



7 Jahre Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

NAMSE – ein Erfolgsmodell?!

Hintergrund

Allein in Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa 4 Mio. Menschen mit einer seltenen Erkrankung [1]. In der gesamten Europäischen Union (EU) geht man von 30 Mio. Menschen aus. In der EU gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind [2]. Gemeinsam ist allen seltenen Erkrankungen, dass sie chronisch verlaufen, mit Invalidität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einhergehen und häufig bereits im Kindesalter Symptome zeigen. Etwa 80 % der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt oder mitbedingt, selten sind sie heilbar, auch wenn heutzutage erste gentherapeutische Ansätze vielversprechend sind [3]. Für die meisten der seltenen Erkrankungen ist die Krankheitsentstehung unbekannt. Durch die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen sind die Diagnose und die Therapie erschwert, auch dadurch sehen sich die betroffenen Menschen besonderen Problemen ausgesetzt.

Aktivitäten auf europäischer Ebene

Am 9. Juni 2009 hat der Ministerrat für Beschäftigung, Sozialpolitik, Gesundheit und Verbraucherschutz (EPSCO) der Europäischen Union die Empfehlung für europäisches Handeln im Bereich seltener Krankheiten angenommen [4]. Den Mitgliedsstaaten wurden unter anderem die Bildung von Zentren und die Ausarbeitung von Plänen zur Steuerung von Maßnahmen auf dem Gebiet der seltenen

Erkrankungen empfohlen. Mit dem „Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ greift Deutschland diese Ratsempfehlung auf [5].

Die Verbesserung der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen ist auch ein Anliegen der EU-Richtlinie 2011/24/EU über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung [6]. In dieser Richtlinie ist der Aufbau sogenannter „Europäischer Referenznetzwerke (ERN)“ vorgesehen, die zum wesentlichen Ziel haben, den Zugang zur Diagnose und die Bereitstellung einer hochwertigen Gesundheitsversorgung für alle Betroffenen zu verbessern, deren Gesundheitsprobleme eine verstärkte Konzentration von Ressourcen oder Fachwissen erfordern.

Forschungsbericht des BMG

Um die Versorgungssituation für Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland zu analysieren, hat das BMG eine Studie gefördert, deren Ergebnisse im August 2009 mit dem Forschungsbericht „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“ veröffentlicht wurde [7]. Ziel der Studie war es, durch die Analyse der Versorgungssituation für Menschen mit seltenen Erkrankungen, prioritäre Handlungsfelder sowie Verbesserungsvorschläge abzuleiten und Lösungsszenarien zu entwickeln.

Zusammenfassend kommt die Studie zu zwei zentralen Ergebnissen:

- Im pluralistisch strukturierten 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 bewirken.
- Zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation im Bereich der seltenen Erkrankungen kann die Erstellung eines Nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen sinnvoll sein. Dieser sollte eng mit den entsprechenden Entwicklungen auf EU-Ebene korrespondieren.

Weitere wichtige Ergebnisse der Studie:

- Die besonderen Versorgungsprobleme von Patienten mit seltenen Erkrankungen werden in der Öffentlichkeit zu wenig wahrgenommen. Daher sollten Maßnahmen zur Verbesserung der öffentlichen Aufmerksamkeit ergriffen werden.
- Es bedarf der gezielten Verbesserung der sektorübergreifenden Versorgung, der interdisziplinären Vernetzung zwischen einzelnen Fachgruppen und des Informationstransfers zwischen den Schnittstellen der Versorgung.
- Grundvoraussetzung für eine qualitativ hochwertige Versorgung ist stets eine hohe fachliche Kompetenz und eine starke Vernetzung der Leistungserbringer.

