewerb überlassen werden kann. Es liegt im gesamtgesellschaftlichen Interesse, die Versorgung in koordinierter und strukturierter Form unter Berücksichtigung der Besonderheiten des pluralistisch organisierten Gesundheitssystems in Deutschland so zu organisieren, dass den Fortschritten in der Medizin, aber auch den Bedürfnissen der Daseinsfürsorge für diese besondere Gruppe von Patientinnen und Patienten Rechnung getragen wird. Die Verbesserung der Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen im deutschen Gesundheitssystem ist ein kontinuierlicher Prozess. Folglich kann für das Aktionsbündnis NAMSE wie auch für die Umsetzung des Aktionsplans kein Endpunkt definiert werden, daher muss eine langfristige Begleitung und Evaluierung durch das Bündnis erfolgen.

In 2018 wurde die Fortsetzung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen beschlossen, um die Umsetzung der Maßnahmen zu fördern. Die Arbeit des NAMSE basiert dabei auf der „Gemeinsamen Erklärung und Vereinbarung zur Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE)“ vom 05.03.2010. Das dieser Erklärung zugrunde liegende Selbstverständnis der Bündnispartner - im Konsens Maßnahmen zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltene Krankheiten und der Forschung zu Seltene Krankheiten zu entwickeln und gemäß den rechtlichen Rahmenbedingungen und Möglichkeiten jedes einzelnen Bündnispartners umzusetzen – hat bedeutsame Fortschritte für die Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen bewirkt. So wurde durch Entscheidungen des Gesetzgebers und des Gemeinsamen Bundesausschusses ermöglicht, Zentren für Seltene Erkrankungen unter Berücksichtigung der Vorarbeiten des NAMSE (Qualitätskriterien für Zentren) zu etablieren. Die fortlaufende – im regelmäßigen Statusbericht konkretisierte - Evaluation hat ergeben, dass eine Reihe Maßnahmen erfolgreich umgesetzt wurden, andere – wie die förmliche Verankerung von Zentren für Seltene Erkrankungen im Versorgungssystem – sich auf dem Wege zur Umsetzung befinden, andere wie die Zertifizierung der Zentren mangels Konsens bisher nicht umgesetzt werden konnten.

Das Konzept des NAMSE als Konsens-orientiertes Forum zur Entwicklung von Vorschlägen zu Maßnahmen zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltene Krankheiten und deren Erforschung mit Würdigung der jeweiligen partikularen Interessen und Notwendigkei-

ten hat sich daher bewährt. Die Entscheidung über die Implementierung und die Art der Umsetzung der Maßnahmen vor dem Hintergrund der Rahmenbedingungen ist jedoch Aufgabe der Bündnispartner.

Die Ziele des NAMSE wurden bei der Fortsetzung der Arbeit des Bündnisses in 2019 wie folgt definiert:

- 1. Bündelung bereits bestehender Initiativen im Bereich der Seltenen Erkrankungen**
- 2. Operationalisierung und Überarbeitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen**
- 3. Bildung und Vernetzung von Zentren zur sektorenübergreifenden Versorgung, basierend auf dem NAMSE-Zentrenmodell und unter Berücksichtigung von Europäischen Referenznetzwerken**
- 4. Weiterentwicklung der Qualitätskriterien für die Etablierung eines Anerkennungsverfahrens für Zentren**
- 5. Weiterentwicklung des NAMSE und Beteiligung an europäischen Entwicklungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen**
- 6. Ermöglichung eines gemeinsamen, koordinierten und zielorientierten Handelns auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen**

Auf der Basis, dass diese Ziele unvermindert gelten, schreibt NAMSE in Verantwortung der Steuerungsgruppe den Aktionsplan fort. Dazu gehören die Prüfung der fortbestehenden Relevanz und ggf. Neujustierung bestehender Ziele, die Anpassung bereits verabschiedeter Maßnahmen an geänderte Rahmenbedingungen sowie die Konsentierung neuer Ziele und Maßnahmen.

In der Umsetzung dieser Aufgabe hat die Steuerungsgruppe bereits mehrere Themen-bezogene Arbeitsgruppen (AG Zentren, AG OASE) und Unterarbeitsgruppen (UAG Digitalisierung, UAG Arzneimittel, UAG Diagnose, UAG Wissensmanagement) eingerichtet, in denen Vertreter der Bündnispartner wie auch der Betroffenen und der Wissenschaft mitwirken.

