



Nationales Aktionsbündnis für Menschen  
mit Seltenen Erkrankungen



# Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge

# Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge

Die Gründer des NAMSE



**Hinweis im Sinne des Gleichbehandlungsgesetzes:**

Aus Gründen der leichten Lesbarkeit wird auf eine geschlechterspezifische Differenzierung, wie z.B. Patient/Innen verzichtet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung für beide Geschlechter.

# Vorwort

Mehr als vier Millionen Menschen leiden in Deutschland an einer Seltenen Erkrankung. Hierzu zählen weltweit bis zu 8.000 verschiedene Erkrankungen. Es ist paradox: Seltene Erkrankungen sind so zahlreich, dass sie ein Viertel aller weltweit vorkommenden Erkrankungen ausmachen und in ihrer Gesamtheit so häufig sind wie eine der großen Volkskrankheiten. Je weniger Menschen jedoch an einer einzelnen Erkrankung leiden, desto geringer ist auch das Wissen über Ursachen, Symptome und Behandlungsmöglichkeiten. Sowohl in Deutschland als auch in der EU ist in den letzten Jahren das Bewusstsein für die mit den Seltenen Erkrankungen verbundenen Herausforderungen gewachsen. Vor allem durch eine Zusammenarbeit auf nationaler und europäischer Ebene lässt sich hier ein hoher Mehrwert erzielen.

Seltene Erkrankungen weisen einige Besonderheiten auf: Dazu zählen vordringlich die geringe Anzahl an Patientinnen und Patienten mit einer Seltenen Erkrankung, eine die Durchführung von Studien erschwerende überregionale Verteilung und eine geringe Anzahl von räumlich verteilten Expertinnen und Experten, die an einer Seltenen Erkrankung arbeiten. Auch sind die Wege zu guten Behandlungs- und Versorgungsmöglichkeiten häufig nicht klar ersichtlich. Dies führt auch dazu, dass die Einzelnen sich oft mit ihrer Erkrankung alleine gelassen fühlen.

Im Jahr 2010 hat das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) gemeinsam mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Ziel des NAMSE ist es, durch gemeinsames Handeln dazu beizutragen, die Lebenssituation jedes einzelnen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung zu verbessern. Nach einem dreijährigen Abstimmungsprozess mit großem Einsatz aller maßgeblichen Akteure im Gesundheitswesen wurden 52 Maßnahmenvorschläge erarbeitet und in einem Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zusammengetragen. Schon während dieses Prozesses ist es gelungen, die Wahrnehmung für die Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Mit der Umsetzung des Nationalplans werden die Menschen mit Seltenen Erkrankungen ihren gleichberechtigten Platz im medizinischen Alltag finden.

Die 52 Maßnahmenvorschläge beruhen auf einem breiten Konsens und decken ein umfangreiches Aufgabenspektrum ab. Es wurden konkrete Handlungsempfehlungen zum Informationsmanagement, zu möglichen Diagnosewegen, zu Versorgungsstrukturen und zur Erforschung der Seltenen Erkrankungen erarbeitet. Dies ist dem ungebrochenen Engagement der beteiligten Expertinnen und Experten in den Arbeitsgruppen und den Mitgliedern der Steuerungsgruppe zu verdanken.

Wir können von den Seltenen Erkrankungen viel lernen! Sie fordern unsere gemeinsamen Anstrengungen. Aufgrund oftmals fehlender klarer Leitsymptome bedarf es einer komplexen, interdisziplinären und multiprofessionellen Diagnostik und Behandlung. Diesen Herausforderungen soll durch Zentrenbildung begegnet werden. Mit der Bildung von Fachzentren soll Expertise gebündelt und die Forschung im Bereich Seltener Erkrankungen unterstützt werden. Das Ziel dabei ist, dass Patientinnen und Patienten möglichst schnell an das für sie richtige Zentrum weitergeleitet werden können. National wie europäisch steht der zielgerichtete Wissenstransfer im Vordergrund, um die Betroffenen mit hoher ärztlicher Kompetenz vorzugsweise in der Nähe ihrer Angehörigen und im muttersprachlichen Umfeld zu behandeln.

Darüber hinaus sind Seltene Erkrankungen für die Forschung oft von besonderem Interesse, da durch sie grundlegende biomedizinische Zusammenhänge erforscht und aufgedeckt werden können, deren Verständnis auch für die Aufklärung der Ursachen von häufigen Erkrankungen essentiell ist. Es wird daher wichtig sein, weiterhin stark in diesen Forschungsbereich zu investieren. Der Aktionsplan liefert damit auch einen wesentlichen Beitrag zu den Zielen des Rahmenprogramms Gesundheitsforschung der Bundesregierung.

Auch die wichtige Rolle der Selbsthilfe für die Betroffenen und die anderen Akteure des Gesundheitswesens wird bei den Seltenen Erkrankungen besonders gut deutlich. Oftmals sind hier die Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen wichtige Wissensträger auf dem Gebiet ihrer Erkrankung. Die Verknüpfung dieses Wissens mit der Expertise der Leistungserbringer kann nur durch Vernetzung in großen Organisationen wie der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) ermöglicht werden.

Mit der vorliegenden Veröffentlichung dieser Maßnahmenvorschläge endet die erste Phase für den Nationalen Aktionsplan. Nun beginnt die eigentliche Aufgabe – die Umsetzung und das Monitoring aller Maßnahmenvorschläge. Die NAMSE-Geschäftsstelle wird alle Bündnispartner dabei auch weiterhin unterstützen. Das gemeinsame Ziel der Bündnispartner in den nächsten Jahren soll sein, das NAMSE mit seiner Geschäftsstelle in eine nachhaltige, sich selbst tragende Struktur zu überführen. Damit ist sichergestellt, dass zukünftig die maßgeblichen Akteure im Gesundheitswesen in guter Kooperation gemeinsam die besondere Verantwortung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen tragen.

Besonders danken möchten wir den beteiligten Expertinnen und Experten in den Arbeitsgruppen und den Mitgliedern der Steuerungsgruppe, die mit großem Engagement an dem Aktionsplan mitgewirkt haben. Es ist der gemeinsame Erfolg aller Akteurinnen und Akteure, dass nun auch für Deutschland ein Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen vorliegt.

Wir wünschen uns allen für die Umsetzungsphase viel Erfolg!



Ihr  
Daniel Bahr  
Bundesminister  
für Gesundheit



Ihre  
Johanna Wanka  
Bundesministerin für  
Bildung und Forschung



Ihr  
Christoph Nachtigäller  
Vorsitzender  
ACHSE e.V.

# Inhaltsverzeichnis

Vorwort .....	III
Inhaltsverzeichnis .....	VI
Abbildungsverzeichnis .....	VIII
Abkürzungsverzeichnis .....	IX
<b>1.</b> Einleitung .....	2
<b>1.1</b> Die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen .....	3
<b>1.2</b> Entstehung und Arbeitsweise des Aktionsbündnisses .....	3
<b>1.3</b> Handlungsfelder und Ziele des Nationalen Aktionsplans .....	6
<b>2.</b> Bedeutung der Selbsthilfe für eine patientenzentrierte Versorgung .....	8
<b>3.</b> Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge .....	10
<b>3.1</b> Handlungsfeld Versorgung, Zentren, Netzwerke .....	10
3.1.1 Zentrenmodell für Seltene Erkrankungen .....	11
3.1.2 Orphan Drugs, Off-Label-Use und Evidenzgenerierung .....	15
3.1.3 Glossar .....	18
<b>3.2</b> Handlungsfeld Forschung .....	19
3.2.1 Ursachenforschung und Genomanalyse .....	19
3.2.2 Pathophysiologie und Krankheitsmechanismen .....	20
3.2.3 Entwicklung von diagnostischen Testsystemen .....	21
3.2.4 Wissenschaftsinitiierte prospektive, kontrollierte klinische Studien .....	22
3.2.5 Versorgungsforschung .....	22
3.2.6 Ethische, rechtliche und soziale Aspekte .....	23
3.2.7 Kooperation von Akademia und Industrie .....	24
3.2.8 Zusammenarbeit mit internationalen Partnern .....	24
3.2.9 Einrichtung von Zentren für Seltene Erkrankungen .....	25
3.2.10 Glossar .....	27
<b>3.3</b> Handlungsfeld Diagnose .....	30
3.3.1 Erstkontakt bei Primärversorger .....	30
3.3.2 Software-Technologien zur Diagnosefindung .....	31
3.3.3 Innovative Sequenziertechnologien zur molekularen Diagnostik .....	33
3.3.4 Leitlinien .....	34
3.3.5 Glossar .....	36

<b>3.4</b>	Handlungsfeld Register .....	37
3.4.1	Web-Portal von Registern der Seltene Erkrankungen in Deutschland .....	37
3.4.2	Steuerungsgruppe von Registerbetreibern zum Austausch über „Register für Seltene Erkrankungen“ .....	38
3.4.3	Softwareentwicklung einer Modelldatenbankstruktur als Hilfestellung für den Aufbau und das Führen eines krankheitsspezifischen Registers für Seltene Erkrankungen .....	38
3.4.4	Register für „Patienten mit unklarer Diagnose“ .....	39
3.4.5	Projekt „nicht-krankheitsspezifisches Register“ .....	40
3.4.6	Glossar .....	41
<b>3.5</b>	Handlungsfeld Informationsmanagement .....	42
3.5.1	Gute Patienteninformation für Seltene Erkrankungen .....	42
3.5.2	Gemeinsame Botschaften zum Thema Seltene Erkrankungen .....	43
3.5.3	Zentrales Informationsportal .....	44
3.5.4	Ärztliche und zahnärztliche Aus-, Fort- und Weiterbildung .....	47
3.5.5	Öffentlichkeitsarbeit .....	50
3.5.6	Telemedizin .....	50
<b>3.6</b>	Handlungsfeld Patientenorientierung .....	52
3.6.1	Forschung .....	52
3.6.2	Begutachtung durch den Medizinischen Dienst der Krankenversicherung .....	52
3.6.3	Förderung und Qualifizierung der Selbsthilfe .....	53
3.6.4	Europäische Vernetzung .....	53
<b>3.7</b>	Handlungsfeld Implementierung und Weiterentwicklung .....	54
<b>4.</b>	Anhang .....	56
	Anhang 1: Gemeinsame Erklärung .....	56
	Anhang 2: Orientierende Kriterienliste zur Definition des dreistufigen Zentrenmodells .....	58
<b>5.</b>	Literaturverzeichnis .....	62



# Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Arbeitsweise des NAMSE .....	5
Abbildung 2: Aufbaubeispiel Informationsportal .....	45

# Abkürzungsverzeichnis

ACHSE e.V.	Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.
AOLG	Arbeitsgemeinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden
AWMF	Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V.
AWMF-IMWi	AWMF-Institut für Medizinisches Wissensmanagement
ÄZQ	Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin
BAG SELBSTHILFE e.V.	Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V.
BÄK	Bundesärztekammer
BMAS	Bundesministerium für Arbeit und Soziales
BMBF	Bundesministerium für Bildung und Forschung
BMFSFJ	Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BPI	Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e.V.
BPtK	Bundespsychotherapeutenkammer
BVA	Bundesverwaltungsamt
BVMed	Bundesverband Medizintechnologie e.V.
BZÄK	Bundeszahnärztekammer
DFG	Deutsche Forschungsgemeinschaft
DGKJ	Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin
DIMDI	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information
DKG	Deutsche Krankenhausgesellschaft e.V.
DNebM	Deutsches Netzwerk Evidenzbasierte Medizin
DPR	Deutscher Pflegerat e.V.
EBM	Einheitlicher Bewertungsmaßstab
ELSA	Ethische, rechtliche und soziale Aspekte der modernen Lebenswissenschaften und der Biotechnologie
E-Rare	ERA-Net für Forschungsprogramme zu Seltene Erkrankungen
EU	Europäische Union
EUROPLAN	European Project for Rare Diseases National Plans Development
EURORDIS	European Organisation for Rare Diseases
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
GKV	Gesetzliche Krankenversicherung
GVG	Gesellschaft für Versicherungswissenschaft und -gestaltung e.V.
ICD	International Classification of Diseases
IIT	Investigator-Initiated-Trials
IMPP	Institut für medizinische und pharmazeutische Prüfungsfragen
IQWiG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
IRDiRC	International Rare Diseases Research Consortium
KBV	Kassenärztliche Bundesvereinigung
KZBV	Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung
MDK	Medizinischer Dienst der Krankenversicherung
MDS	Medizinischer Dienst des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen
MFT	Medizinischer Fakultätentag der Bundesrepublik Deutschland
MVZ	Medizinisches Versorgungszentrum
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen

# Abkürzungsverzeichnis

NCBI	National Center for Biotechnology Information
NGS	Next Generation Sequencing
NIH	National Institutes of Health
NKLM	Nationaler Kompetenzbasierter Lernzielkatalog Medizin
NKLZ	Nationaler Kompetenzbasierter Lernzielkatalog Zahnmedizin
PKB	Patientenorientierte Krankheitsbeschreibungen
PKV	Verband der privaten Krankenversicherung e.V.
SE	Seltene Erkrankungen
SGB	Sozialgesetzbuch
SOP	Standard Operating Procedure
TMF	Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V.
UPD	Unabhängige Patientenberatung Deutschland
VDGH	Verband der Diagnostica-Industrie e.V.
VF	Versorgungsforschung
vfa bio	Biotechnologie im Verband der forschenden Pharma-Unternehmen (vfa)
VUD	Verband der Universitätsklinika Deutschlands e.V.
WHO	World Health Organisation



# 1. Einleitung

Selten ist gar nicht so selten: Allein in Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung (SE), in der gesamten EU geht man von 30 Millionen Menschen aus<sup>1)</sup>. Nach der in Europa gültigen Definition gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen an dieser Erkrankung leiden<sup>2)</sup>. Sie bilden eine heterogene Gruppe von zumeist komplexen Krankheitsbildern, die überwiegend chronisch verlaufen und mit eingeschränkter Lebensqualität und/oder Lebenserwartung einhergehen. Etwa 80 Prozent dieser Krankheiten sind genetisch bedingt; selten sind sie heilbar<sup>3)</sup>. Kennzeichnend ist ebenso eine systemische Ausprägung der Erkrankungen, d.h. es sind mehrere Organe gleichzeitig betroffen. Vielfach treten erste Symptome bereits im Kindes- und Jugendalter auf. Bedingt durch die Schwere der meisten Erkrankungen und die Zahl der Betroffenen wird die Bedeutung von Seltenen Erkrankungen als erheblich eingeschätzt.

Sowohl in Deutschland als auch in der EU ist das Bewusstsein für die mit den Seltenen Erkrankungen verbundenen Herausforderungen gewachsen. Ausschlaggebend hierfür ist die Erkenntnis, dass aufgrund der geringen Anzahl von Patienten, die an einer der geschätzten 7.000 bis 8.000 Seltenen Erkrankungen leiden, ein deutlicher Mehrwert für die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen nur durch eine Zusammenarbeit auf EU-Ebene erzielt werden kann. So empfiehlt der Rat der Europäischen Union die Erarbeitung von nationalen Aktionsplänen sowie die Förderung der Bildung von national anerkannten Fachzentren. Dabei steht sowohl auf nationaler als auch auf europäischer Ebene der zielgerichtete Wissenstransfer im Vordergrund, um den Patienten mit hoher ärztlicher Kompetenz jedoch vorzugsweise in der Nähe seiner Angehörigen und im muttersprachlichen Umfeld zu behandeln. Mit der Bildung von Fachzentren soll Expertise gebündelt und die Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen unterstützt werden. Aus diesem Grund ist die Zentrenbildung im Bereich der Seltenen Erkrankungen ein wesentliches Ziel des vorliegenden Aktionsplans.

Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert aus medizinischen und ökonomischen Gründen die Forschung und medizinische Versorgung. Betroffene sind daher mit besonderen Problemen bei Diagnose und Therapie ihrer Erkrankung konfrontiert.

---

<sup>1)</sup> Kaplan, W. & Lang, R. (2004), S. 95

<sup>2)</sup> Verordnung (EG) Nr. 141/2000 (2000), Präambel Abs. 5

<sup>3)</sup> Wetterauer, B. & Schuster, R. (2008), S. 519

## 1.1 Die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) hat im Jahr 2009 einen Forschungsbericht mit dem Titel „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“<sup>4)</sup> veröffentlicht. Ziel des Forschungsberichts war es, die Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu analysieren, prioritäre Handlungsfelder abzuleiten sowie Verbesserungsvorschläge und Lösungsszenarien zu entwickeln.

### Der Forschungsbericht kommt zu folgenden wesentlichen Ergebnissen:

- Die Bedeutung von Seltenen Erkrankungen wird als erheblich eingeschätzt.
- Über viele Seltene Erkrankungen sind nur wenige Informationen verfügbar und die vorhandenen Informationsmöglichkeiten vielen Personen unbekannt.
- Patienten mit Seltenen Erkrankungen benötigen eine umfassende und spezialisierte Versorgung.
- Bei vielen Seltenen Erkrankungen fehlen gesicherte Diagnoseverfahren und Kenntnisse über die Erkrankung.
- Es finden sich Hinweise, dass die Komplexität und Heterogenität der Seltenen Erkrankungen in den ambulanten Vergütungssystemen nicht adäquat abgebildet werden.
- Bei vielen Seltenen Erkrankungen fehlt eine adäquate medikamentöse Behandlung.
- Die Forschung ist für die zukünftige Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen von herausragender Bedeutung.
- Die Erarbeitung eines Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch ein Nationales Aktionsbündnis könnte sinnvoll sein.

## 1.2 Entstehung und Arbeitsweise des Aktionsbündnisses

Die Ergebnisse des Forschungsberichts weisen darauf hin, dass im pluralistisch strukturierten Gesundheitswesen Deutschlands nachhaltige Verbesserungen in Prävention, Diagnostik und Therapie Seltener Erkrankungen nur dann erreicht werden können, wenn es gelingt, Initiativen zu bündeln und ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Handeln aller Akteure zu bewirken. Um diese entscheidende Voraussetzung zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation im Bereich der Seltenen Erkrankungen zu schaffen, wurde am 8. März 2010 auf Initiative des Bundesministeriums für Gesundheit das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Gemeinsam mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) als weitere Kooperationspartner wurde mit NAMSE ein nationales Koordinierungs- und Kommunikationsgremium geschaffen. Vorrangiges Ziel des NAMSE ist es, einen Vorschlag für einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bis 2013 zu erarbeiten sowie die Bildung von nationalen Fachzentren zu unterstützen. Damit wird die entsprechende Empfehlung des Rates der Europäischen Union für eine Maßnahme im Bereich der Seltenen Erkrankungen umgesetzt<sup>5)</sup>.

<sup>4)</sup> Bundesministerium für Gesundheit (2009): Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Online verfügbar unter: [http://www.bmg.bund.de/fileadmin/dateien/Downloads/Forschungsberichte/110516\\_Forschungsbericht\\_Seltene\\_Krankheiten.pdf](http://www.bmg.bund.de/fileadmin/dateien/Downloads/Forschungsberichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf)

<sup>5)</sup> Empfehlung des Rates der europäischen Union vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02).