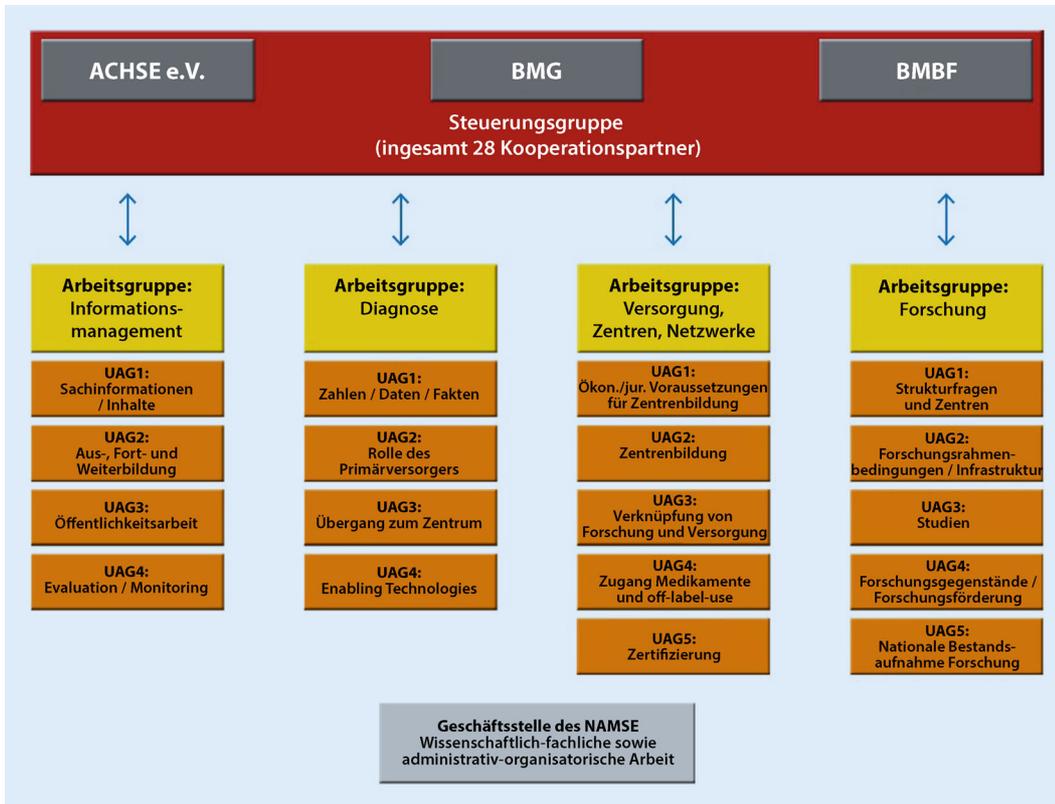


Abb. 1 ◀ Arbeitsweise des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Selteneren Erkrankungen. Abbildung mit freundlicher Genehmigung der ©NAMSE Geschäftsstelle

- Die Wohnortnähe der spezialisierten Versorgung ist für Betroffene mit seltenen Erkrankungen von nachrangiger Bedeutung.
- Die Informationsmöglichkeiten bezüglich seltener Erkrankungen werden insgesamt – insbesondere für nicht-spezialisierte Mediziner, Betroffene und Entscheidungsträger – als mittel bis schlecht eingeschätzt.

Die Studie kommt zu dem Ergebnis, dass die Defizite in der Versorgung am besten mit einer verbesserten Koordination, Kooperation und Vernetzung von Forschung, medizinischer Versorgung, Patienten und Angehörigen erreicht werden können. Die Gründung eines Aktionsbündnisses ist die erste Umsetzungsstufe der Empfehlungen der Studie.

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Selteneren Erkrankungen (NAMSE)

Auf Initiative des BMG wurde am 08.03.2010 das NAMSE gegründet. Der Zusammenschluss vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG),

Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und ACHSE e.V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) mit 25 weiteren Bündnispartnern – ausschließlich Spitzen- und Dachverbände der wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen – erfolgte durch die Annahme einer gemeinsamen Erklärung (<http://www.namse.de/aktionsbuenndnis/steuerungsgruppe.html>). Das Bündnis wurde gegründet, um Vorschläge für einen nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen zu erarbeiten und die Empfehlung des Rates der Europäischen Union für eine Maßnahme im Bereich der seltenen Erkrankungen vom 09.06.2009 umzusetzen. Die Grundlage für den Nationalen Aktionsplan bildeten bereits bestehende Strukturen und europäische Erfahrungen.