In diesem als „Strategiepapier“ bezeichneten Dokument werden die übergeordneten prioritären Ziele und Maßnahmen zur Umsetzung konkretisiert.

## ÜBERGEORDNETE STRATEGISCHE ZIELE

Die bis zum Jahr 2022<sup>1</sup> definierten übergeordneten strategischen Ziele lauten:

### **1. Das NAMSE fördert die Strukturentwicklung und die Transparenz in der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen.**

- Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) sind implementiert.
- Ein Verfahren zur Zertifizierung von Zentren für Seltene Erkrankungen auf Basis der von NAMSE entwickelten und gepflegten Qualitätskriterien steht für die Zentren zur Verfügung. Ergebnisse von Zertifizierungen werden öffentlich sichtbar gemacht.
- Qualitätskriterien für Typ C Zentren sind durch die Bündnispartner entwickelt.
- Für die in Zentren für Seltene Erkrankungen erbrachten Leistungen steht eine auskömmliche Finanzierung zur Verfügung.
- Seltene Erkrankungen werden routinemäßig an ZSE auf der Grundlage von Alpha-ID-SE und dadurch auch OrphaCode kodiert. Die Mehrzahl Seltener Krankheiten und eine weiter wachsende Zahl ist damit versorgungsepidemiologisch erfassbar als Grundlage für Entgeltsysteme und Gesundheitsberichterstattung.
- Betroffenen und Versorgern stehen verlässliche Informationen über die spezialisierten Versorgungs- und Forschungseinrichtungen (Typ A Zentren, Typ B Zentren, Typ C Zentren) für Betroffene mit unklarer Diagnose wie auch für solche mit etablierter Diagnose zur Verfügung.
- Durch Verstetigung des Monitorings und der Berichterstattung schafft NAMSE Transparenz über die Zentren verschiedenen Typs einschließlich der Zentren, die an den Europäischen Referenznetzwerken (ERN) beteiligt sind.
- Das NAMSE trägt dazu bei, dass Versorgungsformen, die sich in den Innovationsfondsprojekten TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO nachweislich bewährt haben, in die Regelversorgung übernommen werden.

### **2. Das NAMSE trägt zur Verbesserung der Informationen über und zu Fortschritten in der Diagnostik und Therapie von Seltene Erkrankungen bei und setzt sich für deren Anwendung in der Versorgung ein.**

- Innovative Diagnostik- und Therapieoptionen werden erforscht und entwickelt und für die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen eingesetzt.
- Durch Verstetigung des Monitorings und der Berichterstattung schafft NAMSE Transparenz und unterstützt hierdurch die zuständigen Organisationen, Maßnahmen für die Betroffenen einzuleiten bzw. umzusetzen.

---

<sup>1</sup> Ende der Projektlaufzeit der Geschäftsstelle des NAMSE

### **3. Das NAMSE setzt sich für eine kontinuierliche und nachhaltige Forschung zu Seltenen Erkrankungen und ihre Integration in die Versorgung ein.**

- Das NAMSE unterstützt Fördermittelgeber bei Entscheidungen über die Ausrichtung einer nachhaltigen Forschung zu Seltenen Erkrankungen und ihrer Integration in die Versorgung.
- Weitere nationale und internationale Forschungsprojekte und -verbünde zu Seltenen Erkrankungen sind von öffentlichen und zivilgesellschaftlichen Fördermittelgebern eingerichtet worden.
- Patientinnen und Patienten mit SE haben die Möglichkeit, Ihre Versorgungsdaten einwilligungsbasiert für die Forschung zur Verfügung stellen zu können.
- Daten aus Forschungsprojekten zu Seltenen Erkrankungen sind, soweit datenschutzkonform möglich, und den FAIR-Prinzipien<sup>2</sup> entsprechend für weitere Forschungsfragen zugänglich.

### **4. Das NAMSE trägt zu einer Erhöhung der Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Bevölkerung und Fachöffentlichkeit bei. Die Öffentlichkeitsarbeit umfasst dabei sowohl versorgungsrelevante Aspekte als auch die Bedeutung der Forschung zu SE.**

- Es erfolgt eine systematische Öffentlichkeitsarbeit zu SE durch alle Akteure im NAMSE.
- Die Akteure im Gesundheitswesen kennen die besonderen Bedarfe von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

---

<sup>2</sup> FAIR-Data Prinzipien: auffindbar (Findable), zugänglich (Accessible), austauschbar (Interoperable) und wiederverwendbar (Reusable)