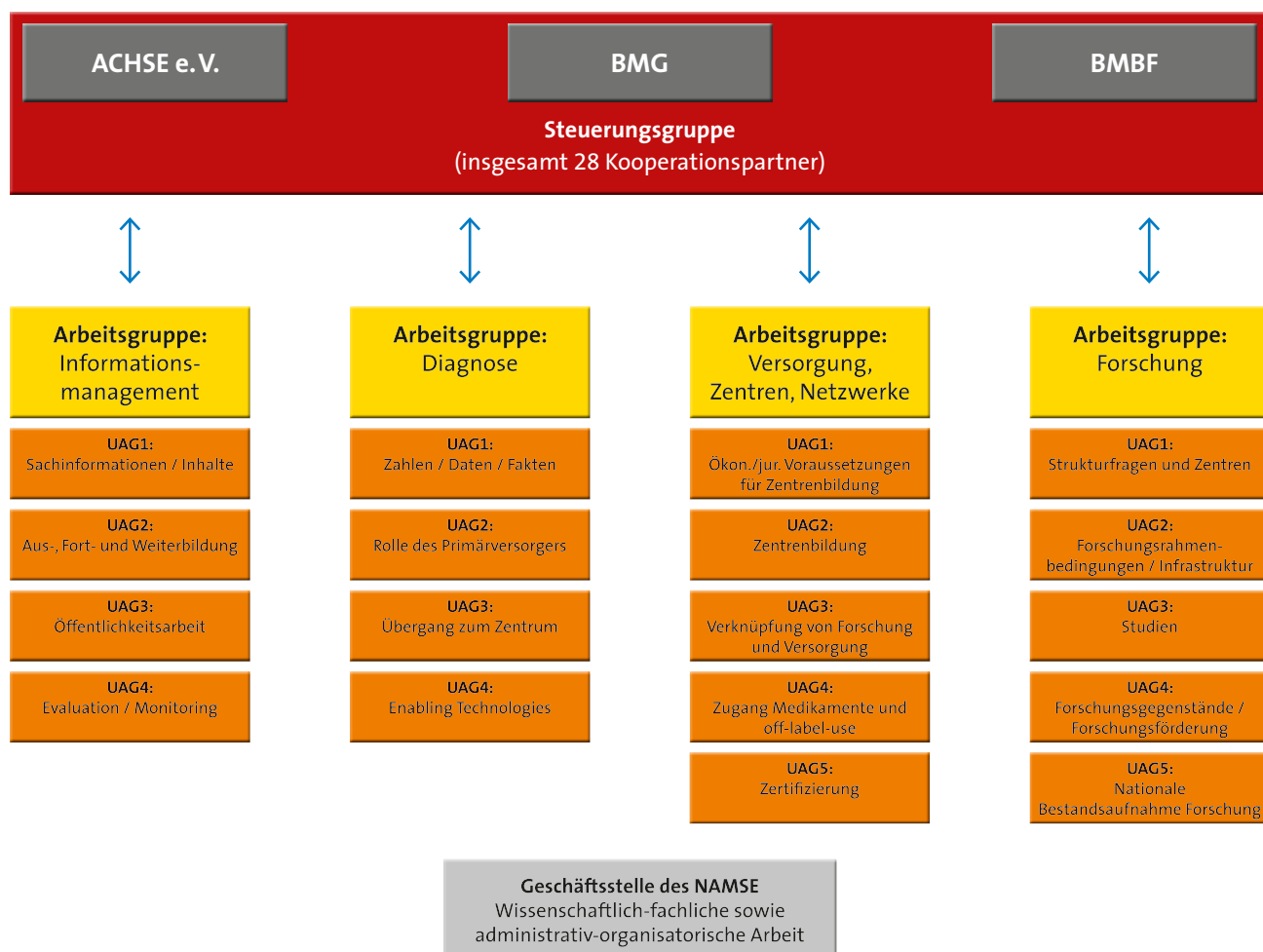
Am Nationalen Aktionsbündnis sind alle wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen – ausschließlich Spitzen- und Dachverbände – beteiligt. Mit Annahme der gemeinsamen Erklärung (vgl. Anhang 1) bekräftigten sie, gemeinschaftlich die Voraussetzungen für eine langfristig wirksame Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen im Konsens zu schaffen.

**Bündnispartner des NAMSE:**

- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE e.V.)
- Arbeitsgemeinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden (AOLG), vertreten durch das jeweilige Vorsitzland
- Arbeitsgemeinschaft der wissenschaftlichen medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF)
- Beauftragter der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten
- Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE e.V.)
- Bundesärztekammer (BÄK)
- Bundesministerium für Arbeit und Soziales (BMAS)
- Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF)
- Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend (BMFSFJ)
- Bundesministerium für Gesundheit (BMG)
- Bundespsychotherapeutenkammer (BPTK)
- Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e.V. (BPI)
- Bundesverband Medizintechnologie e.V. (BVMed)
- Bundeszahnärztekammer (BZÄK)
- Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)
- Deutsche Krankenhausgesellschaft e.V. (DKG)
- Deutscher Hausärzteverband e.V.
- Deutscher Pflegerat e.V. (DPR)
- Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA)
- GKV-Spitzenverband
- Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)
- Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung (KZBV)
- Medizinischer Fakultätentag der Bundesrepublik Deutschland (MFT)
- Orphanet-Deutschland
- Verband der privaten Krankenversicherung e.V. (PKV)
- Biotechnologie im Verband der forschenden Pharma-Unternehmen (vfa bio)
- Verband der Universitätsklinika Deutschlands e.V. (VUD)
- Verband der Diagnostica-Industrie e.V. (VDGH)

Das NAMSE ist organisatorisch in eine Steuerungsgruppe und Arbeitsgruppen gegliedert. Die Steuerungsgruppe besteht aus den 28 Bündnispartnern des NAMSE. Sie hat unter Berücksichtigung der Ergebnisse des Forschungsberichts die Ziele und Arbeitsweise des Aktionsbündnisses festgelegt. Ausgehend von diesen Themenschwerpunkten wurden vier Arbeitsgruppen zu den Handlungsfeldern Informationsmanagement, Diagnose, Versorgung/Zentren/Netzwerke und Forschung konstituiert und mit hochrangigen Experten aus dem jeweiligen Fachgebiet besetzt.

**Abbildung 1: Arbeitsweise des NAMSE**





Die Arbeitsgruppen haben sich in weitere Unterarbeitsgruppen aufgegliedert, um gezielt Teilthemen zu bearbeiten. Darüber hinaus wurden Handlungsfeld-übergreifende Schnittstellengruppen gebildet. Je nach Fragestellung wurden gezielt weitere Experten in die Arbeitsgruppen gesandt. In den letzten drei Jahren fanden zahlreiche Expertensitzungen statt, in denen Vorschläge zur Verbesserung der Diagnostik, der Therapie, der Versorgung und der Forschung erarbeitet wurden. In einem intensiven Abstimmungsprozess konnten 52 Maßnahmenvorschläge im Konsens entwickelt werden. Organisatorisch und inhaltlich wurde dieser Prozess durch die Geschäftsstelle des NAMSE unterstützt.

### 1.3 Handlungsfelder und Ziele des Nationalen Aktionsplans

Die Textform des Aktionsplans sieht die Aufgliederung in Handlungsempfehlungen und Maßnahmenvorschläge vor. Die vorliegenden, durch die Arbeitsgruppen erarbeiteten Handlungsempfehlungen und Maßnahmenvorschläge sind einvernehmlich durch die Steuerungsgruppe angenommen worden. Ergänzend wurden während der Arbeitsprozesse Hintergrundpapiere erstellt. In diesen wird vertiefend auf die jeweiligen Handlungsfelder eingegangen, so dass bei Bedarf eine intensivere Auseinandersetzung mit einzelnen Fragestellungen möglich ist. Die Hintergrundpapiere sind Ergebnis eines expertengestützten Konsultationsprozesses, der in thematisch fokussierten Arbeitsgruppen durchgeführt wurde. Sie bilden eine Entscheidungsgrundlage für die in der Steuerungsgruppe angenommenen Handlungsempfehlungen und Maßnahmenvorschläge. Sie geben nicht in jeder einzelnen Aussage oder Wertung die Position aller beteiligten Akteure wieder.

Zu Beginn des Prozesses wurde den Arbeitsgruppen der Arbeitsauftrag in Form eines Manuals übergeben, dessen Handlungsfelder und Zielformulierungen sich wie folgt zusammenfassen lassen:

#### **Handlungsfeld Versorgung, Zentren, Netzwerke**

##### **Ziele:**

- Definition verschiedener Stufen von Zentren und Netzwerken und Vorbereitung der Implementierung
- Definition von Aufgabenspektrum und Arbeitsweise der Zentren und Netzwerke sowie von Kriterien zur Kennzeichnung/Anerkennung dieser Organisationen
- Entwicklung von Vorschlägen zur nachhaltigen Finanzierung von Zentren und Netzwerken
- Optimierung der Versorgung mit zugelassenen Arzneimitteln und Off-Label-Use-Arzneimitteln

#### **Handlungsfeld Forschung**

##### **Ziele:**

- Verbesserung der Rahmenbedingungen für die Forschung und Entwicklung bei Seltenen Erkrankungen
- Beschleunigung der Übertragung neuer Erkenntnisse in die Versorgungspraxis
- Verbesserung der Therapieoptimierungsforschung
- Verbesserung der Versorgungsforschung

**Handlungsfeld Diagnosesicherung****Ziele:**

- Beschleunigung der Diagnosestellung bei Seltene Erkrankungen
- Entwicklung von Strategien für den Umgang mit unklaren Diagnosen
- Verbesserung der Ausgestaltung von Leitlinien

**Handlungsfeld Informationsmanagement****Ziele:**

- Erhöhung der Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Bevölkerung und Fachöffentlichkeit
- Verbesserung der Informationslage und der Informationsbeschaffung für Betroffene, Angehörige, Mediziner, Therapeuten und Pflegepersonal
- Verbesserung der Aus-, Fort- und Weiterbildung von medizinischem, therapeutischem und pflegerischem Personal

Im Rahmen des Arbeitsprozesses wurden die Handlungsfelder und Zielformulierungen modifiziert und angepasst. Die endgültigen Ziele sind in den Maßnahmenvorschlägen des Nationalen Aktionsplans abgebildet.

Die Mitglieder des Aktionsbündnisses sind sich darüber einig, dass die Bedeutung der Selbsthilfe für eine Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen als zentraler Aktionsbereich im Sinne eines Querschnittsthemas im Nationalen Aktionsplan berücksichtigt werden soll. Dies wird in einem Kapitel zur Bedeutung der Selbsthilfe zum Ausdruck gebracht (siehe Kapitel 2). Darüber hinaus wurde der Bereich **Patientenorientierung** als eigenes Handlungsfeld arbeitsgruppenübergreifend berücksichtigt. Auch das Handlungsfeld **Register** ist als Querschnittsthema bearbeitet worden.

## 2. Bedeutung der Selbsthilfe für eine patientenzentrierte Versorgung

Gesundheitliche Selbsthilfe hat sich immer stärker zu einer eigenständigen, wichtigen Säule im Gesundheitswesen entwickelt. Sie leistet einen wesentlichen Beitrag zur Gesunderhaltung, Problembewältigung und Gesundheitsförderung, insbesondere für Menschen mit Chronischer Erkrankung oder Behinderung oder auch einer chronischen Seltenen Erkrankung. Die große Stärke der Selbsthilfe liegt in der wechselseitigen Unterstützung Betroffener (und ihrer Angehörigen) durch Betroffene bei der Bewältigung und beim Umgang mit der Krankheit oder Behinderung.

Die Arbeit in den Selbsthilfegruppen ist durch Erfahrungsaustausch und gegenseitige Unterstützung gekennzeichnet. Selbsthilfeorganisationen halten qualifizierte Beratungsangebote vor, führen Informations- und Schulungsveranstaltungen durch, geben Informationsmaterial heraus und betreiben Interessenvertretung. Als Experten in eigener Sache wirken Betroffene und ihre Organisationen an den fachlichen und politischen Debatten mit. Diese Interessenvertretung findet seit 2004 auch als Strukturierte Patientenbeteiligung im Gesundheitswesen statt. Die Vertreter der Selbsthilfeorganisationen bringen die im Ideen- und Meinungsaustausch der Betroffenen aus einer Bewertung von Erfahrungen gewonnenen Erkenntnisse in die relevanten Gremien des Gesundheitswesens, insbesondere in Gremien des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) ein. Das gemeinsame Ziel ist die Patientenorientierung des Gesundheitswesens.

### **Eine starke Selbsthilfe stärkt die unmittelbar Betroffenen, verbessert die Qualität der Versorgung und stärkt die Forschung**

Die Selbsthilfe wird insbesondere dort aktiv, wo es Verbesserungsbedarf in der Versorgung oder in der Forschung für Seltene Erkrankungen gibt. Die Selbsthilfegruppen und -organisationen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen haben sich insbesondere aufgrund der fehlenden Informationen über Krankheit und Versorgung entwickelt und geben Impulse für Forschungsbemühungen, wie z.B. wissenschaftliche Studien.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen ist besonders bewusst, dass die Forschung für die Entwicklung von Therapien, die die Lebensdauer oder die Lebensqualität verbessern, essentiell ist. Die Betroffenen und ihre Vertreter setzen sich für eine Stärkung dieser Forschung ein. Dabei sind sie von den ethischen Fragen, die sich z.B. bei Krankheiten stellen, die im Kindesalter entstehen, besonders berührt. Bei der Bewertung von ethischen Fragen bietet die eigene Betroffenheit in der Abwägung der verschiedenen Belange einen besonderen Blickwinkel. Es ist aus Sicht der Selbsthilfe daher wünschenswert, dass Ethikkommissionen die Aufnahme eines Vertreters der Patientenselbsthilfe, ggfs. auch der Selbsthilfe der Seltenen Erkrankungen, für jede Ethikkommission prüfen. Insbesondere für das Votum zu klinischen Studien sei die Einbindung eines Patientenvertreters anzustreben.

In einer Situation, in der kaum etwas bekannt ist über eine Erkrankung, liegt die große Kraft der Selbsthilfe in der gegenseitigen Unterstützung. Nur Gleichbetroffene können einander wirklich verstehen, das Bewusstsein, nicht alleine, nicht der Einzige zu sein, stärkt. Durch den Austausch der Betroffenen sammelt und verbreitet sich eine Fülle von Wissen über die Erkrankung, über Behandlungsmöglichkeiten und über vorhandene Experten, wodurch eine bessere Behandlung möglich wird. Die Selbsthilfe eröffnet hierbei die Möglichkeit, diejenigen zusammenzubringen, die sich mit einer bestimmten Erkrankung befassen, wie Ärzte, Therapeuten und Wissenschaftler aus verschiedenen Fachbereichen und Standorten. Das Erfahrungswissen und die Expertise der Betroffenen sowie die Vernetzungsarbeit der Selbsthilfe fördern die Wissensvermehrung und steigern die Qualität der Gesundheitsversorgung und Forschung. Die Selbsthilfe nützt damit auch zukünftig Betroffenen, d.h. sie nützt uns allen.

### **Gute Selbsthilfe braucht unterstützende Rahmenbedingungen, um wirksam werden zu können**

Für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ist die Vielfalt und Komplexität der Themen sowie der Gesprächspartner, mit denen sie sich dazu auseinandersetzen müssen, besonders groß. Gute Informationsquellen und Hilfestellungen sind besonders rar. Die Seltenheit der jeweiligen Erkrankung macht es dazu außergewöhnlich schwer, genügend geeignete Vertreter für die verschiedenen Gremien in Politik und Selbstverwaltung, sowie zur Vernetzung mit Wissenschaft, Ärzteschaft und Industrie zu finden. Diejenigen Menschen, die die Kraft finden, neben der eigenen Krankheitsbewältigung oder der Versorgung eines Angehörigen sowie der Sicherung des Lebensunterhalts noch fachlich oder politisch ehrenamtlich tätig zu werden, brauchen Unterstützung. Kompetente Beteiligung braucht gute Fortbildung, um die vielen notwendigen Kompetenzen und Fertigkeiten zu erlangen und sie braucht angemessene finanzielle Unterstützung, um die Vielfalt der Aufgaben auch leisten zu können. Ein Gesundheitswesen, das den Patienten in den Mittelpunkt stellt, bedarf der Selbsthilfe, um die erforderliche Patientenorientierung zu gewährleisten. Und eine gute Selbsthilfe braucht geeignete Rahmenbedingungen: so ist eine qualitativ hochwertige und nachhaltige Beteiligung der Selbsthilfe oft nur mit Unterstützung qualifizierter hauptamtlicher Mitarbeiter der Selbsthilfeorganisation möglich.

## 3. Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge

Im Folgenden wird auf die verschiedenen Handlungsfelder des Nationalen Aktionsplans eingegangen, in denen durch gezielte Maßnahmenvorschläge und Lösungsansätze nachhaltige Verbesserungen in Prävention, Diagnostik und Therapie Seltener Erkrankungen erzielt werden sollen. Der Aufbau der Handlungsfelder folgt dabei einer vorgegebenen Struktur. So wird zu Beginn jedes Themenbereichs der IST-Zustand einschließlich bestehender Problemfelder in einem Einleitungstext skizziert. Daraus ableitend werden Empfehlungen ausgesprochen und konkrete Maßnahmenvorschläge angeführt. Die Vorschläge beinhalten die Angabe einer Zeitschiene<sup>6)</sup> die den Umsetzungsbeginn der Maßnahme vorgibt, und benennen verantwortliche Institutionen und Gremien.

Zur besseren Verständlichkeit ist einzelnen Handlungsfeldern ein Glossar hintangestellt, in denen die Fachbegriffe erläutert werden.

### 3.1 Handlungsfeld Versorgung, Zentren, Netzwerke

Seltene Erkrankungen sind häufig systemisch, d.h. sie manifestieren sich gleichzeitig in mehreren Organsystemen. Es fehlen oftmals klare Leitsymptome, daher bedarf es in der Regel einer komplexen, interdisziplinären und multiprofessionellen Diagnostik und Behandlung. Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert aus medizinischen und ökonomischen Gründen die Forschung und die medizinische Versorgung der Patienten, die daher mit besonderen Problemen konfrontiert sind. Sie sind auf eine hochkompetente, spezialisierte Versorgung angewiesen.

Obgleich bereits vielfach die notwendige Expertise vorhanden ist, fehlt ein für Patienten und Ärzte transparentes Angebot und ein Konzept für eine bedarfsorientierte Bildung von Zentren und Netzwerken. Vielmehr ist das Angebot bislang weitgehend durch zufällige Gegebenheiten bestimmt. Das NAMSE hat zum Ziel, die Bildung von Fachzentren zu fördern und finanzielle Rahmenbedingungen darzustellen.

In der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen nimmt ergänzend die Pharmakotherapie einen hohen Stellenwert ein. Auch wenn viele Seltene Erkrankungen nicht oder nur sehr eingeschränkt medikamentös behandelt werden können, stellt die Versorgung mit Arzneimitteln häufig die einzige potenzielle Behandlungsmöglichkeit dar. Eine Arzneimitteltherapie kann grundsätzlich mit für die Erkrankung spezifisch zugelassenen Medikamenten, so genannten Orphan Drugs oder in Form eines so genannten Off-Label-Use mit Arzneimitteln, die für andere Indikationen zugelassen sind, erfolgen.

Für viele Seltene Erkrankungen fehlt bisher jedoch aufgrund mangelnder Forschungs- und Entwicklungsanreize eine medikamentöse Behandlung. Darüber hinaus ergeben sich im Bereich des Off-Label-Use Unsicherheiten in der Anwendung und Kostenerstattung, da die Evidenz über die Wirksamkeit dieser Arzneimittel vielfach gering ist. In Kapitel 3.1.2, Orphan Drugs, Off-Label-Use und Evidenzgenerierung, werden Handlungsempfehlungen ausgesprochen und Maßnahmenvorschläge formuliert, um die skizzierten, vordringlichen Probleme zu verringern und die Arzneimittelversorgung bei Seltenen Erkrankungen zu verbessern.

---

<sup>6)</sup> kurzfristig = 1 bis 2 Jahre; mittelfristig = 3 bis 5 Jahre; langfristig = > 5 Jahre

### 3.1.1 Zentrenmodell für Seltene Erkrankungen

Die Zentrenbildung ist eine zentrale Forderung der europäischen Ratsempfehlung für eine Maßnahme im Bereich Seltener Erkrankungen. Dabei wird empfohlen: a) Zentren zu ermitteln oder zu errichten, b) die Beteiligung der nationalen Fachzentren an europäischen Referenznetzwerken zu fördern, c) Strukturen zu schaffen, die die Zusammenarbeit der Spezialisten und den Austausch von Fachleuten und Fachwissen auf diesem Gebiet national und international fördern, d) den Einsatz von Informations- und Kommunikationstechnologien zu berücksichtigen, um die notwendige, spezielle medizinische Versorgung auch aus der Ferne zu ermöglichen, e) die Voraussetzungen für die Verbreitung von Fachwissen zu schaffen, um eine wohnortnahe Versorgung zu ermöglichen sowie f) darauf hinzuwirken, dass in der Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen ein multidisziplinärer Ansatz verfolgt wird. Einigen Fachzentren kommt eine besondere Bedeutung zu, da sie als Referenzzentren den grundlegenden Baustein der europäischen Referenznetzwerke bilden, die in der Richtlinie (2011/24/EU) über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung gefordert werden. Der EU-Sachverständigenausschuss hat hierzu eine Empfehlung zu Qualitätskriterien für Fachzentren für Seltene Krankheiten in den Mitgliedsstaaten im Oktober 2011 herausgegeben.