- Ziele des Bündnisses sind:
- bereits bestehende Initiativen im Bereich der seltenen Erkrankungen zu bündeln,
 - ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Handeln auf dem

Gebiet der seltenen Erkrankungen zu ermöglichen,

- die Bildung von Referenzzentren und Fachzentren zu fördern,
- Projekte und Aktionen im Bereich der seltenen Erkrankungen anzustoßen,
- Umsetzung und Monitoring des Nationalen Aktionsplans,
- Koordinierung von Maßnahmen für die Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen zwischen Bund, Ländern und den weiteren Akteuren des Gesundheitswesens.

Zentrales Entscheidungsgremium des NAMSE ist die Steuerungsgruppe. Sie besteht aus Mitgliedern der insgesamt 28 Bündnispartner. Sie legt die Ziele und die Arbeitsweise des Bündnisses fest. Bei Bedarf werden Arbeitsgruppen eingesetzt. **Abb. 1** zeigt die Struktur mit den Arbeitsgruppen, die zur Erarbeitung des Nationalen Aktionsplans gebildet wurde.

Die Geschäftsstelle des NAMSE, deren Personal- und Sachkosten mit einer Zuwendung des BMG befristet finanziert werden, koordiniert die Arbeit des Aktionsbündnisses und stellt somit die

A. Halbach · B. Schnieders · K. Knufmann-Happe

7 Jahre Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. NAMSE – ein Erfolgsmodell?!

Zusammenfassung

Allein in Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung (SE); in der EU sind ca. 30 Mio. Menschen betroffen. Gemeinsam ist allen SE, dass sie chronisch verlaufen, mit Invalidität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einhergehen und häufig bereits im Kindesalter Symptome zeigen. Etwa 80 % der SE sind genetisch bedingt, selten sind sie heilbar. Für viele SE ist die Krankheitsentstehung unbekannt. Zur Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen veröffentlichte das „Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ (NAMSE) 2013 den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, der 52 Maßnahmen für eine solche Verbesserung enthält. Hiervon

sind bereits mehr als die Hälfte umgesetzt worden oder befinden sich derzeit in der Umsetzung. Das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) unterstützt und flankiert diese Umsetzung durch eine Vielzahl von Projekten und Vorhaben. Das NAMSE hat mit dem Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen viel erreicht, auch wenn noch nicht alle Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans umgesetzt wurden. Erste Umsetzungsergebnisse zu den einzelnen Maßnahmen werden sichtbar. Um eine nachhaltige Verbesserung in Prävention, Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen zu erreichen, müssen auch in Zukunft Initiativen gebündelt werden. Das BMG finanziert die Geschäftsstelle des NAMSE bis Mitte 2018 und stellt die

Arbeitsfähigkeit des NAMSE bis zu diesem Zeitpunkt sicher. Alle Bündnispartner sind sich einig, dass das NAMSE, zusammen mit der Geschäftsstelle, weitergeführt werden muss. Hierzu sei eine Struktur notwendig, die die Versorgungssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen beobachtet, Lösungen anstößt und eine Möglichkeit bietet, die beteiligten Akteure zu vernetzen. Die Frage einer zukünftigen und langfristig tragbaren Rechtsform des NAMSE ist zurzeit in der Diskussion.

Schlüsselwörter

Seltene Erkrankungen · Aktionsplan · NAMSE · Zentren · Nachhaltigkeit

Seven years of the National Action League for People with Rare Diseases. NAMSE – a success story?!