#### **Empfehlung:**

NAMSE empfiehlt die Bildung von Zentren in drei arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen. Diese unterscheiden sich nicht hinsichtlich der Qualität der Versorgung, sondern im angebotenen Leistungsspektrum und sind in die wohnortnahe, primär- und fachärztliche Versorgung eingebettet. Bei den drei arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen im Zentrenmodell wird nach ambulante/stationär und krankheits- (gruppen) spezifisch/krankheitsübergreifend unterschieden<sup>7)</sup>.

Die Typ C Zentren (Kooperationszentren für Krankheit/Krankheitsgruppe x)<sup>8)</sup> stellen die krankheits- oder krankheitsgruppenspezifische ambulante Versorgung interdisziplinär und multiprofessionell sicher. Ein Typ C Zentrum (Kooperationszentrum) ist in erster Linie für die Erbringung konkreter Versorgungsleistungen bei Patienten mit gesicherter Diagnose oder klarer Verdachtsdiagnose zuständig. In Frage kommen hierfür bspw. niedergelassene Schwerpunktpraxen, Gemeinschaftspraxen, Medizinische Versorgungszentren (MVZ) oder Krankenhäuser.

Typ B Zentren (Fachzentren für Krankheit/Krankheitsgruppe x)<sup>9)</sup> arbeiten ebenfalls krankheits- oder krankheitsgruppenspezifisch für Patienten mit gesicherter Diagnose oder konkreter Verdachtsdiagnose, verfügen aber neben dem ambulanten auch über ein stationäres, interdisziplinäres und multiprofessionelles Versorgungsangebot. Insoweit handelt es sich bei einer Typ B Einrichtung (Fachzentrum) um eine Krankenhauseinrichtung, die für die jeweilige Seltene Erkrankung oder Krankheitsgruppe über ein ambulantes und stationäres Versorgungsangebot verfügt.

---

<sup>7)</sup> Voraussetzung für die Etablierung des Zentrenmodells ist eine verbindliche Klärung der Finanzierung. Folgerichtig können auch alle anderen Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans, die mit der Bildung von Fachzentren verbunden sind, erst umgesetzt werden, wenn das Zentrenmodell etabliert ist. Die entsprechenden Maßnahmen sind im Folgenden in der Zeitschiene mit einem Sternchen (\*) gekennzeichnet.

<sup>8)</sup> Im Folgenden: Typ C Zentren (Kooperationszentren)

<sup>9)</sup> Im Folgenden: Typ B Zentren (Fachzentren)

Typ A Zentren (Referenzzentren für Seltene Erkrankungen, mit den Fachzentren für xyz) <sup>10)</sup> setzen sich aus mehreren Typ B Zentren (Fachzentren) zusammen und haben zusätzlich krankheitsübergreifende Strukturen (z.B. für die Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose, Lotsen, interdisziplinäre Fallkonferenzen, innovative Spezialdiagnostik). Typ A Zentren (Referenzzentren) sind zudem für die unklaren Fälle zuständig, betreiben Grundlagen- und klinische Forschung, und stellen die Basis der medizinischen Ausbildung dar.

Alle drei Typen von Zentren arbeiten interdisziplinär und multiprofessionell. Sie kooperieren mit den entsprechend spezialisierten Zentren ihrer jeweiligen Typklasse. Typ C Zentren (Kooperationszentren) kooperieren darüber hinaus mit mindestens einem Typ B Zentrum (Fachzentrum) bzw. Typ A Zentrum (Referenzzentrum), Typ B Zentren (Fachzentren) mit mindestens einem Typ A Zentrum (Referenzzentrum).

Die **krankheitsübergreifenden Querschnittsaufgaben** der Typ A Zentren (Referenzzentren) stellen sich im Einzelnen wie folgt dar:

- Lotsenfunktion, um Patienten mit einem besonderen Diagnostik- oder Therapiebedarf an die richtige Stelle im System zu steuern (intern und an andere Einrichtungen bundesweit, ggf. europaweit).
- Standardisiertes Verfahren zur Diagnostik von Patienten mit unklaren Krankheitsbildern, bei denen mit hoher Wahrscheinlichkeit eine Seltene Erkrankung vorliegt. Außerdem beteiligen sie sich an standortübergreifenden Verfahren zur Diagnosefindung (z.B. Telekommunikation, Telefallpräsentation, Symposien zur Besprechung unklarer Fälle, letzteres ist auch in Hinblick auf die europäischen Referenznetzwerke von besonderer Bedeutung).
- Sie halten zentrale, einrichtungs- und/oder krankheitsübergreifend zu nutzende Ressourcen vor, z.B. Patientenregister, Biobanken, innovative Spezialdiagnostik etc..
- Kontinuierliche Fortbildungsangebote (ggf. auch Aus- und Weiterbildung) zu der jeweilig bearbeiteten Seltenen Erkrankung in Kooperation mit Patientenorganisationen.
- Beteiligung im Rahmen der Vorgaben der bereits verabschiedeten europäischen Richtlinie an europäischen Referenznetzwerken für Seltene Erkrankungen <sup>11)</sup>.
- Gemeinsam mit Typ B Zentren (Fachzentren) Entwicklung, einheitlicher Diagnostik- und Therapieempfehlungen, die auf Grundlage des wissenschaftlichen Erkenntnisfortschritts regelmäßig aktualisiert werden. Diese Empfehlungen bilden für alle Einrichtungen (Typ A, B und C) die Grundlage der Patientenversorgung.
- Gemeinsam mit Typ B Zentren (Fachzentren) unterstützen sie die Typ C Zentren (Kooperationszentren) mit Spezialdiagnostik und Diagnosesicherung.
- Sie verfügen dafür über eine fächerübergreifende Forschungsinfrastruktur. Es findet sowohl Grundlagen- als auch klinische Forschung und Versorgungsforschung statt.

Angesichts der Vielzahl an Seltenen Erkrankungen wird ein einzelnes Typ A Zentrum (Referenzzentrum) nur einen Teil des gesamten Krankheitsspektrums abbilden können. Um möglichst alle Seltenen Erkrankungen abdecken zu können, ist eine bundesweite Vernetzung der Typ A Zentren (Referenzzentren) notwendig. Diese Vernetzung beinhaltet ein Koordinationsangebot für die Diagnostik unklarer Fälle, Aus-, Fort- und Weiterbildungsangebote und die Entwicklung von Qualitätsstandards für die Dokumentation.

---

<sup>10)</sup> Im Folgenden: Typ A Zentren (Referenzzentren)

<sup>11)</sup> Richtlinie 2011/24/EU des europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung. Online verfügbar unter: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:DE:PDF>

Weiterhin vernetzen sich die Typ A Zentren (Referenzzentren) mit Typ B Zentren (Fachzentren) und Typ C Zentren (Kooperationszentren). Sie unterstützen diese bei der Dokumentation der Patienten (Register), wirken bei der Diagnosesicherung mit, erbringen Beratungs- und Konsilleistungen, fördern die Einhaltung der jeweils aktuellsten Therapieempfehlungen und binden die Typ B Zentren (Fachzentren) und Typ C Zentren (Kooperationszentren) in Forschungsaktivitäten (insbesondere klinische Studien und Versorgungsforschung) ein. Dafür stellen sie notwendige Infrastruktur (z.B. Software) bereit. Eine orientierende Liste der zu erfüllenden Kriterien findet sich im Anhang (vgl. Anhang 2). Sie bedarf der weiteren Entwicklung, Konkretisierung und Operationalisierung, um als Grundlage für ein zukünftiges Anerkennungsverfahren dienen zu können.

Jede Einrichtung, die sich einer der drei beschriebenen Versorgungsstufen zuordnen will, muss die in der dann anzuwendenden, überarbeiteten Kriterienliste aufgeführten Kriterien nachweisbar erfüllen. Dazu muss ein transparentes, nachvollziehbares (Anerkennungs-) Verfahren entwickelt werden. Durch den Kompetenznachweis können sowohl Leistungserbringer als auch Patienten erkennen, dass die Bezeichnung auf objektiven Kriterien beruht. In einer ersten Phase wird man von einer Selbsterklärung der Zentren ausgehen müssen. In dieser Anfangsphase wird die NAMSE-Geschäftsstelle die durch Belege gestützte Selbsterklärung auf Vollständigkeit und inhaltliche Plausibilität prüfen. Ein weitergehender Prüfauftrag, wie z.B. eine Vor-Ort-Besichtigung oder die Überprüfung der Güte der Erfüllung eines Kriteriums, ist damit nicht verbunden. Möglichst umgehend ist eine Anerkennungsstelle zu schaffen, die die Einhaltung der Kriterien überprüft. Bei der Entwicklung dieser Anerkennungsstelle dienen die Zertifizierungsstrukturen der Krebszentren als Vorbild. Die Anerkennungsstelle spricht die Anerkennung mit einer Gültigkeit von 3 Jahren aus.

Durch das NAMSE wurden die heute bereits im Sozialrecht vorhandenen ambulanten Finanzierungsmöglichkeiten für die beschriebene Zentrumsstruktur beschrieben. Es wurden Finanzierungsoptionen für die drei Typen von Zentren im heutigen Rechtsrahmen skizziert. Im Einzelnen wurden die Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung (ASV, § 116b SGB V), die Vertragsärztliche bzw. -zahnärztliche Versorgung (§§ 95ff SGB V) – auch durch ermächtigte Krankenhausärzte oder Krankenhauseinrichtungen (§§ 116, 116a SGB V) –, die Ermächtigungsregelungen der Hochschulambulanzen (§117 SGB V und § 120 SGB V) und die Sozialpädiatrischen Zentren (§ 119 SGB V) hinsichtlich ihrer Eignung für eine Finanzierung der Zentren diskutiert. Außerdem wurden neben den kollektivvertraglichen Möglichkeiten auch die selektivvertraglichen Rahmenbedingungen zur Vergütung besonderer Leistungen im Rahmen einer integrierten Versorgung (§§ 140a ff SGB V) oder der Besonderen ärztlichen Versorgung (§ 73c) betrachtet. Selektivvertragliche Lösungen erwiesen sich jedoch aufgrund spezifischer Herausforderungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen für die flächendeckende Versorgung aufgrund der kleinen Fallzahlen als ungeeignet. Stattdessen sollen die vorhandenen kollektivvertraglichen Finanzierungswege genutzt werden, um den systematischen Aufbau einer dreistufigen Zentrumsstruktur zu finanzieren. Die Bündnispartner setzen sich dabei dafür ein, dass die dafür notwendigen Mittel, die in den vorhandenen Regelvergütungen nicht enthalten sind, von den Kostenträgern zur Verfügung gestellt werden.



### **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 (Referenzzentren) – 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<sup>12)</sup>, vgl. Anhang 2, umzusetzen.

**Umsetzungsbeginn:** kurzfristig

**Verantwortliche:** DKG, VUD, GKV-Spitzenverband, Krankenkassen, Leistungserbringer

### **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<sup>13)</sup> 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.

**Umsetzungsbeginn:** kurzfristig

**Verantwortliche:** NAMSE-Bündnispartner

---

<sup>12,13)</sup> Der Kriterienkatalog ist als vorläufig und orientierend anzusehen und bedarf der weiteren Entwicklung, Konkretisierung und Operationalisierung.

**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.

**Umsetzungsbeginn:** mittelfristig

**Verantwortliche:** BMG, NAMSE-Bündnispartner

**3.1.2 Orphan Drugs, Off-Label-Use und Evidenzgenerierung**

Nach etablierter Diagnose sollen die behandlungsleitenden Entscheidungen einschließlich der Ersteinstellung im Rahmen der Pharmakotherapie sowie die regelmäßige Überprüfung des Behandlungserfolgs möglichst über das Zentrum gesichert werden. Soweit eine kontinuierliche ärztliche Applikation des verordneten zugelassenen Arzneimittels erforderlich ist und die Rückmeldung an das Zentrum garantiert sichergestellt ist, soll diese durch einen Arzt, im Sinne einer wohnortnahen qualitätsgesicherten Versorgung des Patienten mit einer Seltenen Erkrankung, sicher gestellt werden. Dabei soll beachtet werden, dass bislang Schnittstellen in der Behandlungskette (stationär, ambulant, Rehabilitation) zu Therapieunterbrechungen mit möglichen negativen Konsequenzen für die Versorgung des Patienten führen. Ergänzend zur genannten Problematik im Bereich des Schnittstellenmanagements, können Schwierigkeiten nach Erstverordnung im Zentrum bei der Nachverordnung in der ambulanten Versorgung durch einen weiterbehandelnden Arzt auftreten. Ob eine weitergehende Regelung zur Anerkennung von Praxisbesonderheiten erforderlich sein könnte, bleibt einer künftigen Prüfung der Praxis vorbehalten. Auch im Rahmen stationärer Behandlungen und der Rehabilitation können Probleme bei der Finanzierung der Versorgung mit Orphan Drugs auftreten, unabhängig davon, ob diese durch eine Seltene Erkrankung veranlasst ist oder nicht. Bei Seltenen Krankheiten ist naturgemäß damit zu rechnen, dass etwaige Pharmakotherapie off-label verordnet wird. Indem die gesetzlichen und privaten Krankenversicherer und die Beihilfestellen die Kosten für Off-Label-Use bei Seltenen Krankheiten wahrscheinlich häufig ohnehin tragen und für den Off-Label-Use meist wenig Evidenz verfügbar ist, ist seitens der Kostenträger von einem Interesse auszugehen, dem Evidenzmangel abzuhelfen, also ein Interesse an der Durchführung methodisch angemessener Studien. Ziel sollte es daher sein, für Off-Label-Use grundsätzlich die bestmögliche Evidenz zu generieren.

**Empfehlung:**

NAMSE empfiehlt 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.

Um die Arzneimittelversorgung bei Seltenen Erkrankungen zu verbessern, empfiehlt das NAMSE darüber hinaus die Generierung einer notwendigen Datenlage zum Umfang des Off-Label-Use bei Seltenen Erkrankungen und zur Evidenzbegründung.

#### **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.

**Zeitschiene:** mittelfristig<sup>14)</sup>

**Verantwortliche:** BMG, Selbstverwaltung, ACHSE e.V., Typ A Zentren (Referenzzentren), Typ B Zentren (Fachzentren) oder Typ C Zentren (Kooperationszentren)

#### **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.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** GKV-Spitzenverband, DKG, BMG

#### **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.

---

<sup>14)</sup> nach Etablierung der Zentrenstruktur.

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.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMG

#### **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 SGB V 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.

**Zeitschiene:** kurzfristig und langfristig<sup>15)</sup>

**Verantwortliche:** BMG, Typ A Zentren (Referenzzentren), Typ B Zentren (Fachzentren) oder Typ C Zentren (Kooperationszentren), G-BA, Pharmazeutische Unternehmer

---

<sup>15)</sup> nach Etablierung der Zentrenstruktur.

### 3.1.3 Glossar

Begriff	Definition
Evidenz	unumstößliche Tatsache, faktische Gegebenheit
Expertise	Kompetenz, Fachkenntnis
Hypothese	von Widersprüchen freie, aber zunächst unbewiesene Annahme
Indikation	Grund für den Einsatz einer therapeutischen oder diagnostischen Maßnahme
interdisziplinär	Zusammenführung von Methoden, Ansätzen und Denkweisen verschiedener medizinischer Fachrichtungen und/oder Berufsgruppen
Lotse	Wegweiser/Begleiter durch das Versorgungssystem
multiprofessionell	Bearbeitung durch verschiedene medizinische Fachrichtungen und/oder Berufsgruppen
Off-Label-Use	indikationsüberschreitende Anwendung eines zugelassenen Arzneimittels
Orphan Drug	Arzneimittel für seltene Leiden
Pharmakotherapie	medikamentöse Behandlung einer Erkrankung
systemisch	den gesamten Organismus betreffend
transsektoral	über die Sektorengrenzen hinweg
Unklare Diagnose	Eine unklare Diagnose wird in diesem Dokument wie folgt definiert: 1.) Die vorliegende Symptomatik lässt keine klare Diagnose zu oder 2.) Hauptkriterien der Diagnose sind nicht erfüllt oder 3.) zusätzliche signifikante und für die Diagnose nicht typische Symptome liegen vor.

## 3.2 Handlungsfeld Forschung

Seltene Erkrankungen sind ein großes Forschungsfeld mit einem sehr heterogenen Wissensstand. Dabei stellt in vielen Bereichen die Erforschung von Seltenen Erkrankungen eine Eintrittspforte zum grundlegenden Verständnis von biologischen Prozessen und deren Pathomechanismen dar. Im Gegensatz zu häufigen Erkrankungen sind Seltene Erkrankungen meist auf wenige Einzelfaktoren zurück zu führen, die intensiv und umfassend erforscht werden können. Somit hat die Erforschung von Seltenen Erkrankungen auch großen Einfluss auf unser generelles Verständnis über Krankheit und ist wichtig für das Verständnis von häufigen Erkrankungen. Die Forschungslandschaft in Deutschland in Bezug auf Seltene Erkrankungen ist vielfältig und wenig strukturiert. Forschung findet dort statt, wo lokales Interesse besteht und ist bezogen auf Personen, nicht auf Strukturen. Es finden sich viele gute und sehr gute Initiativen, lokale Expertisen und Aktivitäten, aber wenig übergreifende Koordination. Ein weiteres Phänomen ist, dass nur ein kleiner Teil der ca. 7.000 bis 8.000 bekannten Seltenen Erkrankungen intensiv beforscht wird. Die folgenden Maßnahmen dienen dazu, sowohl die Forschung bei Seltenen Erkrankungen in den Bereichen Grundlagenforschung, klinische Forschung und Versorgungsforschung zu intensivieren, als auch die strukturellen Rahmenbedingungen zur Forschung an Seltenen Erkrankungen zu verbessern.

### 3.2.1 Ursachenforschung und Genomanalyse

Seltene Krankheiten sind überwiegend, wenn auch nicht ausschließlich, genetisch bedingt. Für rund 2.000 der etwa 8.000 Seltenen Krankheiten wurden in den letzten 25 Jahren die ursächlichen Gene identifiziert. Neue Verfahren der Genomanalyse [Next Generation Sequencing (NGS), array-CGH (Array-comparative genomic hybridization zur Aufdeckung von Variationen)] tragen erheblich zur Beschleunigung der Krankheitsgen-Identifizierung bei und ermöglichen damit völlig neue Zugänge zur Erforschung und Identifikation von Mutationen bei genetischen Krankheiten. Ergänzt werden diese Verfahren durch andere Hochdurchsatzmethoden, wie beispielsweise die Proteomanalyse.

Mit Hilfe dieser Verfahren kann es gelingen, die Zahl der unbekanntes Seltenen Erkrankungen drastisch zu verringern, molekulare Diagnostik zielgerichtet durchzuführen und neue Diagnostika und Therapeutika zu entwickeln. Der Vergleich von genetischen Normvarianten (sogenannten Polymorphismen) ermöglicht zudem, weitere genetische Faktoren auf die Variabilität der Krankungsausprägung und den Erkrankungsverlauf zu untersuchen, die zukünftig eine diagnostische und therapeutische Stratifizierung erlauben sollen. Ziel ist die Identifikation der Ursachen der meisten, genetisch bedingten Seltenen Erkrankungen bis zum Jahr 2020, analog zu den Zielen des *International Rare Diseases Research Consortiums* (IRDiRC).

Hochdurchsatzverfahren zur Ursachenforschung und Genomanalyse sind jedoch aufwändig und benötigen besondere Expertise. Für einen effizienten Einsatz ist es daher notwendig, die Methoden zu bündeln und an geeigneten Zentren zur Verfügung zu stellen.

**Empfehlung:**

Das NAMSE empfiehlt die Einrichtung bzw. Unterstützung von ausgewählten Sequenzierzentren für Seltene Erkrankungen, die primär an Typ A Zentren (Referenzzentren) angesiedelt sein sollen.

**Die Sequenzierzentren sollen dabei folgende Aufgaben erfüllen:**

- a) Forschung zu genetischen Ursachen von bisher nicht geklärten Seltenen Erkrankungen zur Verbesserung der Diagnostik
- b) Nationale und internationale Vernetzung mit klinischen Arbeitsgruppen und Koordination der Sammlung und Bearbeitung von biologischem Material zur Klärung von Phänotypen
- c) Forschung und Verbesserung der Methoden für die Analyse von Next Generation Sequencing (NGS) Daten in diesem Kontext
- d) Nationale und internationale Vernetzung der Datenbanken zur NGS-Krankheitsdiagnostik und Phänotypisierung
- e) Forschung zu und Diskussion der medizinisch-ethischen Rahmenbedingungen für Forschungsprojekte im Umgang mit der generierten Genominformation

**Maßnahmenvorschlag 8:**

Auf- und Ausbau von Sequenzierzentren für Seltene Erkrankungen.

**Zeitschiene:** kurzfristig<sup>16)</sup>

**Verantwortliche:** BMBF, Typ A Zentren (Referenzzentren), Typ B Zentren (Fachzentren) oder Typ C Zentren (Kooperationszentren)

### 3.2.2 Pathophysiologie und Krankheitsmechanismen

Aufgrund der oft monogenen Ursachen eignen sich Seltene Erkrankungen besonders zur Erforschung von Krankheitsmechanismen, da in diesem Fall eindeutige Erkenntnisse zur molekularen Funktion, zu zell- oder organspezifischen Effekten sowie zur pathophysiologischen Bedeutung der betroffenen Genprodukte bzw. der beteiligten Stoffwechselwege gewonnen werden können. Zudem kann die Erforschung von Seltenen Erkrankungen auch zu einem wichtigen Erkenntnisgewinn für häufigere, oft multifaktoriell bedingte Erkrankungen führen, was daher einen hohen, wissenschaftlichen Erkenntniswert hat, der über die Seltenen Erkrankungen weit hinausgeht.

Die Erforschung von pathophysiologisch ungeklärten Seltenen Erkrankungen beginnt oft mit der Anwendung nicht Hypothesen-basierter Screening-Verfahren, z.B. zur Detektion differentiell regulierter mRNAs, mikroRNAs, Lipide oder Proteine (sogenannte „omics“-Analysen) oder zur Aufdeckung relevanter Änderungen im Erbmaterial von Zellen oder erkrankten Geweben. Hierauf aufbauend werden in vitro und in vivo Analysen durchgeführt. Hierfür sind nach den Regeln der Wissenschaft Anwendung und Nutzung tierexperimenteller Modelle unbedingt erforderlich. Diese Einschätzung wird vom NAMSE unterstützt.

---

<sup>16)</sup> nach Etablierung der Zentrenstruktur.

**Maßnahmenvorschlag 9:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMBF, DFG, andere Forschungsförderer

**3.2.3 Entwicklung von diagnostischen Testsystemen**

Monogen genetisch bedingte Seltene Erkrankungen bieten sich besonders zur Entwicklung von diagnostischen Testverfahren an. Hier ergeben sich enorme Entwicklungsmöglichkeiten, die ganz wesentlich durch die Fortschritte in der Genomik und Bioinformatik vorangetrieben werden. Neue Verfahren der Genomanalyse sollten es ermöglichen, in praktisch allen monogen bedingten Seltenen Erkrankungen eine ursächliche molekulare Diagnosestellung vornehmen zu können. Dies wird enormen Wissenszuwachs in der Ursachenforschung, aber auch in der Vorhersage und therapeutischen Stratifizierung bringen. Ferner wird die gewonnene Information durch translationale Forschungsprojekte direkt zur Anwendung kommen. Nicht-genomische Testverfahren stellen eine wichtige Ergänzung dar. Zur in-vitro Diagnostik von Seltenen Krankheiten stehen aber wegen fehlendem Einsendungspotential und Mangel an geeignetem klinischem Probenmaterial auf Herstellerseite kommerzielle CE-gekennzeichnete IVD-Kits dem Markt häufig nicht zur Verfügung. Viele Testsysteme werden daher, häufig mit öffentlichen Fördermitteln, nur im wissenschaftlichen Umfeld entwickelt und angewandt. Bei der Entwicklung von Biomarkern, z.B. zur Verlaufskontrolle, stellen die niedrigen Fallzahlen ebenfalls eine Herausforderung dar.

**Maßnahmenvorschlag 10:**

Intensivierung der Forschung zur Diagnostika-Entwicklung bei Seltenen Erkrankungen.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMBF, DFG, andere Forschungsförderer, Diagnostika-Industrie



### 3.2.4 Wissenschaftsinitiierte prospektive, kontrollierte klinische Studien

Wissenschaftsinitiierte prospektive, kontrollierte klinische Studien (Investigator-Initiated-Trials (IIT) werden derzeit vielfach durch das BMBF und die DFG gefördert. Ebenso leistet die pharmazeutische Industrie bedeutsame Beiträge. Die Durchführung von klinischen Studien in Indikationen von Seltenen Erkrankungen, und somit die zielgerichtete Entwicklung von neuen Therapieformen, ist im Vergleich zu häufigeren Krankheitsbildern schwierig. Insbesondere in den drei Bereichen Finanzierung, Regularien sowie statistische Planung und Auswertung bei Seltenen Erkrankungen sind die Erfordernisse komplex und erfordern zusätzliches Detailwissen, das von den einzelnen Einrichtungen nicht vorgehalten werden kann. Daher sollte es eine Spezialisierung klinischer Studieneinheiten auf Seltene Krankheiten geben.

#### **Maßnahmenvorschlag 11:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig<sup>17)</sup>

**Verantwortliche:** Typ A Zentren (Referenzzentren), BMBF

### 3.2.5 Versorgungsforschung

In den letzten Jahren ist Versorgungsforschung (VF) auch in Deutschland zu einer bedeutenden inter- und transdisziplinären Forschungsrichtung geworden. Ihr Gegenstand hier ist die tatsächliche medizinische und soziale Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Versorgungsforschung hat die Aufgabe, diese Versorgung mit wissenschaftlichen Methoden zu beschreiben, zu analysieren und zu bewerten sowie ihre weitere Entwicklung zu prognostizieren, zu beraten und ggf. auch experimentell und unter wissenschaftlicher Beobachtung zu verändern – regelmäßig unter Beteiligung der Patienten und ihrer Selbsthilfeorganisationen. Versorgungsforschung zu Seltenen Erkrankungen kann beispielsweise dazu dienen, Versorgungsbedarfe für unterschiedliche Gruppen Seltener Erkrankungen zu klären, Über-, Unter- und Fehlversorgung zu analysieren sowie Konzepte für eine Verbesserung der Versorgung zu entwickeln und zu erproben. Auch Studien zur Bewertung der psychosozialen Probleme von Patienten mit einer Seltenen Krankheit und zur Erarbeitung möglicher Lösungsansätze werden als besonders bedeutsam erachtet.

Es ist anzunehmen, dass die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland in Umfang, Dichte und Qualität sehr unterschiedlich ist. Um vordringliche Forschungsfragen für die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu identifizieren und Kapazitäten im Bereich der Versorgungsforschung für Seltene Erkrankungen aufzubauen, befürwortet das NAMSE die folgenden Maßnahmen:

---

<sup>17)</sup> nach Etablierung der Zentrenstruktur.

**Maßnahmenvorschlag 12a):**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMBF, BMG, ACHSE e.V.

**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.

**Zeitschiene:** kurzfristig<sup>18)</sup>

**Verantwortliche:** Typ A Zentren (Referenzzentren), Typ B Zentren (Fachzentren) oder Typ C Zentren (Kooperationszentren), BMBF

**3.2.6 Ethische, rechtliche und soziale Aspekte**

Aufgrund der wachsenden Anforderung in Bezug auf die Forschung zu ethischen, rechtlichen und sozialen Aspekten (ELSA) der modernen Lebenswissenschaften und der Biotechnologie fördert das BMBF seit 1997 die ELSA-Forschungsvorhaben. Der ELSA-Förderschwerpunkt ist Bestandteil des Rahmenprogramms Gesundheitsforschung der Bundesregierung. Dabei werden Fragen der politisch-gesellschaftlichen Dimension genauso angesprochen wie konkrete medizinethische Fragen. Das NAMSE empfiehlt daher, diesen Weg auch unter dem Blickwinkel der Seltenen Erkrankungen fortzusetzen.

**Maßnahmenvorschlag 13:**

Weiterführung der ELSA Förderprogramme.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMBF

---

<sup>18)</sup> nach Etablierung der Zentrenstruktur.

### 3.2.7 Kooperation von Akademia und Industrie

Die Entwicklung neuer Arzneimittel basiert auf den Erkenntnissen präklinischer Forschung. Es geht darum, die den Erkrankungen zugrundeliegenden biologischen Mechanismen zu verstehen, Angriffspunkte für therapeutische Prinzipien zu identifizieren und diese zu charakterisieren. Damit einher geht die gezielte Suche nach passenden Therapien. Dieses umfangreiche und von zahlreichen Rückschlägen begleitete Unterfangen erstreckt sich nicht nur auf das Finden chemisch relativ einfach gebauter Wirkstoffe, sondern auch auf biologische Arzneimittel (Biologics), sowie neuartige Therapien, wie z.B. Gentherapeutika, somatische Zelltherapeutika und biotechnologisch bearbeitete Gewebeprodukte. Präklinische Forschung wird sowohl von der pharmazeutischen Industrie, als auch akademischen Einrichtungen betrieben. In zunehmendem Maße gehen beide Institutionen entsprechende Kooperationen ein.

Um diese Kooperation im Bereich der Therapieforschung zu verstetigen bzw. zu verbessern soll eine Plattform der beteiligten Partner etabliert werden. Diese Plattform soll das Ziel verfolgen, die präklinische Forschung mit dem Ziel der Entwicklung neuer Pharmakotherapien zu erleichtern. In diesem Rahmen sollen regelmäßig gemeinsame Workshops und Partnering events durchgeführt werden. Dadurch können gemeinsame Projekte initiiert 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.

**Zeitschiene:** kurzfristig<sup>19)</sup>

**Verantwortliche:** NAMSE-Geschäftsstelle, BMBF, Patientenselbsthilfe, industrielle Partner (vfa und BPI über ihre Mitgliedsunternehmen) und akademische Partner (u.a. Typ A Zentren (Referenzzentren), Typ B Zentren (Fachzentren) oder Typ C Zentren (Kooperationszentren), Forschungsverbünde für Seltene Erkrankungen)

### 3.2.8 Zusammenarbeit mit internationalen Partnern

Die Problematik der Seltene Erkrankungen reicht über nationale Grenzen hinaus. Zur adäquaten Erforschung vieler Seltene Erkrankungen ist eine Bündelung der Kapazitäten über die nationalen Kompetenzen hinaus notwendig. Daher ist eine verstärkte internationale Kooperation für die erfolgreiche Forschung zu Seltene Erkrankungen unabdingbar.

Bereits seit 2003 beteiligt sich das BMBF an der ERA-Net Initiative „E-Rare“ zur besseren Abstimmung von Forschungsförderorganisationen in Europa und EU-assozierten Staaten, die inzwischen in E-Rare-2 bis 2014 weitergeführt wird. Im Rahmen dieser Zusammenarbeit sollen Informationen über die Erforschung Seltene Erkrankungen in diesen Ländern zusammengetragen werden, um sich strategisch abzustimmen und schließlich grenzüberschreitende internationale Forschungsprojekte zu fördern.

---

<sup>19)</sup> nach Etablierung der Zentrenstruktur.

Seltene Erkrankungen stellen außerdem einen wichtigen Themenschwerpunkt im siebten Rahmenprogramm (2007-2013) der Europäischen Kommission dar. In den ersten vier Bekanntmachungen 2007-2010 wurden bereits 50 Verbundprojekte mit über ca. 237 Mio. Euro gefördert. Über 100 Mio. Euro sind für weitere Projekte in der 2011 veröffentlichten Bekanntmachung vorgesehen. Darüber hinaus hat die EU-Kommission gemeinsam mit den US National Institutes of Health (NIH) 2010 das International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) gegründet. Ziel des Konsortiums ist, bis 2020 die Entwicklung von 200 neuen Therapien für Seltene Erkrankungen und Diagnosemittel für die meisten Seltenen Erkrankungen zu ermöglichen.

Das NAMSE befürwortet die Unterstützung sowie die Weiterführung der zuvor genannten Initiativen.

#### **Maßnahmenvorschlag 15:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMBF, DFG, weitere Forschungsförderer

### **3.2.9 Einrichtung von Zentren für Seltene Erkrankungen**

Die Erforschung und Versorgung von Seltenen Erkrankungen gehört seit jeher zu den Aufgaben und Interessen der Universitäten. Seltene Erkrankungen erfordern in der Regel hochspezialisierte Behandlung und ärztliche Expertise, die oft nur an den Universitäten vorhanden ist. Gleichzeitig sind Seltene Erkrankungen für die Forschung oft von besonderem Interesse, da durch sie wichtige biomedizinische Zusammenhänge erforscht und aufgedeckt werden können. Forschung an Seltenen Erkrankungen ist daher ein wichtiger Bestandteil der universitären biomedizinischen Wissenschaft.

Die Erforschung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen ist in Deutschland derzeit nicht hinreichend strukturiert. Sie formiert sich häufig nicht nach Bedarf sondern nach anderen Kriterien wie beispielsweise lokal vorhandener Kompetenz. Durch die Zergliederung kommt es häufig zu einer Entkopplung von Grundlagenforschung und klinischer Forschung, was für die Translation nachteilig ist.

Eine bessere Strukturierung kann durch die Einrichtung von Zentren für Seltene Erkrankungen erreicht werden. Auf der Basis bereits existierender exzellenter Forschungsleistungen kann in den Typ A Zentren (Referenzzentren) alle relevante klinische und forschende Kompetenz zu einem spezifischen Krankheitsgebiet der Seltenen Erkrankungen zusammengeführt werden, da der Erkenntnisgewinn zu spezifischen Krankheitsgebieten insbesondere im Wechselspiel zwischen grundlagen-, anwendungs- und patientenorientierter Forschung befördert wird. Eine enge Verknüpfung zwischen allen Formen der klinischen Forschung sowie eine sinnvolle Vernetzung der versorgungs-, der lehr- und der forschungsorientierten Aktivitäten, die ein gleichrangiges Miteinander von Forschungs- und Versorgungsaktivitäten unterstützt, sollte ein wesentliches Merkmal der Typ A Zentren (Referenzzentren) sein.

Durch die Etablierung der Typ A Zentren (Referenzzentren) soll die wissenschaftliche Wettbewerbsfähigkeit erhöht, eine stärkere Nutzung der vorhandenen Ressourcen für Seltene Erkrankungen und zugleich ein effektiver Transfer von Forschungsergebnissen in das Versorgungsgeschehen befördert werden. Eine enge Kooperation der Typ A Zentren (Referenzzentren) mit forschungsaktiven Typ B Zentren (Fachzentren) und Typ C Zentren (Kooperationszentren) wird unerlässlich sein, um klinische Studien und Versorgungsstudien mit einer ausreichend hohen Anzahl von Patienten durchführen, um Probleme aus der Praxis rechtzeitig erkennen und für wissenschaftliche Projekte aufarbeiten zu können und den raschen Transfer von Forschungsergebnissen in die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen deutschlandweit sicherzustellen.

Durch eine Zentrenbildung könnten wissenschaftliche und diagnostische Plattformen angeboten werden, die für andere Labore/Kliniken als Referenz fungieren können bzw. Hochtechnologie vorhalten, die zur Erforschung und Diagnosestellung genutzt werden kann. Es könnten sich zu bestimmten Themen Kompetenzzentren herausbilden, die sowohl auf dem klinischen, wie auf dem wissenschaftlichen Gebiet international führend sind und durch eine Verbindung der Grundlagenforschung mit der klinischen Forschung translational wirken können. Hierfür ist eine intensive Vernetzung der Zentren untereinander und mit anderen Zentren z.B. in der Europäischen Union notwendig. Die hierfür notwendigen Plattformen müssen geschaffen und implementiert werden.

Durch eine Zentrenbildung kann ferner ein zentrales Problem der Seltenen Erkrankungen angegangen werden: die geringe Zahl der Patienten. Durch Koordinierung und den Aufbau einer Datenbank (Register und/oder Bio-Probenbank) könnten Patienten in die entsprechenden Zentren weitergeleitet werden, wo sie in wissenschaftlichen Studien untersucht und betreut werden. Es sollte das Ziel sein, möglichst viele Patienten mit Seltenen Erkrankungen in Studien einzubinden. Hierdurch kann es gelingen, eine weitere Lücke in der Forschung zu schließen.

Das NAMSE erachtet die Einrichtung von Zentren für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und die Berücksichtigung von Forschungsaufgaben in den Kriterien zur Anerkennung von Zentren als zentrale Maßnahme, um Forschung zu Seltenen Erkrankungen in Deutschland nachhaltig zu stärken. Dabei können die Forschungsaufgaben je nach Typ des Zentrums verschieden gewichtet werden.

Darüber hinaus ist es notwendig, die Forschungsförderung zu Seltenen Erkrankungen so zu gestalten, dass sie eine enge Kooperation von Grundlagenforschung mit klinischer Forschung und Patientenversorgung nachhaltig ermöglicht. Die Förderung soll dabei auch die nationale und internationale Vernetzung der an den Zentren und unterschiedlichen Standorten vorhandenen Kompetenzen unterstützen und Synergien erschließen.

#### **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).

**Zeitschiene:** mittelfristig<sup>20)</sup>

**Verantwortliche:** BMBF, BMG, NAMSE-Bündnispartner, Universitätskliniken, außeruniversitäre Forschungseinrichtungen

---

<sup>20)</sup> nach Etablierung der Zentrenstruktur.