Abstract

It is estimated that four million people in Germany are living with a rare disease; in the EU, approximately 30 million people are affected. All rare diseases are chronic, linked to invalidity and/or restricted life expectancy, and their symptoms are often already manifest in childhood. Some 80% of rare diseases are genetically determined; they can rarely be cured. Furthermore, the pathogenesis of many rare diseases is unknown. In a move to ameliorate the situation of persons with rare diseases, the National Action League for People with Rare Diseases (NAMSE) published the National Plan of Action for People with Rare Diseases containing 52 measures that aim to achieve the desired improvements. More than half of these measures have already been implemented or

are currently in the process of implementation. The Federal Ministry of Health is supporting this implementation process with numerous projects. NAMSE has achieved a great deal as a result of the National Plan of Action for People with Rare Diseases, even though not all of the measures included in the National Plan of Action have been implemented. The first results of individual measures are already becoming apparent. In order to achieve long-lasting improvements in the prevention, diagnosis and therapy of rare diseases, initiatives will have to be coordinated in the future as well. The Federal Ministry of Health will be funding the NAMSE Coordinating Office until mid-2018, thus ensuring that NAMSE will remain

operational until that time. All of the partners collaborating in the Action League agree on the need for NAMSE, together with its coordinating office, to remain in place. To this end, a structure that keeps the health care situation of persons with rare diseases under observation, that suggests solutions and offers a possibility for the parties involved to network, is necessary. The question of conducting a legal restructuring of NAMSE in the future that will be sustainable in the long term is currently under discussion.

Keywords

Rare diseases · Action plan · NAMSE · Centers · Sustainability

Kommunikation sicher. Sie bietet wissenschaftlich-fachliche und administrativ-organisatorische Unterstützung des Aktionsbündnisses und verstärkt die Presse- und Öffentlichkeitsarbeit durch Medienkontakte, eine eigene Homepage unter www.namse.de und über einen Twitter-Kanal.

Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Das NAMSE hat insgesamt 52 Maßnahmenvorschläge zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen im Konsens entwickelt und in einem Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zusammengetragen [5]. Das

Bundeskabinett hat sich mit dem Nationalen Aktionsplan am 28. August 2013 befasst.

Die Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans greifen die vordringlichsten Probleme der Betroffenen und ihrer Angehörigen mit dem Ziel auf, sie und auch medizinisches Personal besser zu informieren, damit es schneller zu einer verlässlichen Diagnose kommt. Die medizinischen Versorgungsstrukturen