## 3.2.10 Glossar

Begriff	Definition
Array-comparative genomic hybridization (array-CGH)	Methode, die den Nachweis von Verlusten und Gewinnen an der genomischen DNA ermöglicht. Sie ermöglicht das genomweite Aufspüren kleinster Veränderungen in den Chromosomen.
Biobank	Sammlung von biologischem Material (z.B. Gewebeprobe) verknüpft mit klinischen Daten
Bioinformatik	interdisziplinäre Wissenschaft, die Probleme aus den Lebenswissenschaften mit theoretischen computer-gestützten Methoden erforscht
Biomarker	messbare Produkte oder Substanzen eines Organismus, die Rückschlüsse auf das Vorliegen/die Ausprägung einer Krankheit oder die Wirkung eines Medikaments zulassen
Biomedizin	Teildisziplin der Humanbiologie im Grenzbereich zwischen Medizin und Biologie
Biotechnologie	interdisziplinäre Wissenschaft in der Erkenntnisse aus den Lebenswissenschaften mit denen der Verfahrenstechnik mit dem Ziel der Entwicklung neuer Verfahren verknüpft werden
CE	Zeichen dafür, dass ein Produkt den dem Hersteller auferlegten Anforderungen der Europäischen Union entspricht
Expertise	Kompetenz, Fachkenntnis
Genomanalyse	Untersuchung der vollständigen Erbsubstanz bezüglich Struktur und/oder Funktion
Genominformation	Gesamtheit der vererbaren Information eines Lebewesens
Genomik	Erforschung der Gesamtheit der vererbaren Informationen und der Wechselwirkung der einzelnen Abschnitte der Erbinformationen
Gentherapie / Gentherapeutika	Einsatz menschlichen Gewebes und Zellen zu therapeutischen Zwecken
Gewebeprodukte	Sammlung von biologischem Material (z.B. Gewebeprobe) verknüpft mit klinischen Daten

Begriff	Definition
Grundlagenforschung	Wissenschaftliche Aufstellung, Nachprüfung und Diskussion der Prinzipien einer Wissenschaft, sie legt die Grundlagen für weitergehende Forschung
Hochdurchsatzmethode	Methode, bei der im Hochdurchsatz Zehntausende bis Millionen von biochemischen, genetischen oder pharmakologischen Tests durchgeführt werden
in vitro	„im Glas“, bezieht sich auf Experimente, die in einer kontrollierten künstlichen Umgebung außerhalb eines lebenden Organismus stattfinden
in vivo	„im Leben“, organische Vorgänge die im lebenden Organismus ablaufen
interdisziplinär	Zusammenführung von Methoden, Ansätzen und Denkweisen verschiedener medizinischer Fachrichtungen und/oder Berufsgruppen
Investigator-Initiated Trial (IIT)	nichtkommerzielle klinische Prüfung, die von Wissenschaftlern ohne Beteiligung der pharmazeutischen Industrie durchgeführt wird
IVD-Kits	fertige „Bausätze“ zur In-vitro-Diagnostik
Lipid	Fett
monogen	durch ein Gen- oder ein Allelenpaar kontrolliert
mikroRNAs	kurze, hochkonservierte, nicht kodierende Ribonukleinsäuren (RNAs), die eine Rolle bei der Gensteuerung spielen
molekular	die Moleküle (kleinste, aus verschiedenen Atomen bestehende Einheit einer chemischen Verbindung) betreffend
mRNA	messenger (Boten) Ribonukleinsäure (RNA), dient zur Übersetzung der Erbinformation der Desoxyribonukleinsäure (DNA) in eine Proteinstruktur
multifaktoriell	von vielen Faktoren abhängig, von vielen Faktoren beeinflusst
Mutation	Veränderung im Erbgut
National Institutes of Health (NIH)	Behörde des Ministeriums für Gesundheitspflege und Soziale Dienste der Vereinigten Staaten von Amerika

Begriff	Definition
Next Generation Sequencing (NGS)	aktuelle Methode zur Entschlüsselung der Erbinformation (DNA Sequenzierung) der dritten Generation
Protein	Eiweiß
Pathomechanismus	naturwissenschaftlich erklärbarer Ablauf eines Krankheitsprozesses
Pathophysiologie	Lehre von der Funktionsweise eines (menschlichen) Körpers unter Krankheit
Phänotyp	äußere Erscheinungsform eines Organismus, wie sie durch die Wechselwirkung zwischen seiner genetischen Ausstattung und seiner Umwelt entsteht
Polymorphismus	Auftreten einer oder mehrerer Genvarianten innerhalb einer Population
Präklinische Forschung	Phase in der pharmakologischen Forschung, in der Studien im Zell- oder Tiermodell durchgeführt werden
Proteomanalyse	Verfahren, das die Erstellung eines Proteinmusters erlaubt, welches idealerweise für eine Erkrankung charakteristisch ist
prospektiv	vorausschauend
Somatische Zelltherapie	Behandlung mit Körperzellen zur Behandlung oder Diagnosestellung von Erkrankungen durch gezielte Nutzung der Eigenschaften und Funktionen dieser Zellen
Stratifizierung	Zerlegung der Grundgesamtheit in Teile, aus denen dann jeweils Teilstichproben gezogen werden. Diese ergeben zusammen die Gesamtstichprobe. Diese Methode wird angewandt, wenn die Grundgesamtheit inhomogen ist und die Gefahr besteht, dass durch eine rein zufällige Stichprobe nur Teilaspekte betrachtet werden.
Tiermodell	modellhafte Forschung an Tieren, durch die Hinweise zu den Ursachen und zur Behandlung von menschlichen Erkrankungen gewonnen werden
Translation / translational	Übertragung von Ergebnissen der klinischen Forschung in die Versorgung
Zellmodell	modellhafte (Grundlagen-)Forschung an Zellen
Zentrum	Netz von qualifizierten, interdisziplinären und transsektoralen Einrichtungen, die möglichst die gesamte Versorgungskette für Betroffene abbilden



### 3.3 Handlungsfeld Diagnose

Die korrekte und zeitnahe Diagnosestellung einer Seltenen Erkrankung ist die wichtigste Voraussetzung, um diese ursachenorientiert und wirksam zu behandeln. Doch auch für Patienten, die an einer Seltenen Erkrankung leiden, für die bisher keine Therapieoption besteht, ist eine frühzeitige Diagnosestellung von großer Bedeutung. Für sie endet mit einer präzisen Diagnose oft eine lange und belastende Zeit der Ungewissheit, verbunden mit zahlreichen (Fach-) Arztkontakten. Auch lassen sich anhand der Diagnose Aussagen zum Krankheitsverlauf ableiten. Darüber hinaus kann die Stellung einer Diagnose Einfluss auf soziale Aspekte, wie Schulausbildung, Berufswahl, Partnerwahl, oder Familienplanung und sozial-rechtliche Sachverhalte, wie Kostenübernahme von Therapieversuchen, oder sozial-medizinische Begutachtungen haben. Somit wird allein mit der Diagnosestellung ein unverzichtbarer Mehrwert für Betroffene von Seltenen Erkrankungen geschaffen.

Aufgrund verschiedener Faktoren, wie der Heterogenität und dem hohen Anteil bisher undiagnostizierter Erkrankungen sowie einem defizitären Wissenstand zu Seltenen Erkrankungen in der Ärzteschaft, kommt es jedoch vielfach zu Diagnoseverzögerungen und Fehldiagnosen.

Die folgenden Handlungsempfehlungen und Maßnahmenvorschläge zielen 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, sowie die Ausgestaltung von Leitlinien.

#### 3.3.1 Erstkontakt bei Primärversorger

Der ärztlichen Diagnostik außerhalb von Fachzentren kommt eine entscheidende Rolle beim Erkennen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu, da von dieser Ebene in der Regel die weitere Abklärung bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung initiiert wird. Ausgehend von den Ergebnissen des vom BMG in Auftrag gegebenen Forschungsberichts<sup>21)</sup> und ergänzenden stichprobenartigen Erhebungen im Rahmen des NAMSE-Prozesses gibt es derzeit ausschließlich Hinweise, dass auf der Ebene der Primärversorgung verschiedene Faktoren zu einer Diagnoseverzögerung führen.

##### **Empfehlungen:**

Um konkrete Lösungsansätze formulieren zu können, empfiehlt das NAMSE zum einen die Ermittlung valider Daten zu Ursachen der Diagnoseverzögerung im Bereich der Primärversorgung durch eine Erhebung unter den Primärversorgern<sup>22)</sup>. Zum anderen kann über die Dokumentation des Diagnoseweges eines Patienten an den Zentren ein Rückschluss über den Diagnoseweg gezogen werden, um konkrete Ansatzpunkte für eine Diagnosebeschleunigung zu erhalten.

---

<sup>21)</sup> Bundesministerium für Gesundheit (2009): Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Online verfügbar unter: [http://www.bmg.bund.de/fileadmin/dateien/Downloads/Forschungsberichte/110516\\_Forschungsbericht\\_Seltene\\_Krankheiten.pdf](http://www.bmg.bund.de/fileadmin/dateien/Downloads/Forschungsberichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf)

<sup>22)</sup> Für die Primärversorgung wurden durch die Arbeitsgruppe drei Versorgungsstufen definiert: 1. Haus-/Facharzt für Allgemeinmedizin, Facharzt für Innere Medizin ohne Schwerpunktbezeichnung und Kinderärzte, Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe, Zahnärzte, 2. Facharzt (niedergelassen oder am Krankenhaus der Regelversorgung), 3. Krankenhäuser der Maximalversorgung und Abteilungen von Universitätsklinika ohne unmittelbaren Bezug zu Seltenen Erkrankungen (z.B. Notfallversorgung).

**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.

**Zeitschiene:** kurzfristig<sup>23)</sup>

**Verantwortliche:** Deutscher Hausärzteverband e.V., Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)

**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.

**Zeitschiene:** kurzfristig<sup>24)</sup>

**Verantwortliche:** Typ A Zentren (Referenzzentren)

**3.3.2 Software-Technologien zur Diagnosefindung**

Ausgehend von den kleinen Fallzahlen bei Seltenen Erkrankungen kann konstatiert werden, dass ein Primärversorger in seinem Berufsalltag nicht häufig in Kontakt mit einer Seltenen Erkrankung kommt.

Bei diesen handelt es sich um sehr komplexe Erkrankungen, die in der Regel mehrere Organsysteme betreffen. Anders als bei häufigen Erkrankungen fehlen dabei klare Leitsymptome. Die Stellung einer Diagnose/Verdachtsdiagnose „Seltene Erkrankung“ ist dadurch erschwert. Ziel ist es daher, die Formulierung einer validen Verdachtsdiagnose zu erleichtern, um weiterführende Diagnostik – präferentiell an einem hierfür geeigneten Zentrum – zu initiieren.

**Empfehlungen:**

Das NAMSE geht davon aus, dass durch technische Hilfsmittel, die das Erkennen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen im Rahmen der Primärversorgung erleichtern, ein Verdacht auf oder gar eine Diagnose für gewisse Seltene Erkrankungen beschleunigt werden kann. Voraussetzung für die Entwicklung solcher Hilfsmittel ist aus Sicht des NAMSE zunächst eine vollständigere und einheitliche Möglichkeit der Kodierung der Erkrankungen. Mit der Einführung des ICD-11 wird daher erwartet, dass zukünftig ein deutlich größerer Teil der Erkrankungen kodiert werden kann.

---

<sup>23, 24)</sup> nach Etablierung der Zentrenstruktur.

Bis zur Einführung des ICD-11 empfiehlt das NAMSE die Entwicklung von ressourcenschonenden Lösungen. Im Rahmen eines Projektes soll die Möglichkeit der automatisierten Verknüpfung/ Kopplung der Alpha-ID des ICD-10 GM mit den Orpha-Kennnummern aus Orphanet geprüft und ggf. umgesetzt werden. Ziel ist es, an den Zentren für Seltene Erkrankungen eine eindeutige und einheitliche Kodierung für Forschung und Register zu erreichen. Auf dieser Grundlage ist es denkbar, dass Software-Algorithmen in gängige Praxissoftware implementiert werden, die bei bestimmten Konstellationen auf das mögliche Vorliegen einer Seltene Erkrankung hinweisen. Dazu sollte geprüft werden, welche gängige Praxissoftware dafür in Frage kommt und wie die Softwareanbieter Seltene Erkrankungen in diese integrieren könnten.

Weiterhin empfiehlt das NAMSE die Entwicklung von Recherchertools für den Primärversorger, die bei Vorliegen bestimmter, typischer Symptomkonstellationen eine Syndromzuordnung vornehmen können. Diese können bei ungewöhnlicher Symptomkonstellation frühzeitig auf die Verdachtsdiagnose Seltene Erkrankung hinweisen.

**Maßnahmenvorschlag 19:**

Kodierung aller Patienten mit Seltene 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.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Orphanet Deutschland, DIMDI

**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.

**Zeitschiene:** Pilotprojekt kurzfristig, Implementierung mittelfristig

**Verantwortliche:** Deutscher Hausärzteverband e.V., DGKJ

**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 Seltene Erkrankungen, siehe Maßnahme 38) betrieben werden.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Ausschreibung offen

**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.

**Zeitschiene:** mittelfristig

**Verantwortliche:** Bewertungsausschuss

**3.3.3 Innovative Sequenziertechnologien zur molekularen Diagnostik**

Die derzeitige, molekulargenetische Diagnostik bei Seltenen Erkrankungen ist aufgrund der genetischen Heterogenität aufwändig und ein relevantes Ergebnis wird im Rahmen einer sogenannte Stufendiagnostik (Gen1 > Gen2 > Gen3 > ...) oft erst nach Monaten gefunden. In einem relevanten Teil der Seltenen Erkrankungen ist die Stufendiagnostik in sog. Sanger-Technik ohne Ergebnis, weil seltenere Erkrankungsgene nicht untersucht werden. Die Sanger-Technik wurde in den letzten Jahren methodisch-apparativ weiterentwickelt und modifiziert. Anstelle der Stufenanalytik erlaubt die sogenannte „Next Generation Sequencing“ (NGS)-Technologie eine Parallelanalytik von vielen oder sogar allen krankheitsrelevanten Genen auf einmal. Neben spezifischen Genveränderungen (sogenannte Keimbahnmutationen) kann die Technologie auch zur Erkennung von segmentalen Aneuploidien (z.B. subchromosomalen Deletionen), von gewebsspezifischen Genmutationen (z.B. genetische Mosaik/somatische Mutationen bei Tumoren) und Transkriptionsprofilen eingesetzt werden. Es wird erwartet, dass die NGS-Technologie diagnostisch zielführender, schneller, kostengünstiger und insgesamt effizienter und umfassender einsetzbar ist als die herkömmliche Sanger-Sequenzierung. Darüber hinaus kann diese Technologie bei unklaren Diagnosen oder Syndromen zielführend sein. Insgesamt stellt diese Technologie somit einen wichtigen Durchbruch bei der Diagnostik von genetisch bedingten Seltenen Erkrankungen dar.

**Empfehlung:**

Auf Grund der großen Bedeutung der genetischen Diagnostik bei Seltenen Erkrankungen sollte den Patienten Zugang zu neuen Verfahren ermöglicht werden, sofern sie die Diagnosestellung mit dem Ziel einer patientenorientierten Optimierung der gesundheitlichen Versorgung beschleunigen bzw. erst ermöglichen. NGS-Technologien sollten dann als neues Verfahren in die molekulare Diagnostik bei Seltenen Erkrankungen eingeführt werden, wenn Indikationsstellungen sowie eine Leistungsbeschreibung erarbeitet worden sind und geprüft werden konnte, unter welchen Bedingungen und bei wem (welchen Indikationen) durch deren Einsatz die Versorgung verbessert werden kann.

**Maßnahmenvorschlag 23:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Leistungserbringer (vorbereitend), Bewertungsausschuss

### 3.3.4 Leitlinien

Evidenzbasierte Leitlinien stellen die Grundlage zur Qualitätsverbesserung in Diagnostik und Therapie dar. Für Seltene Erkrankungen existieren in der Regel, aufgrund der kleinen Fallzahlen, nur wenige Leitlinien. Der durch das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) beim Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) in Auftrag gegebenen Rapid Report<sup>25)</sup> stellt fest, dass ein Goldstandard für die Erstellung von Leitlinien für Seltene Erkrankungen fehlt.

#### **Empfehlungen:**

Das NAMSE empfiehlt daher, auf vorbestehende Strukturen zurückzugreifen und diese „pragmatisch“ für die Leitlinienerstellung Seltener Krankheiten umzusetzen. Dabei sollte zunächst eine Priorisierung anhand von Prävalenz, medizinischem Bedarf und Machbarkeit im Hinblick auf verfügbarem Expertenwissen für spezielle Krankheiten durchgeführt werden. Da in Deutschland für die Leitlinienentwicklung die Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF) und das AWMF-Institut für Medizinisches Wissensmanagement (AWMF-IMWi) als wesentliche Strukturen zur Verfügung stehen, erscheint es sinnvoll, innerhalb dieser Institutionen Strukturen zu schaffen, die die Erstellung von Leitlinien für Seltene Erkrankungen zulassen. Dabei empfiehlt das NAMSE für die interdisziplinäre Erstellung der jeweiligen Leitlinien die Benennung der verantwortlichen Fachgesellschaft. Darüber hinaus schlägt das NAMSE vor, eine Übernahme der Kosten für die Leitlinienerstellung für Seltene Erkrankungen durch geeignete Institutionen zu prüfen.

Weiterhin schlägt das NAMSE vor, regelhaft, im Rahmen einer existierenden oder neu zu erstellenden Leitlinie für Volkskrankheiten Teilaspekte der Diagnosestellung und/oder Therapie von differenzialdiagnostisch relevanten Seltenen Erkrankungen zu berücksichtigen. Bei der Über- bzw. Neubearbeitung einer Leitlinie ist grundsätzlich zu prüfen, ob auch seltene Ausprägungen bzw. Subtypen der Erkrankung oder pathophysiologisch/symptomatisch verwandte seltene Krankheitsentitäten in der Leitlinie mit erfasst werden können. Es ist anzustreben, dass die AWMF als Leitlinienorganisation diese Forderung in die Anforderung an Leitlinien aufnimmt.

#### **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 Seltenen Krankheiten vorgeben.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V. (TMF), AWMF

---

<sup>25)</sup> Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (2011): Welche Evidenz wird für die Erstellung von Leitlinien für seltene Erkrankungen derzeit herangezogen? Rapid Report.

**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.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** AWMF, IQWiG

**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.

**Zeitschiene:** mittelfristig

**Verantwortliche:** AWMF

## 3.3.5 Glossar

Begriff	Definition
Algorithmus	eine aus endlich vielen Schritten bestehende, eindeutige und ausführbare Handlungsvorschrift zur Lösung eines Problems
Alpha ID	Basiert auf dem alphabetischen Verzeichnis zur ICD-10-GM, wobei jedem Eintrag des Alphabets eine fortlaufende Identifikationsnummer zugeordnet ist. Die Alpha-ID identifiziert damit eindeutig jeden Eintrag.
Aneuploidie	Bezeichnung für eine Chromosomenzusammensetzung, die durch Verlust oder Verdoppelung von Chromosomen oder Chromosomenabschnitten vom normalen Zustand abweicht (z.B. Trisomie 21)
Genmutation	Veränderung im Erbgut, die durch eine Änderung im Gen entsteht
Hypothese	von Widersprüchen freie, aber zunächst unbewiesene Annahme
ICD-10 GM	internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme in der 10. Revision in der deutschen Anpassung (German Modification), ist die amtliche Klassifikation zur Verschlüsselung von Diagnosen in der ambulanten und stationären Versorgung in Deutschland
Keimbahnmutation	Veränderungen im Erbgut, die an die Nachkommen weitergegeben werden können
Leitlinie	von wissenschaftlich medizinischen Fachgesellschaften systematisch entwickelte Hilfen für Ärzte zur Entscheidungsfindung in spezifischen Situationen, rechtlich nicht bindend
Next-Generation Sequenzierung (NGS)	Methode zur DNA Sequenzierung der dritten Generation
Orphanennummer	Klassifikationssystem für Seltene Erkrankungen im Rahmen von Orphanet
Orphanet	1997 durch das französische Gesundheitsministerium und Institute national de la santé et de la recherche médicale (INSERM) initiiert, Datenbank, die Ressourcen zu Seltenen Krankheiten bündelt, um deren Diagnose und Therapie zu verbessern
Praxissoftware	Software, die die Verwaltung, Organisation und den Betrieb von Arztpraxen unterstützt
Sanger-Technik	Methode zur Sequenzierung von Nukleinsäuren
Transkriptionsprofil	Transkription ist ein Teilprozess der Genexpression, in dem die DNA in RNA übersetzt wird.

### 3.4 Handlungsfeld Register

Register können die Pathogenese-, Therapie- und Versorgungsforschung unterstützen, eine Hilfestellung bei der Rekrutierung von Studienteilnehmern leisten und die krankheitsübergreifende Analyse von Forschungs- und Versorgungsdaten erleichtern.

In Deutschland findet zurzeit keine koordinierte Erfassung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen statt. Nur für wenige Seltene Erkrankungen existieren krankheitsspezifische Register. Die bestehenden Register sind oft nicht flächendeckend angelegt und haben eine sehr variable Datenstruktur und -sicherheit. Oft fehlt es an einer langfristigen Förderung, die einen nachhaltigen Fortbestand des Registers sichert.

Weiterhin ist die Teilnahme von Registern an übergeordneten und internationalen Registerplattformen aufgrund der teilweise nur sehr geringen Patientenzahlen notwendig. Dafür bereitet die EU die Förderung einer europäischen Registerplattform für Seltene Erkrankungen vor, deren Empfehlungen und Standards im Interesse einer europaweiten Vernetzung auch von deutschen Registern weitgehend umgesetzt werden sollten. Als Voraussetzung für die Kooperation deutscher Register mit internationalen Netzwerken ist es beispielsweise erforderlich, eine Teilmenge der erfassten Informationen, z.B. in Form eines verpflichtenden Minimalsatzes von Datenelementen, schrittweise einzuführen.

NAMSE hat mit Experten des Robert Koch-Instituts, des Epidemiologischen Krebsregisters Niedersachsen und des Tumorzentrums Regensburg folgende Empfehlungen und Maßnahmen ausgearbeitet, mit deren Umsetzung der Zugang zu bereits vorhandenen Registern z.B. durch ein Web-Portal, einem „Telefonbuch“ für Register, erleichtert werden soll. Zusätzlich sollen Hilfestellungen für den Aufbau und das Führen von krankheitsspezifischen Registern für Seltene Erkrankungen entwickelt werden, wie z.B. ein Minimalsatz von Datenelementen.

#### 3.4.1 Web-Portal von Registern der Seltenen Erkrankungen in Deutschland

Alle vorhandenen Register, die einen Bezug zu einer Seltenen Erkrankung haben, sollen sich in einem Web-Portal registrieren. Dieses „Nationale Verzeichnis von Registern der Seltenen Erkrankungen“ soll zentral vorgehalten werden und nur wenige Parameter zu jedem der Register beinhalten. Es kann als „Telefonbuch“ für Register der Seltenen Erkrankungen gesehen werden. Synergien mit Orphanet sollen genutzt werden.

##### **Maßnahmenvorschlag 27:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Orphanet Deutschland, TMF



### **3.4.2 Steuerungsgruppe von Registerbetreibern zum Austausch über „Register für Seltene Erkrankungen“**

Für Konzeption, Entwicklung und Betrieb eines Registers sind Erfahrungen notwendig, die sich in Dokumenten (Rahmendokumente zum Betrieb im Verbund, Datenschutzkonzept, etc.) abbilden lassen. Um diese gemeinsam zu erstellen und standardmäßig anzuwenden, bedarf es einer regelmäßigen, persönlichen Austauschmöglichkeit für Betreiber von Registern. Ziel ist dabei die Erhöhung der Qualität von Registern. Die erarbeiteten Dokumente sollen im Internet unentgeltlich zur Verfügung stehen. Ebenfalls wird sich diese Gruppe um die mögliche Verknüpfung von Biomaterialbanken mit Registern kümmern.

Weiterhin sind Entwicklungen auf europäischer und internationaler Ebene für Initiativen auf nationaler Ebene zu berücksichtigen. Für diese Aufgaben soll ein nationales Gremium eingerichtet werden, das Entwicklungen auf nationaler Ebene anstößt, koordiniert und hinsichtlich ihres Erfolges und ihrer Notwendigkeit bewertet.

#### **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.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMG, BMBF, NAMSE (TMF)

### **3.4.3 Softwareentwicklung einer Modelldatenbankstruktur als Hilfestellung für den Aufbau und das Führen eines krankheitsspezifischen Registers für Seltene Erkrankungen**

Das Projekt soll zusammengefasste Hilfestellungen zum Aufbau und Führen eines krankheitsspezifischen Registers für Seltene Erkrankungen entwickeln. Dabei wird eine frei verfügbare und frei veränderbare Software zum Aufbau einer Datenbankstruktur entwickelt, die als Modell für zukünftige, neue Register dienen kann und dabei auch die Minimalanforderungen für die hier angestrebte Vernetzung abdeckt. Über die reine Softwareentwicklung hinaus werden folgende Instrumente entwickelt bzw. Gesichtspunkte berücksichtigt:

- Qualitätskriterien und -standards
- rechtliche Voraussetzungen
- Möglichkeiten der Verstetigung
- registerübergreifende nationale und internationale Vernetzung
- Metadatenrepository (MDR – Datenbanktabellen zur Verwaltung von Metadaten) gegen semantisches Problem (z.B. müssen Register Fragen verstehen können)

Weiterhin ist anzustreben, dass bereits etablierte Register sich den im Rahmen des NAMSE-Prozesses entwickelten Empfehlungen in Bezug auf Register anpassen. Dies schließt insbesondere ein, dass alle Register zu Seltenen Erkrankungen das im Modellprojekt generierte Minimal-Daten-Schema in ihr Register integrieren und diese Daten exportieren oder automatisiert elektronisch einsehbar machen können.

Darüber hinaus soll ein nationaler, virtueller Verbund von Registern („Meta-Register“) auf Grundlage eines nach zentral übertragenen, sehr kleinen und datenschutzunproblematischen Minimaldatensatzes miteinander kooperieren können. In Anbetracht der europaweit geplanten Vernetzung von Registern für Seltene Erkrankungen sollen die dafür erarbeiteten Empfehlungen bzw. Standards weitestgehend Anwendung finden.

Für eine vertiefte, optionale Kooperation zwischen einzelnen Registern muss ein dezentrales Suchkonzept entwickelt und umgesetzt werden, um Daten an ihren Standorten zu belassen und dennoch IT-gestützte Zusammenarbeit zwischen verschiedenen Registern zu ermöglichen.

#### **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 Schnittstellengruppe erarbeiteten Vorgaben. Dieses Modellregister, oder einzelne seiner Softwaremodule, soll auch für bereits laufende Register verwendbar sein. Eine Vereinheitlichung des vorhandenen Registerportfolios ist anzustreben.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMBF, BMG

#### **3.4.4 Register für „Patienten mit unklarer Diagnose“**

Die korrekte und zeitnahe Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen stellt ein häufiges Problem dar. Deswegen wird die Aufnahme von Patienten mit unklarer Diagnose in ein entsprechendes übergreifendes Register für unklare Diagnosen als sinnvoll erachtet. Hierbei sollte zwischen Patienten mit noch ungeklärter Diagnose jedoch bestehender Verdachtsdiagnose und Patienten mit bislang unbekannter Erkrankung unterschieden werden. Die Vielzahl offener Fragen bezüglich eines Registers für Patienten mit unklarer Diagnose sollen zunächst im Rahmen eines Workshops gesammelt und geklärt werden. Auf Grundlage der Ergebnisse sollte dann die Beschreibung eines Entwicklungsprojekts für ein Register für Patienten mit unklarer Diagnose erarbeitet und anschließend dieses Projekt durchgeführt werden.

**Maßnahmenvorschlag 30:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Sprecherrat der BMBF-geförderten Verbände für Seltene Erkrankungen, TMF

**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.

**Zeitschiene:** mittelfristig

**Verantwortliche:** NAMSE-Bündnispartner

**3.4.5 Projekt „nicht-krankheitsspezifisches Register“**

Manche Seltenen Erkrankungen sind so selten (z.B. ultra-rare diseases), dass sich ein eigenes Register nicht lohnt bzw. es niemanden gibt, der dieses sinnvoll betreiben kann. Es sollte also für solche Fälle ein nicht-krankheitsspezifisches Register entwickelt werden. Dieses Register kann und sollte mit der Technik des „Modellregisters“ betrieben werden.

**Maßnahmenvorschlag 32:**

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

**Zeitschiene:** langfristig

**Verantwortliche:** Die zuvor genannte und zu etablierende Steuerungsgruppe Register für Seltene Erkrankungen (Maßnahmenvorschlag 28).

## 3.4.6 Glossar

Begriff	Definition
Metaregister	Ein Metaregister bietet Information und einen geregelten Zugang zum Inhalt existierender krankheitsspezifischer Register, aus denen es Datensätze im Umfang eines Minimaldatenschemas erhält. Ein Metaregister ist weniger für konkrete krankheitsspezifische Auswertungen geeignet, als vielmehr als eine Anlaufstelle, die Interessierten einen ersten Überblick über vorhandene Fälle liefert samt Kontaktdaten von Datenlieferanten, die dann weitere Auskunft erteilen können.
Minimaldatenschema	Die Datensätze eines Metaregisters gehen als „kleinster gemeinsamer Nenner“ aus den beitragenden Registern hervor und heißen daher Minimaldatensätze. Sie entsprechen einem Minimaldatenschema, das wesentlich schmäler ist als das Datenschema eines krankheitsspezifischen Registers.
Register, Datensatz, Datenschema	Ein Register ist eine Datenbank, die eine systematische Sammlung strukturierter Informationen enthält. Diese Struktur, also die einzutragenden Werte und ihre möglichen Ausprägungen, wird Datenschema genannt. Die Informationen selbst heißen Datensätze oder Inhalt. Bei der Verwaltung von Datensätzen in einer Tabelle entspricht das Datenschema also dem Tabellenkopf („Name; Vorname“), der Datensatz der Tabellenzeile („Mustermann; Max“). Register können verschiedenen Zwecken dienen (z.B. Epidemiologische Register, Register mit Versorgungsdaten, regionale oder internationale Datensätze u.a.) und unterscheiden sich daher in ihrem Aufbau, insbesondere in ihren Datenschemata.
Unklare Diagnose	Eine unklare Diagnose wird in diesem Dokument wie folgt definiert: 1.) Die vorliegende Symptomatik lässt keine klare Diagnose zu oder 2.) Hauptkriterien der Diagnose sind nicht erfüllt oder 3.) zusätzliche signifikante und für die Diagnose nicht typische Symptome liegen vor.

## 3.5 Handlungsfeld Informationsmanagement

Menschen mit Seltenen Erkrankungen haben ein umfassendes Bedürfnis an krankheitsspezifischen Informationen. Bei noch nicht diagnostizierten Patienten können sie als erste allgemeine Orientierungshilfe dienen; Patienten mit einer Diagnose sind insbesondere auf der Suche nach Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten auf qualitativ hochwertige Informationen angewiesen. Zwar stehen für viele Seltene Erkrankungen bereits umfangreiche Informationsmöglichkeiten zur Verfügung, vielfach werden diese jedoch nur unzureichend von Patienten und medizinischem Fachpersonal genutzt. Darüber hinaus variiert die Qualität der Inhalte. Daher ist es notwendig, bestehende Informationsangebote zu prüfen und auszubauen sowie die Aufmerksamkeit auf bereits vorhandene Informationsquellen zu erhöhen.

Für eine nachhaltige Verbesserung von Wissen über und Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen sind darüber hinaus Maßnahmen im Bereich der ärztlichen Aus-, Fort- und Weiterbildung notwendig.

### 3.5.1 Gute Patienteninformation für Seltene Erkrankungen

Informationsangebote über Seltene Erkrankungen für Patienten müssen aus Sicht des NAMSE besonderen Anforderungen genügen. Daher hat das NAMSE auf der Grundlage einer Synopse von ACHSE-Kriterien für patientenorientierte Krankheitsbeschreibungen (PKB), Orphanet France-Guidelines für Patienteninformationen und Gute Praxis Gesundheitsinformation bestehende Patienteninformationen bewertet. Die Ergebnisse wurden im Rahmen des Jahres-Kongresses 2012 des Deutschen Netzwerks Evidenzbasierte Medizin diskutiert. Ausgehend von dieser Analyse hat das NAMSE neue Kriterien für gute Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen entwickelt.

#### **Empfehlungen:**

Das NAMSE empfiehlt auf der Grundlage der zuvor erarbeiteten Kriterien die Entwicklung einer Checkliste, anhand derer bereits vorhandene Informationen zu Seltenen Erkrankungen zielgerichtet, standardisiert und qualitätsgestützt geprüft werden können. Diese Checkliste sollte grundsätzlich als Grundlage bei der Entwicklung von Patienteninformationen für Seltene Erkrankungen dienen. Vorrangig empfiehlt das NAMSE die Überarbeitung bereits vorhandener Patienteninformationen anhand der zu entwickelnden Checkliste.

#### **Maßnahmenvorschlag 33:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** ACHSE e.V., Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)

**Maßnahmenvorschlag 34:**

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

Zeitschiene: kurzfristig

Verantwortliche: ACHSE e.V., ÄZQ

**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“.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Orphanet Deutschland, ACHSE e.V.

### **3.5.2 Gemeinsame Botschaften zum Thema Seltene Erkrankungen**

Das NAMSE empfiehlt, die gemeinsame Öffentlichkeitsarbeit zum Thema Seltene Erkrankungen in der Verantwortung der Bündnispartner zu belassen. Zur Unterstützung sollen gemeinsame Botschaften und Handlungsweisen für unterschiedliche Zielgruppen entwickelt werden, um eine zwar dezentrale, aber koordinierte Öffentlichkeitsarbeit zu erreichen.

**Maßnahmenvorschlag 36:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** NAMSE-Geschäftsstelle, ACHSE e.V.

### 3.5.3 Zentrales Informationsportal

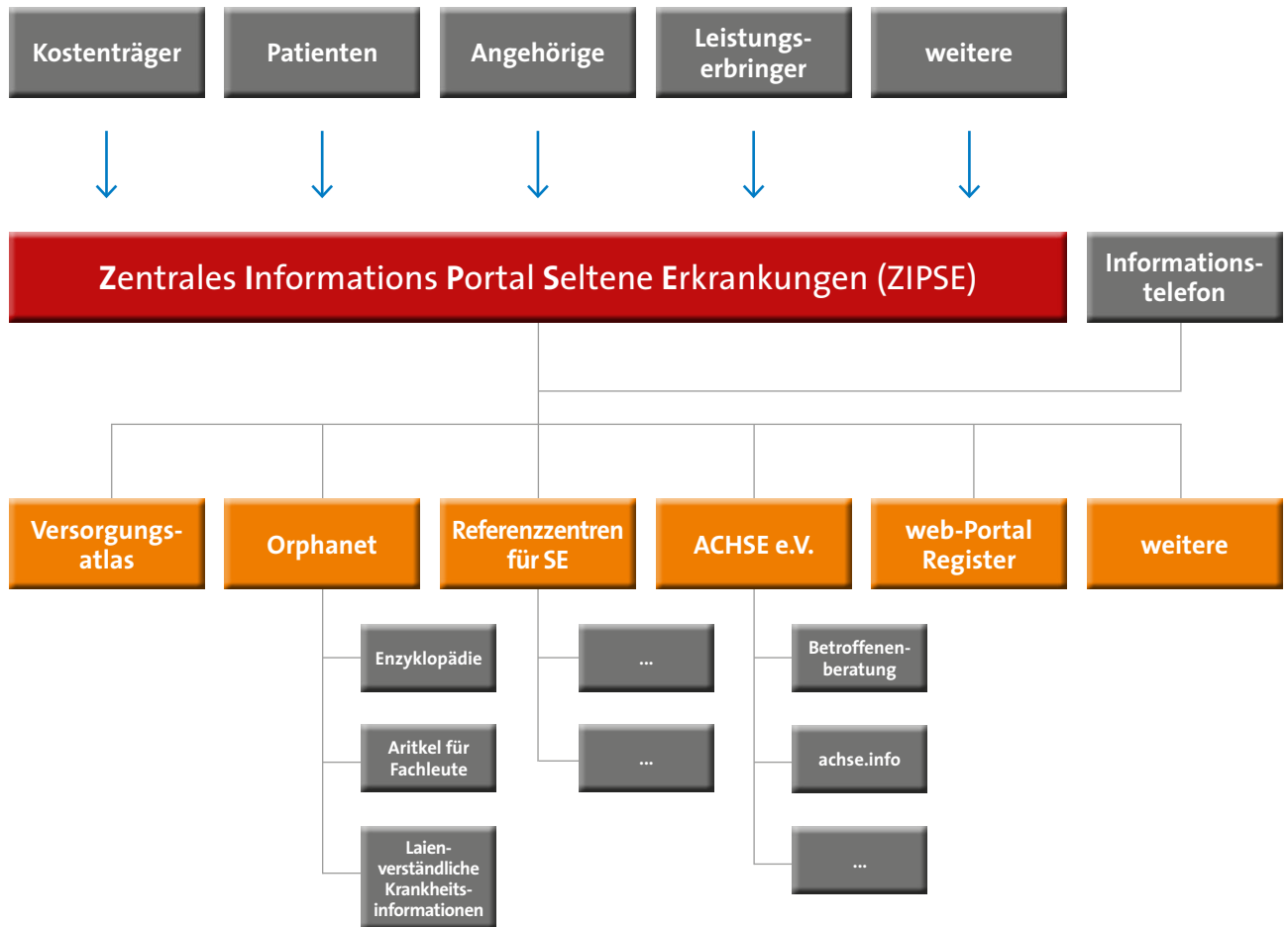
In Deutschland sind etwa vier Millionen Menschen von einer der bis zu 8.000 verschiedenen Seltene Erkrankungen betroffen. Die Patienten, deren Angehörige sowie behandelnde Ärzte und nicht-medizinisches Personal im Bereich der Seltene Erkrankungen benötigen Informationen über die Erkrankung, über diagnostische und therapeutische Möglichkeiten und zu damit in Zusammenhang stehenden sozial- und leistungsrechtlichen Fragen. Bereits jetzt sind über das Internet zahlreiche Informationsangebote verfügbar. Diese sind jedoch zum Teil schwer auffindbar, weiterhin besteht keine Sicherheit bezüglich der Qualität der Informationen. Dies könnte aus Sicht des NAMSE durch einen zentralen Zugangspunkt/ein Portal verbessert werden. Hierüber könnten Anfragen zielgruppengerecht gesteuert werden. In einem solchen Portal sollten aus Sicht des NAMSE alle qualitätsgeprüften Informationen zu Seltene Erkrankungen gebündelt werden. Dadurch wird eine Verbesserung der Informationsangebote bzgl. der Qualität und Quantität erwartet.

#### **Empfehlungen:**

Das NAMSE empfiehlt auf Grundlage der Überlegungen die Etablierung eines zentralen einheitlichen Internet-Informationsportals für Seltene Erkrankungen, über das bereits existierende und zukünftige Informationsangebote zu Seltene Erkrankungen von einem Zugangspunkt aus erreichbar sind. Dabei werden folgende Ansprüche an das Informationsportal gestellt:

- a) Es sollen alle verfügbaren Informationen zu Krankheiten, Diagnostik und Therapie, zur Selbsthilfe, zu Zentren, zur Forschung, Registern etc. erreichbar sein.
- b) Ein Informationstelefon kann neben der Internetseite wesentlicher Zugangspunkt für Informationssuchende werden.
- c) Die Kartierung von Versorgungsangeboten für Menschen mit Seltene Erkrankungen ist Teil des Informationsportals.
- d) Orphanet Deutschland stellt die Informationsplattform für Seltene Erkrankungen dar und enthält/liefert Informationen über Serviceleistungen (Expertenzentren, Diagnostische Leistungen, Patientenorganisationen, Klinische Studien, Patientenregister, Mutationsdatenbanken, Biobanken, Forschungsprojekte, Netzwerke). Darüber hinaus sind Artikel für Fachleute und laienverständliche Krankheitsbeschreibungen enthalten. Orphanet ist eine Enzyklopädie mit Krankheitsbeschreibungen.
- e) Es sollen alle relevanten Verweise zu wissenschaftlichen Fachgesellschaften, Patientenorganisationen, Einrichtungen der Diagnostik und/oder Therapie (Zentren) realisiert sein.
- f) Das Portal selbst enthält keine Primärinformationen, sondern verweist wie das Informationstelefon durch eine intelligente Benutzerführung zu den relevanten, jeweils passenden Informationsquellen.

Abbildung 2: Aufbaubeispiel Informationsportal





**Maßnahmenvorschlag 37:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Orphanet Deutschland, ACHSE e.V.

Das NAMSE empfiehlt dabei ausdrücklich, dass Orphanet Deutschland auch zukünftig die zentrale Informationsplattform für alle Informationen zu Seltene Erkrankungen sein soll.

**Maßnahmenvorschlag 38:**

Etablierung von Orphanet als zentrale Informationsplattform in einem Informationsportal, die alle verfügbaren, qualitätsgeprüften Informationen über Seltene Erkrankungen enthält u.a. unter Einbeziehung des ACHSE e.V. ([www.achse.info](http://www.achse.info)).

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Orphanet Deutschland, ACHSE e.V.

Aus Sicht des NAMSE kann ein Informationstelefon einen guten, barrierearmen Bestandteil und eine Ergänzung des Internet-Informationsportals darstellen. Das NAMSE empfiehlt, gemäß dem Ergebnis eines zu initiiierenden Pilotprojektes zu prüfen, welche Zielgruppen ein Informationstelefon bedienen würde, welche Art von Fragen gestellt werden und welche möglichen Antworten gegeben werden können. Auf dieser Grundlage können die Frequenz und die Art der Fragestellung abgeschätzt und Verweisroutinen entwickelt werden.