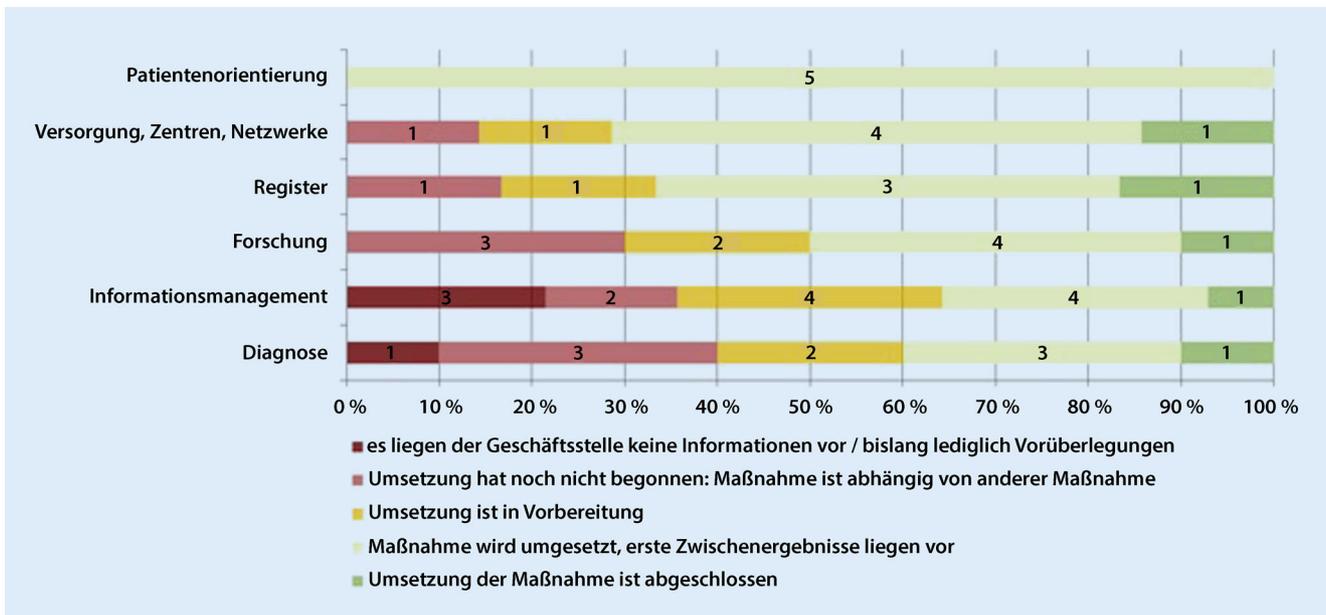


Abb. 2 ▲ Umsetzungsstand der Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans nach Handlungsfeldern (Stand November 2016).
Abbildung mit freundlicher Genehmigung der ©NAMSE Geschäftsstelle

sollen besser vernetzt und Kompetenzen in Fachzentren gebündelt werden. Außerdem soll die Forschung im Bereich der seltenen Erkrankungen verstärkt werden.

Umsetzung des Nationalen Aktionsplans

Rund drei Jahre nach Veröffentlichung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen befinden sich bereits mehr als die Hälfte der Maßnahmenvorschläge in der Umsetzung [8]. Bei 23 Maßnahmen liegen erste Zwischenergebnisse vor, sechs weitere Maßnahmen sind bereits vollständig umgesetzt (siehe **Abb. 2**).

Hervorzuheben ist hier u. a. die Veröffentlichung der durch das NAMSE konzentrierten Anforderungskataloge für Referenzzentren (Typ A) und Fachzentren (Typ B) für seltene Erkrankungen. Sie bilden die Grundlage für die Durchführung eines Anerkennungsverfahrens für Zentren für seltene Erkrankungen, das sich derzeit in der Entwicklung befindet. Zehn Maßnahmen sind abhängig von der Umsetzung anderer Maßnahmen, hier überwiegend von der Etablierung des Zentrenmodells.

Förderschwerpunkt Seltene Erkrankungen und weitere Projekte

Auch das BMG hat mit einem eigenen Förderschwerpunkt bis zum Jahr 2015 5 Mio. Euro zur Verfügung gestellt und unterstützt damit die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge des NAMSE. Insgesamt hat das BMG seit dem Jahr 2010 – einschließlich der Planungen ab 2016 für die kommenden Jahre – für eine Vielzahl von Projekten zu seltenen Erkrankungen rd. 15 Mio. Euro zur Verfügung gestellt.

Im Forschungsbericht des BMG [7] wird deutlich, dass über viele seltene Erkrankungen nur wenige Informationen verfügbar und die vorhandenen Informationsmöglichkeiten vielen Personen unbekannt sind. Als Lösungsansatz hat der Nationale Aktionsplan mit den Maßnahmenvorschlägen 37, 38 und 39 ein zentrales Informationsportal beschrieben. Um das Ziel, die Informationslage zu seltenen Erkrankungen zu verbessern und das Bewusstsein für seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit zu steigern, zu erreichen, sind mehrere Projekte entstanden, die durch das BMG gefördert werden:

Mit dem „Zentralen Informationsportal Seltene Erkrankungen (ZIPSE)“ wurde ein Internet-Portal konzipiert, welches

sowohl betroffenen Patientinnen und Patienten und ihren Angehörigen als auch medizinischem, therapeutischem und pflegerischem Fachpersonal den Zugang zu qualitätsgeprüften Informationen über seltene Erkrankungen erleichtert. Das Informationsportal enthält keine Primärinformationen, sondern greift auf bereits existierende Informationen zu Krankheitsbildern, Diagnostik und Therapie, zur Selbsthilfe, Forschung und Registern zurück. Es ist möglich, sich als Informationsanbieter auf www.portal-se.de zu registrieren [9]. Im Rahmen des ZIPSE Projektes wurde auch die Möglichkeit einer Implementierung eines Informationstelefons anhand einer Bedarfs-, Kosten- und Nutzenabwägung geprüft. Die Erhebung ergab, dass die Implementierung eines reinen Verweisetelefons von den ratsuchenden Personen nicht gewünscht wurde.