**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.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMG, Orphanet Deutschland, ACHSE e.V., Unabhängige Patientenberatung Deutschland (UPD), BAG SELBSHILFE e.V., NAMSE-Geschäftsstelle

### 3.5.4 Ärztliche und zahnärztliche Aus-, Fort- und Weiterbildung

In verschiedenen Studien (Forschungsbericht des BMG <sup>26)</sup>, Europlan, Eurordis) wird die verzögerte Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen als Problem für die Patienten und das System identifiziert. Das NAMSE sieht die Gründe für diese Verzögerung 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.

Im Einzelnen schlägt das NAMSE daher für den Bereich der medizinischen und zahnmedizinischen Ausbildung vor, allgemeines Wissen über Seltene Erkrankungen in den Lehrplänen des Medizin- und Zahnmedizinstudiums zu verankern. Dazu sollen die Seltenen Erkrankungen in den nationalen kompetenzbasierten Lernzielkatalog Medizin (NKLM) und Zahnmedizin (NKLZ) aufgenommen werden. Dieser wird den medizinischen und zahnmedizinischen Fakultäten voraussichtlich ab 2014 als Orientierungshilfe für die Gestaltung der Curricula und der Prüfungsinhalte dienen.

Zwingend notwendig müssen in einem weiteren Schritt die nicht-ärztlichen Heilberufe und sonstigen Berufe im Gesundheitswesen betrachtet werden.

#### 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.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Medizinischer Fakultäten Tag (MFT)

Derzeit läuft ein durch das BMBF gefördertes Verbundprojekt „Kompetenzorientiert lernen, lehren und prüfen in der Medizin“. Dieses soll genutzt werden, um modellhaft die Umsetzung der NKLM-Forderung zur Abbildung Seltener Erkrankungen in den Lehrplänen der Fakultäten, ggf. anhand von Best-Practice-Beispielen, einzubringen.

---

<sup>26)</sup> Bundesministerium für Gesundheit (2009): Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Online verfügbar unter: [http://www.bmg.bund.de/fileadmin/dateien/Downloads/Forschungsberichte/110516\\_Forschungsbericht\\_Seltene\\_Krankheiten.pdf](http://www.bmg.bund.de/fileadmin/dateien/Downloads/Forschungsberichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf)

**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.

**Zeitschiene:** mittelfristig

**Verantwortliche:** Projektleitung Verbundprojekt, MFT

Grundlage für die schriftlichen Prüfungen nach der Approbationsordnung ist der Gegenstandskatalog des Instituts für medizinische und pharmazeutische Prüfungsfragen (IMPP). Aus Sicht des NAMSE bewirkt die Aufnahme von Fragen zu den Seltenen Erkrankungen (Differentialdiagnose, Definition, Besonderheiten) eine verstärkte Beschäftigung der Medizinstudenten mit diesem Thema. Dabei sollten allgemeine Kenntnisse zu den besonderen Anforderungen der Seltenen Erkrankungen an die Diagnostik und Therapie abgefragt werden. Das NAMSE empfiehlt daher die verstärkte Sichtbarmachung der Seltenen Erkrankungen in den IMPP-Fragen.

**Maßnahmenvorschlag 42:**

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

**Zeitschiene:** mittelfristig

**Verantwortliche:** BMG, AWMF

Um das Wissen über die Besonderheiten der Seltenen Erkrankungen bei Primärversorgern zu erhöhen, empfiehlt das NAMSE die verstärkte Vermittlung von Kenntnissen über Seltene Erkrankungen einschließlich der Angebote der Patientenselbsthilfe und eine Beachtung der Probleme der Seltenen Erkrankungen im Rahmen der ärztlichen und zahnärztlichen Weiterbildung.

**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.

**Zeitschiene:** kurz- bis mittelfristig

**Verantwortliche:** BÄK, BZÄK, LÄK, LZK, Fachgesellschaften

Aus Sicht des NAMSE sollten auch im Bereich der ärztlichen und zahnärztlichen Fortbildung die Seltenen Erkrankungen regelhaft thematisiert werden. Da eine Fortbildungsverpflichtung besteht, kann über dieses Instrument das Wissen über Seltene Erkrankungen verbessert werden. Die Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen kann dabei auch für Ärzte hilfreich und für die Verbesserung der Versorgung förderlich sein. Die entsprechenden NAMSE Bündnispartner werden aufgefordert, verstärkt durch die LÄK und LZK anerkannte Fortbildungsveranstaltungen durchzuführen. Zu den zu vermittelnden Inhalten gehört neben dem medizinischen Fachwissen auch die Empfehlung, Selbsthilfeorganisationen einzubinden.

**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 Seltenen Erkrankungen und zu ihrem Zugang in Kenntnis zu setzen und das Umgehen mit „Nicht-Wissen“ zu vermitteln.

**Zeitschiene:** kurzfristig<sup>27)</sup>

**Verantwortliche:** Typ A Zentren (Referenzzentren) und Typ B Zentren (Fachzentren), Fachgesellschaften

**Maßnahmenvorschlag 45:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** ACHSE e.V., Patientenverbände

---

<sup>27)</sup> nach Etablierung der Zentrenstruktur.

### 3.5.5 Öffentlichkeitsarbeit

Die Einführung des Nationalen Aktionsplans sollte aus Sicht des NAMSE von einer verstärkten Öffentlichkeitsarbeit begleitet sein.

#### **Empfehlungen:**

Das NAMSE empfiehlt von zentraler Stelle regelmäßig über die Fortschritte bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans zu berichten.

#### **Maßnahmenvorschlag 46:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** NAMSE-Geschäftsstelle

### 3.5.6 Telemedizin

Laut der Deutschen Gesellschaft für Telemedizin versteht man unter Telemedizin „die Erbringung konkreter medizinischer Dienstleistungen in Überwindung räumlicher Entfernungen durch Zuhilfenahme moderner Informations- und Kommunikationstechnologien“. Ziel der Telemedizin ist es, ortsunabhängig Versorgungsqualität durch verbesserte Bereitstellung von Informationen zu gewährleisten.

Im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist die ortsunabhängige Verfügbarkeit umfassenden medizinischen Wissens in der Fläche von großer Bedeutung, da es zu den einzelnen Erkrankungen nur wenige Experten gibt. Stark beeinträchtigte Patienten, die nicht mehr gut reisen können, profitieren ebenfalls von der Telemedizin. Dies entspricht auch der Forderung der Europäischen Union „Die Expertise soll reisen, nicht der Patient“. An zwei Beispielen soll aufgezeigt werden, wie der Einsatz von Telemedizin aussehen kann:

Das Paediatric Hodgkin Network vernetzt Experten aus den Bereichen Onkologie, Radiologie, Nuklearmedizin und Strahlentherapie; selbst über Landesgrenzen hinweg. Ziel ist es, für am Hodgkin Lymphom erkrankte Kinder durch einheitliche Diagnostik und einheitliche Therapieentscheidungen besser therapieren zu können. Bilddaten werden über das Internet verschlüsselt übertragen. Zweitmeinungen werden eingeholt. Befunde werden in Telefonkonferenzen besprochen und zentral in einem Register abgelegt. Für deutsche Patienten wird diese Leistung von den Kassen übernommen, genauso wie die Kosten für die Aufrechterhaltung des Systems. Gerade die Möglichkeit, medizinische Bilddaten Behandlungspartnern unkompliziert, schnell, verlustfrei und sicher zur Begutachtung zur Verfügung stellen zu können, ist im Vergleich zu bisherigen Verfahren ein Gewinn.

In dem Projekt AmbulanzPartner wird die Koordination der ambulanten Versorgung von Patienten unterstützt. Im Fokus standen hier zunächst Patienten mit der seltenen Amyotrophen Lateralsklerose. Mittlerweile wird durch das Projekt aber auch die ambulante Versorgung anderer komplexer Erkrankungen innerhalb der Regelversorgung unterstützt. AmbulanzPartner ist ein Versorgungskonzept, das eine sozialmedizinische Dienstleistung (Fallmanagement) mit Internet-technologien ([www.ambulanzpartner.de](http://www.ambulanzpartner.de)) vereint. AmbulanzPartner übernimmt anspruchsvolle Organisations- und Koordinierungsaufgaben zwischen Ambulanzen, Schwerpunktpraxen und spezialisierten Dienstleistern, die durch das Internetportal koordiniert, dokumentiert und visualisiert werden. Schwerpunkt ist die Überleitung in differenzierte Formen der Pflege sowie die hochspezialisierte Versorgung mit Hilfs- und Heilmitteln.

Inwiefern der Einsatz von Telemedizin sinnvoll ist, hängt allerdings stark vom jeweiligen Szenario, den technischen und finanziellen Möglichkeiten und der Umsetzung ab. Es ist sehr empfehlenswert, die technischen Möglichkeiten zu verfolgen. Neben den oben genannten Beispielen gibt es viele Szenarien, wo moderne Informations- und Kommunikationstechnologien die Versorgung wertvoll unterstützen können. Die Ausprägungen von Telemedizin sind dabei sehr verschieden, wie die aufgeführten Beispiele zeigen.

Telemedizin im Sinne der einleitenden Definition ist in Deutschland zurzeit bis auf wenige Ausnahmen (z.B. in der Schlaganfallversorgung) kein Bestandteil der Regelversorgung. Der Nachweis der Vorteile telemedizinischer Anwendungen zur Verbesserung der Qualität und Wirtschaftlichkeit der Versorgung wurde in der Vergangenheit vielfach vernachlässigt und die Einflüsse auf bestehende Abläufe im Gesundheitswesen mit der Beteiligung verschiedenster Partner sind komplex. Dies gilt auch für den mit dem Versorgungsstrukturgesetz zur Integration telemedizinischer Anwendungen in die ambulante ärztliche Versorgung (§ 87 Abs. 2a SGB V) eingeleiteten Prozess, den die Organisationen der Selbstverwaltung umsetzen müssen und betrifft die Seltenen Erkrankungen genau wie die häufigen.

#### **Maßnahmenvorschlag 47:**

Identifizierung und Bewertung telemedizinischer Angebote bei Seltenen Erkrankungen.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Gemeinsame Vertretung der Zentren, TMF, Gesellschaft für Versicherungswissenschaft und -gestaltung e.V. (GVG): Ausschuss Telemedizin

## 3.6 Handlungsfeld Patientenorientierung

Patienten- und Selbsthilfeverbände bilden eine zentrale Säule im Versorgungssystem von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Sie leisten nicht nur einen wesentlichen Beitrag zur direkten Unterstützung einzelner Patienten, sondern setzen sich durch ihre kollektive Arbeit wesentlich für eine nachhaltige Verbesserung der Versorgung und Therapie betroffener Patienten ein. Um die Rolle dieser Organisationen nachhaltig zu stärken, ist die Mitbestimmung von Patientenverbänden auch in der Empfehlung des Rates der Europäischen Union für eine Maßnahme im Bereich der Seltenen Erkrankungen als zentrales Anliegen formuliert. Mit den folgenden Handlungsempfehlungen und Maßnahmenvorschlägen wird dieses wichtige Anliegen auch auf nationaler Ebene im vorliegenden Entwurf des Aktionsplans umgesetzt.

### 3.6.1 Forschung

Die Organisationen der Selbsthilfe können bei Forschungsvorhaben unterstützend mitwirken und insbesondere patientenorientierte Sichtweisen einbringen. Das vorhandene Erfahrungswissen kann Impulse für die Forschung setzen. Das NAMSE empfiehlt, die Kompetenz und Rolle der Selbsthilfe in der Forschung stärker wahrzunehmen und zu nutzen.

#### **Maßnahmenvorschlag 48:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMBF, DFG, BMG

### 3.6.2 Begutachtung durch den Medizinischen Dienst der Krankenversicherung

Expertise für Seltene Erkrankungen ist im Gesundheitswesen nur wenig verbreitet. Eine besondere Herausforderung besteht daher darin, vorhandene Expertise dort vorzuhalten, wo es um die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen geht. Dies gilt auch für die Begutachtung durch den Medizinischen Dienst der Krankenversicherung (MDK).

**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.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** GKV-Spitzenverband, MDS

**3.6.3 Förderung und Qualifizierung der Selbsthilfe**

Für die im Nationalen Aktionsplan vorgesehene stärkere Beteiligung der Selbsthilfe bei Seltenen Erkrankungen bedarf die Selbsthilfe ausreichender Unterstützung, einschließlich guter Schulungs- und Bildungsmaßnahmen, um sich qualifiziert einbringen zu können.

**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.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMG, GKV-Spitzenverband, ACHSE e.V., BAG SELBSTHILFE e.V.

**3.6.4 Europäische Vernetzung**

Die Selbsthilfe von Menschen mit Seltenen Erkrankungen muss sich schneller und intensiver auf internationaler Ebene vernetzen, um z.B. eine ausreichende Anzahl Betroffener für einen Austausch zu finden, möglichst viele Informationen über ihre Erkrankung zu erhalten oder geeignete Experten zu finden. Selbsthilfeorganisationen streben hierzu die Gründung internationaler krankheits-spezifischer Selbsthilfeorganisationen an.

**Maßnahmenvorschlag 51:**

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

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** BMG, Selbsthilfeorganisationen



### 3.7 Handlungsfeld Implementierung und Weiterentwicklung

Mit der Ausarbeitung von Handlungsempfehlungen und Maßnahmenvorschlägen ist die erste Phase des NAMSE-Prozesses abgeschlossen. Im Folgenden muss die Implementierung der Maßnahmen koordiniert und begleitet werden.

Um den Erfolg des Nationalen Aktionsplans bewerten zu können, müssen geeignete Indikatoren entwickelt werden. Diese bilden die Grundlage für eine Evaluation. Dabei sollte sowohl die Zielerreichung einzelner Maßnahmen und einzelner Teilziele als auch die Gesamtwirkung des Aktionsplans gemessen werden. Um Aussagen darüber treffen zu können, ob der Nationale Aktionsplan insgesamt zu einer Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen beigetragen hat, kann neben der noch zu entwickelnden Indikatoren ebenso auf die Erkenntnisse des BMG-Forschungsberichts „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen“ zurückgegriffen werden. Auch die EUROBAROMETER-Studie „Bekanntheit seltener Erkrankungen unter den Europäern“<sup>28)</sup> kann als Grundlage für die Evaluation einzelner Maßnahmen und ihrer Ergebnisse dienen.

Um eine nachhaltige Implementierung und kontinuierliche Weiterentwicklung des Aktionsplans zu gewährleisten und die Integration der Maßnahmen in das deutsche Gesundheitssystem zu unterstützen, müssen strukturelle Rahmenbedingungen geschaffen werden. Das NAMSE trägt als Institution bereits besondere Verantwortung für das Thema Seltene Erkrankungen und empfiehlt daher, die Weiterführung des Aktionsbündnisses sicherzustellen.

#### **Maßnahmenvorschlag 52:**

Das NAMSE wird über die Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans 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.

**Zeitschiene:** ab Verabschiedung des Nationalplans

**Verantwortliche:** BMG, BMBF, ACHSE e.V.

---

<sup>28)</sup> Europäische Kommission (2011): EUROBAROMETER Spezial 361. Bekanntheit seltener Erkrankungen unter den Europäern“ Online verfügbar unter: [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/docs/ebs\\_361\\_de.pdf](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/ebs_361_de.pdf)



## 4. Anhang

### Anhang 1: Gemeinsame Erklärung

#### **Gemeinsame Erklärung und Vereinbarung zur Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)**

Etwa 7.000 bis 8.000 Erkrankungen der ca. 30.000 bekannten Krankheiten werden als selten eingestuft. In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU von ihr betroffen sind. Schätzungen zufolge leiden etwa 4 Millionen Menschen in Deutschland an einer seltenen Erkrankung, in der gesamten Europäischen Union sind es ca. 30 Millionen.

Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert aus medizinischen und ökonomischen Gründen die Forschung und die medizinische Versorgung der Betroffenen. Diagnose und Therapie der Erkrankungen begegnen besonderen Herausforderungen.

Im pluralistisch strukturierten und von weit gefächerten Zuständigkeiten geprägten Gesundheitswesen Deutschlands können nachhaltige Verbesserungen in Prävention, Diagnostik und Therapie Seltener Erkrankungen nur dann erreicht werden, wenn es gelingt, Initiativen zu bündeln und ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Handeln aller Akteure zu erreichen, das sich konsequent am Versorgungsbedarf der Patientinnen und Patienten ausrichtet.

Die Träger dieser Vereinbarung unterstützen 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.

Das Aktionsbündnis soll dazu beitragen, die Empfehlung des Rates der Europäischen Union umzusetzen. Dazu gehört:

- die Erstellung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen,
- die Umsetzung und das Monitoring dieses Plans,
- 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.

Das Aktionsbündnis arbeitet nach folgenden Grundsätzen:

- Es werden keinerlei wirtschaftliche Interessen verfolgt.
- Das Aktionsbündnis hat einen patientenzentrierten Ansatz. Die Patientin, der Patient und ihre/ seine Belange stehen im Mittelpunkt der Aktivitäten des Aktionsbündnisses.
- Die besonderen Erfordernisse bei Seltenern Erkrankungen werden berücksichtigt.
- Das Aktionsbündnis soll effizient und transparent arbeiten.

**Mit der Verabschiedung dieser gemeinsamen Erklärung dokumentieren die beteiligten Bündnispartner, sich durch aktive Mitwirkung für die Erreichung der Ziele und die Maßnahmen zur Umsetzung einzusetzen. Dies sind in alphabetischer Reihenfolge:**

- ACHSE e.V.  
Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen
- Arbeitsgemeinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden (AOLG),  
vertreten durch das jeweilige Vorsitzland
- Arbeitsgemeinschaft der wissenschaftlichen medizinischen Fachgesellschaften (AWMF)
- Beauftragter der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten
- Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer  
Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE e.V.)
- Bundesärztekammer
- Bundesministerium für Arbeit und Soziales
- Bundesministerium für Bildung und Forschung
- Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend
- Bundesministerium für Gesundheit
- Bundespsychotherapeutenkammer
- Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e.V. (BPI)
- Bundesverband Medizintechnologie e.V.
- Bundeszahnärztekammer
- Deutsche Forschungsgemeinschaft
- Deutsche Krankenhausgesellschaft e.V.
- Deutscher Hausärzteverband e.V.
- Deutscher Pflegerat e.V.
- Gemeinsamer Bundesausschuss
- GKV-Spitzenverband
- Kassenärztliche Bundesvereinigung
- Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung
- Orphanet-Deutschland
- Medizinischer Fakultätentag der Bundesrepublik Deutschland e.V. (MFT)
- PKV Verband der privaten Krankenversicherung e.V.
- Biotechnologie im Verband der forschenden Pharma-Unternehmen (vfa bio)
- Verband der Universitätsklinika Deutschlands e.V. (VUD)
- Verband der Diagnostica-Industrie e.V. (VDGH)

## Anhang 2: Orientierende Kriterienliste zur Definition des dreistufigen Zentrenmodells

		Typ A (Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen, mit den Fachzentren für xyz)	Typ B (Fachzentrum für Krankheit/ Krankheitsgruppe x)	Typ C (Kooperationszentrum für Krankheit/ Krankheitsgruppe x)
		<p><b>Rolle:</b> <b>Krankheitsübergreifend</b> Mehrere SE/Gruppe v. SE, Zusammenschluss mehrerer organisatorisch integrierter Typ B Zentren eines Krankenhauses</p> <p><b>Wer:</b> in der Regel Universitätsklinik</p>	<p><b>Rolle:</b> <b>Krankheitsspezifisch</b> (1 SE/Gruppe v. SE) bei klarer Diagnose oder Verdachtsdiagnose</p> <p><b>Typ B erfüllt die Anforderungen an Typ C Zentren</b></p> <p><b>Wer:</b> Krankenhauseinrichtungen ambulant und stationär</p>	<p><b>Rolle:</b> <b>Krankheitsspezifisch</b> (1 SE oder Gruppe von SE) bei klarer Diagnose/klarer Verdachtsdiagnose, besonders geeignet für die wohnortnahe Versorgung</p> <p><b>Wer:</b> niedergelassene Schwerpunktpraxen, Gemeinschaftspraxen, MVZ, Krankenhäuser</p>
Krankheits- oder Krankheitsgruppenspezifisch	Versorgung	<p><b>Aufgabe:</b> Vorhalten krankheitsübergreifender spezialisierter Versorgungsangebote für mehrere SE oder Gruppen von SE</p> <p><b>Kriterien:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Nachweis der besonderen Expertise/spezielles Expertenwissen/internationale Expertise</li> <li>SOPs für Patientenpfade zwischen den einzelnen integrierten Typ B Zentren</li> <li>Sicherstellung, dass integrierte Typ B Zentren über SOP für Patientenpfade verfügen</li> <li>SOP für die strukturierte Zusammenarbeit der einzelnen integrierten Typ B Zentren (Nutzung gemeinsamer Geräte, Infrastruktur, IT-Plattformen, gemeinsame Fallbesprechungen etc.)</li> <li>SOP für die sektorenübergreifende Patientenversorgung</li> <li>SOP für Diagnosebestätigung</li> <li>Zugang zu innovativer Spezialdiagnostik</li> <li>Vorhalten des für die jeweilige SE nötige Team gemäß Leitlinien und/oder Konsensuspapieren</li> <li>Nachweis über die Zusammensetzung/Zusammenarbeit des Teams (SOP für Fallbesprechungen im Team, dokumentierte, regelmäßige Teambesprechungen)</li> <li>Konzept für die psychosoziale Betreuung</li> <li>Transitionskonzept</li> </ol>	<p><b>Aufgabe:</b> Ambulante und stationäre Versorgung von Patienten mit klarer Diagnose/klarer Verdachtsdiagnose, multiprofessionell und interdisziplinär</p> <p><b>Kriterien:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Nachweis der besonderen Expertise für die jeweilige SE</li> <li>Vorhalten einer Koordinationsstelle im Zentrum zur Steuerung der Patienten durch das Zentrum bzw. ggffs. zu einer anderen Einrichtung</li> <li>SOP Patientenpfad innerhalb des Zentrums</li> <li>SOP für Diagnosebestätigung</li> <li>Vorhalten des für die jeweilige SE nötigen Teams gemäß Leitlinien und/oder Konsensuspapieren</li> <li>Nachweis über die Zusammensetzung des Teams, SOP für Fallbesprechungen im Team, dokumentierte, regelmäßige Teambesprechungen</li> <li>Konzept für psychosoziale Betreuungskonzept</li> <li>Transitionskonzept</li> </ol> <p><b>Aufgabe:</b> Strukturierte Zusammenarbeit mit der fachspezifischen Selbsthilfe (sofern vorhanden), z.B. bei Fortbildungs-, Informationsveranstaltungen, Erstellung von Patienteninformationen</p> <p><b>Kriterium:</b> SOP für die Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe</p>	<p><b>Aufgabe:</b> ambulante Versorgung von Patienten mit klarer Diagnose/klarer Verdachtsdiagnose, multiprofessionell und interdisziplinär, erster Ansprechpartner für Patienten mit klarer Diagnose/klarer Verdachtsdiagnose, Vor-Ort-Kooperation mit weiteren ambulanten Leistungserbringern (z.B. Hausärzten, Kinderärzten, Pflegediensten, Sozialdiensten, Beratungsdiensten und weiteren Fachärzten z.B. Radiologen, Psychotherapeuten)</p> <p><b>Kriterien:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Nachweis der besonderen Expertise für die jeweilige SE</li> <li>SOP für Zusammenarbeit mit Primärversorgern (mit Standards für die Qualität und der Dokumentation)</li> <li>SOP Patientenpfad innerhalb des Zentrums</li> <li>Vorhalten des für die jeweilige SE nötige Teams gemäß Leitlinien und/oder Konsensuspapieren ggffs. in Kooperation</li> <li>Konzept für die psychosoziale Betreuung</li> <li>Nachweis über die Zusammensetzung des Teams, SOPs für Fallbesprechungen im Team, dokumentierte, regelmäßige Teambesprechungen</li> </ol> <p><b>Aufgabe:</b> Strukturierte Zusammenarbeit mit der fachspezifischen Selbsthilfe (sofern vorhanden)</p> <p><b>Kriterium:</b> SOP für die Zusammenarbeit mit der fachspezifischen Selbsthilfe (sofern vorhanden), z.B. Einbeziehung in Fortbildungs-/Informationsveranstaltungen, Erstellung von Patienteninformationen</p>

Anmerkung: Die Auflistung ist als vorläufig und orientierend anzusehen und bedarf der weiteren Entwicklung, Konkretisierung und Operationalisierung.

		Typ A (Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen, mit den Fachzentren für xyz)	Typ B (Fachzentrum für Krankheit/ Krankheitsgruppe x)	Typ C (Kooperationszentrum für Krankheit/ Krankheitsgruppe x)
Krankheits- oder Krankheitsgruppenspezifisch	Versorgung	<p><b>Aufgabe:</b> Sicherstellung einer qualitätsgesicherten genetischen innovativen Diagnostik und Interpretation über den Umfang der Regelversorgung hinaus <b>Kriterium:</b> Zugang zu Hochdurchsatzverfahren inklusive Interpretation, qualifizierte Aufklärung (evtl. unter Einbeziehung der Patientenselbsthilfe)</p> <p><b>Aufgabe:</b> Bundesweite Steuerung der Patienten zu spezialisierten Versorgungsangeboten <b>Kriterium:</b> Vorhalten eines Lotsen</p> <p><b>Aufgabe:</b> Verpflichtende Teilnahme an der Kartierung der Versorgungslandschaft <b>Kriterium:</b> Teilnahme an entsprechenden Maßnahmen (z.B. regelmäßigen Abfragen zur Versorgungsstruktur)</p> <p><b>Aufgabe:</b> Strukturierte Zusammenarbeit mit der krankheitsübergreifenden und fachspezifischen Selbsthilfe (wenn vorhanden) z.B. bei Fortbildungs-, Informationsveranstaltungen, Erstellung von Patienteninformationen, Informationsangeboten <b>Kriterium:</b> SOP für die Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe</p> <p><b>Aufgabe:</b> Beteiligung an der Entwicklung von einheitlichen Diagnostik- und Therapiestandards <b>Kriterium:</b> Mitarbeit/Initiierung von Leitlinien und Konsensuspapieren, internationale Vernetzung</p> <p><b>Aufgabe:</b> Unterstützung der Typ B und C Zentren bei der Therapieplanung auf der Grundlage definierter Standards <b>Kriterium:</b> Definierte SOPs für Konsile für extern betreute Patienten, Vorhaltung einer entsprechenden IT-Anbindung</p> <p><b>Aufgabe:</b> Unterstützung der Typ B und C Zentren auf der Grundlage definierter Standards bei Spezialdiagnostik und Diagnose-sicherung <b>Kriterium:</b> Definierte SOPs für Konsile, Fallbesprechungen, auch unter Einbeziehung telemedizinischer Verfahren</p> <p><b>Aufgabe:</b> Aufbau/Koordination/Beteiligung von/an nationalen und internationalen Registern <b>Kriterium:</b> Vorhalten der entsprechenden Infrastruktur, SOPs für die Vernetzung, Einhaltung anerkannter Standards</p>	<p><b>Aufgabe:</b> Beteiligung an der krankheits-spezifischen Vernetzung der Typ B Zentren untereinander <b>Kriterium:</b> SOP für gemeinsame Fallbesprechungen, Qualitätszirkel, etc.</p> <p><b>Aufgabe:</b> Krankheitsspezifische Vernetzung mit Typ C Zentren (oder Primärversorgen und anderen nichtärztlichen Leistungserbringern) <b>Kriterium:</b> SOP für gemeinsame Fallbesprechungen, SOP für Konsile für extern betreute Patienten, Vorhaltung einer IT Anbindung unter Einbeziehung der Telemedizin</p> <p><b>Aufgabe:</b> Durchführung von Spezialdiagnostik <b>Kriterium:</b> Zugang zu für die jeweilige SE oder Gruppe erforderlichen Spezialdiagnostik gemäß Leitlinien/Konsensuspapieren</p> <p><b>Aufgabe:</b> Beteiligung an der Erarbeitung von Informationsangeboten <b>Kriterium:</b> SOPs für die Beteiligung an der Erarbeitung von Informationsangeboten</p> <p><b>Aufgabe:</b> Verpflichtende Teilnahme an der Kartierung der Versorgungslandschaft <b>Kriterium:</b> Teilnahme an entsprechenden Maßnahmen (z.B. regelmäßigen Abfragen zur Versorgungsstruktur)</p>	<p><b>Aufgabe:</b> Verbindliche Zusammenarbeit mit entsprechend spezialisierten Typ B und ggf. Typ A Zentren <b>Kriterium:</b> entsprechende Kooperationen sind vereinbart, diese enthalten klar definierte Berichtswege und Pflichten der Dokumentationsweitergabe und der Beteiligung an Registern.</p> <p><b>Aufgabe:</b> Einbindung über die jeweilige Typ A Zentrum in Forschungsprojekte und klinische Studien <b>Kriterium:</b> SOPs für die klare dokumentierte Zusammenarbeit</p> <p><b>Aufgabe:</b> Regelmäßige Teilnahme an Fortbildungen zu den jeweiligen SEs für Ärzte, pflegerisches und weiteres nichtärztliches Personal <b>Kriterium:</b> Dokumentationsregeln für den Nachweis an der Teilnahme Fortbildungskonzept für das Team</p> <p><b>Aufgabe:</b> Beteiligung an der Versorgungsforschung <b>Kriterium:</b> Vorhalten einer IT-Struktur zur Beteiligung an Registern</p>

**Anmerkung:** Die Auflistung ist als vorläufig und orientierend anzusehen und bedarf der weiteren Entwicklung, Konkretisierung und Operationalisierung.

		Typ A (Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen, mit den Fachzentren für xyz)	Typ B (Fachzentrum für Krankheit/ Krankheitsgruppe x)	Typ C (Kooperationszentrum für Krankheit/ Krankheitsgruppe x)
	Lehre	<p><b>Aufgabe:</b> regelmäßige Fortbildungsangebote (Aus- und Weiterbildung, inklusive Rotationsprogrammen) unter Einbeziehung der Patientenselbsthilfe</p> <p><b>Kriterium:</b> Konzept für die Teilnahme und die Durchführung entsprechender Programme, Konzept für die akademische Betreuung des wissenschaftlichen Nachwuchses in Bezug auf die jeweilige SE</p> <p><b>Aufgabe:</b> Organisation und Durchführung (interdisziplinärer) Fortbildungen</p> <p><b>Kriterium:</b> Konzept für regelmäßig stattfindende Fortbildungen</p>	<p><b>Aufgabe:</b> regelmäßige Fortbildungsangebote (Weiterbildung) für Ärzte/Nicht-Ärzte ggBfs. Ausbildung)</p> <p><b>Kriterium:</b> Konzept zu Fortbildungsprogrammen (Weiterbildungsprogrammen) für ärztliche und nichtärztliche Teammitglieder</p> <p><b>Aufgabe:</b> Organisation und Durchführung (interdisziplinärer) Fortbildungen</p> <p><b>Kriterium:</b> Konzept für regelmäßig stattfindende Fortbildungen</p>	<p><b>Aufgabe:</b> Regelmäßige Teilnahme an Fortbildungen zu den jeweiligen SEs für Ärzte, pflegerisches und weiteres nichtärztliches Personal</p> <p><b>Kriterien:</b> Dokumentationsregeln für den Nachweis an der Teilnahme Fortbildungskonzepte für das Team</p>
	Forschung	<p><b>Aufgabe:</b> wissenschaftliche Bearbeitung der jeweiligen SEs, d.h. Forschungsorientierung inkl. Studienzentrum für klinische Studien. Dabei müssen bestimmte Unterpunkte abgebildet sein: Grundlagenforschung (1. Genetik und Ursachenforschung, 2. Pathophysiologie, Krankheitsmechanismen, 3. Pharmakentwicklung, Präklinische Forschung,) Klinische Forschung (1. Kohortenbildung, Netzwerke + Register, Methodische Entwicklung und Aufbau von Registern und Biobanken 2. Diagnoseforschung, Biomarker, 3. Therapiestudien, Versorgungsforschung) Durchführung von klinischen Studien</p> <p><b>Kriterien:</b> Die Einrichtung gibt sich ein <b>Forschungskonzept</b>, das die Grundlagenforschung, die klinische Forschung und die Versorgungsforschung abbildet. Für die Einrichtung eines Typ A Zentrums werden über die Kriterien für Typ B/Typ C Zentren hinaus folgende Voraussetzungen als obligatorisch betrachtet:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Koordination und Datenpflege von miteinander vernetzten Registern ggf. mit Biobanken, Vernetzung mit anderen Datensammlungen,</li> <li>2. qualifizierte (institutionalisierte) Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen</li> <li>3. Integration in das Forschungsnetz der Typ A Zentren</li> <li>4. nationale/internationale Vernetzung zu anderen Forschungseinrichtungen und EU-Netzwerken</li> <li>5. Vorhalten einer Studieninfrastruktur für die Initiierung, Durchführung und Leitung klinischer Studien (einschließlich des Vorhaltens qualifizierten Personals)</li> <li>6. Erfüllung von infrastrukturellen Voraussetzungen für die Durchführung von Grundlagenforschung (Räume, Geräte, IT System etc.)</li> <li>7. Konzept für die Qualitätssicherung bei Registern, klin. Studien u.a.</li> <li>8. Kooperationsvereinbarungen mit Partnern</li> <li>9. SOPs zu Inhalten und Verfahren der Zusammenarbeit</li> <li>10. Erfüllung von (noch zu definierenden) Kriterien für die Forschungsqualität</li> </ol>	<p><b>Aufgabe:</b> Beteiligung an Forschungsprojekten, klinischen Studien, Versorgungsforschung und Registern</p> <p><b>Kriterium:</b> Vorhalten entsprechender IT-Struktur, Dokumentation der Patienten in den Registern, Vorhalten einer Studieninfrastruktur (einschließlich des Vorhaltens qualifizierten Personals) für die Durchführung und ggf. Leitung von klinischen Studien; SOP für die Arbeitsverfahren und Inhalte der Zusammenarbeit mit Typ A/Typ C Zentren; Kooperationsvereinbarungen mit anderen Zentren oder Partnern, Erfüllung von (noch zu definierenden) Kriterien für die Forschungsqualität</p>	<p><b>Aufgabe:</b> Information der betreuten Patienten bzgl. einer Teilnahme an Forschungsprojekten (Register, Versorgungsforschung, ggf. Grundlagenforschung) und klinischen Studien in Zusammenarbeit mit dem jeweiligen Typ A/Typ B Zentrum</p> <p><b>Kriterium:</b> SOP zum Verfahren für die Teilnahme von Patienten an Forschungsprojekten an Typ A/Typ B Zentren inkl. Berücksichtigung ethischer Gesichtspunkte; SOPs zu Inhalten und Verfahren der Zusammenarbeit mit Typ A/Typ B Zentren; Kooperationsvereinbarung mit Typ A/Typ B Zentren</p> <p><b>Aufgabe:</b> Beteiligung an der Registern/Biobanken</p> <p><b>Kriterium:</b> Vorhalten einer IT-Struktur zur Beteiligung an Registern/Biobanken, SOP zu Inhalten und Verfahren der Zusammenarbeit; Kooperationsvereinbarung</p> <p><b>Aufgabe:</b> Beteiligung an Projekten der Versorgungsforschung</p> <p><b>Kriterium:</b> Vorhalten einer IT-Struktur zur Beteiligung an Registern</p>

Anmerkung: Die Auflistung ist als vorläufig und orientierend anzusehen und bedarf der weiteren Entwicklung, Konkretisierung und Operationalisierung.

		Typ A (Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen, mit den Fachzentren für xyz)	Typ B (Fachzentrum für Krankheit/ Krankheitsgruppe x)	Typ C (Kooperationszentrum für Krankheit/ Krankheitsgruppe x)
	Krankheitsübergreifend	<p><b>Aufgabe:</b> Diagnostik für Patienten mit unklaren Diagnosen</p> <p><b>Kriterien:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• SOP für interdisziplinäre Diagnostik von Patienten mit unklaren Diagnosen (Interdisziplinärer Sprechstunde für nicht etablierte Diagnosen)</li> <li>• Zugang zu Hochdurchsatzverfahren,</li> <li>• Zugang zu innovativer Spezialdiagnostik,</li> <li>• Beteiligung an standortübergreifenden Verfahren zur Diagnosefindung unter Einsatz der Telemedizin</li> </ul> <p><b>Aufgabe:</b> Strukturelle Voraussetzungen für Umgang mit fehlender oder unklarer Diagnose</p> <p><b>Kriterien:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Vorhalten eines Lotsen/Koordinators</li> <li>• SOPs für Patienten mit unklarer Diagnose</li> <li>• SOPs für multiprofessionelle und interdisziplinäre Zusammenarbeit</li> <li>• Telemedizinangebote</li> <li>• Koordinationspartner für krankheitsübergreifende EU-Referenznetzwerke</li> </ul>		

**Anmerkung:** Die Auflistung ist als vorläufig und orientierend anzusehen und bedarf der weiteren Entwicklung, Konkretisierung und Operationalisierung.



## 5. Literaturverzeichnis

**Bundesministerium für Gesundheit (2009):**

Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen. Online verfügbar unter:

[http://www.bmg.bund.de/fileadmin/dateien/Downloads/Forschungsberichte/110516\\_Forschungsbericht\\_Seltene\\_Krankheiten.pdf](http://www.bmg.bund.de/fileadmin/dateien/Downloads/Forschungsberichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf)

**Europäische Kommission (2011):**

EUROBAROMETER Spezial 361. Bekanntheit seltener Erkrankungen unter den Europäern. Online verfügbar unter: [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/docs/ebs\\_361\\_de.pdf](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/ebs_361_de.pdf)

**Europäisches Parlament und Rat der europäischen Union (2011):**

Richtlinie des europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (2011/24/EU). Online verfügbar unter: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:DE:PDF>

**Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (2011):**

Welche Evidenz wird für die Erstellung von Leitlinien für seltene Erkrankungen derzeit herangezogen? Rapid Report. Online verfügbar unter:

[https://www.iqwig.de/download/V10-01\\_Rapid-Report\\_Evidenz\\_fuer\\_Leitlinien\\_zu\\_seltenen\\_Erkrankungen.pdf](https://www.iqwig.de/download/V10-01_Rapid-Report_Evidenz_fuer_Leitlinien_zu_seltenen_Erkrankungen.pdf)

**Kaplan, W. & Laing, R. (2004):**

Priority Medicines for Europe and the World, World Health Organization, Department of Essential Drugs and Medicines Policy. Online verfügbar unter:

[http://whqlibdoc.who.int/hq/2004/WHO\\_EDM\\_PAR\\_2004.7.pdf](http://whqlibdoc.who.int/hq/2004/WHO_EDM_PAR_2004.7.pdf)

**Rat der europäischen Union (2009):**

Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02). Online verfügbar unter:

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

**Verordnung (EG) Nr. 1411/2000 (2000):**

Verordnung (EG) Nr. 1411/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden, in: Amtsblatt der Europäischen Gemeinschaften vom 22. Januar 2000. Online verfügbar unter:

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:DE:PDF>

**Wetterauer, B. & Schuster, R. (2008):**

Seltene Krankheiten: Probleme, Stand und Entwicklung der nationalen und europäischen Forschungsförderung, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 51, Nr. 5, S. 519-528











## Impressum

**Herausgeber und Redaktion:**  
Geschäftsstelle des Nationalen  
Aktionsbündnisses für Menschen  
mit Seltenen Erkrankungen,  
In den Dauen 6, 53117 Bonn

**Gestaltung und Produktion:**  
Benning, Gluth & Partner GmbH

**Druck:**  
Köllen Druck + Verlag GmbH

ISBN-Nr. 978-3-88579-904-7

Bonn 2013

[www.namse.de](http://www.namse.de)