Gleichzeitig wurde der „Versorgungsatlas Seltene Erkrankungen (se-atlas)“ entwickelt. Er ergänzt das Zentrale Informationsportal, indem der Atlas speziell die Versorgungsmöglichkeiten für Menschen mit seltenen Erkrankungen benutzerfreundlich in Form einer Landkarte und in Listenform darstellt. Wie auch bei ZIPSE werden Betroffene und ihre Angehörigen ebenso angesprochen wie medizinisches, pflegerisches und

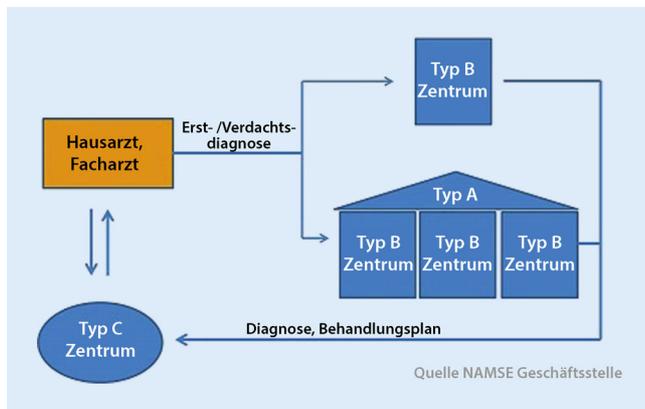


Abb. 3 ◀ Vernetzung der NAMSE-Zentren. Abbildung mit freundlicher Genehmigung der © NAMSE Geschäftsstelle

therapeutisches Fachpersonal. Der Atlas ist im Internet unter www.se-atlas.de verfügbar [10].

Für eine detailliertere Suche z. B. im se-atlas und um qualitätsgesicherte Informationen zur Verfügung zu stellen, ist eine „gemeinsame Sprache“ notwendig. Daher kommt der Kodierung von seltenen Erkrankungen eine besondere Bedeutung zu. Durch ein Projekt des Deutschen Instituts und Medizinische Dokumentation (DIMDI) soll eine Verknüpfung zwischen der Alpha-ID (Alphabet zur ICD-10-GM) und der Orpha-Kennnummer umgesetzt werden [11].

Der Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen empfiehlt, das Wissen über die Krankheiten zu vernetzen, die gemeinsame Behandlung von Patienten zu unterstützen und die Qualität der Versorgung langfristig zu verbessern. Das „Open Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen in der EU (OSSE)“ greift diese Empfehlung auf und ermöglicht es nun Patientenvereinigungen, Klinikern, Forschern und anderen Beteiligten, mithilfe einer Open-Source-Software Patientenregister aufzubauen. Dies führt zu einer Stärkung der nationalen Registerlandschaft und folgt den europäischen Prinzipien im Hinblick auf die Etablierung von Minimaldatensätzen und die Einhaltung von Datenqualitätsstandards. Darüber hinaus sind OSSE-Register von vornherein auf Interoperabilität ausgelegt. Die Software ist seit Anfang 2015 im Internet frei verfügbar (www.osse-register.de) [12].

Um die Arzneimittelversorgung bei seltenen Erkrankungen zu verbessern, empfiehlt der Nationale Aktionsplan, aus Daten der Routineversorgung von Pa-

tienten mit zugelassenen Arzneimitteln den Umfang des Off-Label-Use bei seltenen Erkrankungen zu untersuchen. Zur Generierung der bestmöglichen Evidenz bei dieser Frage finanziert das BMG ein Projekt zur Erfassung des Umfangs des Off-Label-Use bei seltenen Erkrankungen. Das Projekt wird vom Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) in Zusammenarbeit mit dem Deutschen Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) durchgeführt. Es ist eines der ersten und das bei weitem umfangreichste dieser Art zur Untersuchung der beim DIMDI infolge der Datentransparenzverordnung geschaffenen Datenbank [8].

Das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) hat im Auftrag des BMG untersucht, ob bei der Durchführung, Auswertung und Bewertung der Ergebnissicherheit von Studien zu seltenen Erkrankungen methodische Besonderheiten zu berücksichtigen sind. Als Ergebnis wird im Rapid-Report [13] festgehalten, dass es für eine andere Herangehensweise als bei häufigeren Erkrankungen weder wissenschaftliche Gründe noch spezielle Designs und Methoden gibt. Das gilt sowohl für medikamentöse als auch für nichtmedikamentöse Behandlungen.

Noch immer ist für Betroffene einer seltenen Erkrankung der Weg zur richtigen Diagnose zu lang. In Anknüpfung an den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen sollte im Rahmen des Projekts „Denies“ die Versorgungsrealität von Menschen mit seltenen Erkrankungen mittels einer qualitativen Studie untersucht werden. Ziel des Projekts war es, Erkenntnisse über

den Diagnoseweg der Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Erkrankung vom Erstkontakt beim Primärversorger bis zum Fachzentrum und wieder zurück zum Primärversorger zu gewinnen. Die Ergebnisse [14] ermöglichen einen Einblick in die Diagnosefindung bei Menschen mit seltenen Erkrankungen und können als Basis für die Erstellung weiterer detaillierterer Studien dienen.

BMBF-Forschungsförderung

Neben den bereits genannten Fördermaßnahmen des Bundesministeriums für Gesundheit fördert das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) seit 2003 die Etablierung von nationalen Netzwerken in Form von Forschungsverbänden. Ziel ist es, Krankheitsmechanismen aufzuklären, genetische Ursachen zu erforschen und neue diagnostische und therapeutische Verfahren zu entwickeln. In einer Nachfolgemassnahme wurden ab 2008 insgesamt 16 Verbände zu diversen Krankheitsbildern für drei Jahre gefördert. Im Rahmen einer weiteren Anschlussmaßnahme wurden 12 Verbände für eine dreijährige Förderung ab 2012 ausgewählt. Im März 2014 wurde eine neue Bekanntmachung „Forschungsverbände zu Seltene Erkrankungen“ veröffentlicht. Entsprechend der Zielsetzung des Rahmenprogramms Gesundheitsforschung der Bundesregierung ist der Verwendungszweck stärker als bisher auf Translation ausgerichtet. Aktuell fördert das BMBF seit 2015 zehn Verbände mit rund 21 Mio. Euro für drei Jahre.

Das Gebiet der seltenen Erkrankungen ist eines der Forschungsfelder, die von einer koordinierten internationalen Zusammenarbeit besonders profitieren können. Daher beteiligt sich das BMBF seit 2006 an der ERA-Net Initiative „E-Rare“. Hier stellt das BMBF seit 2007 22 Mio. Euro für die Beteiligung deutscher Wissenschaftler an 71 transnationalen Forschungsprojekten zur Verfügung.

Darüber hinaus beteiligt sich das BMBF mit seiner Förderung von nationalen Verbänden für seltene Erkrankungen an dem „International Rare Disease Research Consortium“ (IRDiRC). Das

Tab. 1 Definition des NAMSE-Zentrenmodells

Ein **Typ-A-Zentrum (Referenzzentrum)** setzt sich aus mehr als 3 Typ-B-Zentren (Fachzentren) zusammen und hat zusätzlich krankheitsübergreifende Strukturen (z. B. Lotsen). Typ-A-Zentren sind zudem für die unklaren Fälle zuständig, betreiben Grundlagen- und klinische Forschung, und stellen die Basis der medizinischen Ausbildung dar

Typ-B-Zentren (Fachzentren für Krankheit/Krankheitsgruppe x) arbeiten krankheits- oder krankheitsgruppenspezifisch für Patienten mit gesicherter Diagnose oder konkreter Verdachtsdiagnose. Sie verfügen über ein ambulantes und ein stationäres, interdisziplinäres und multiprofessionelles Versorgungsangebot

Die **Typ-C-Zentren (Kooperationszentren)** stellen die krankheits- oder krankheitsgruppenspezifische ambulante wohnortnahe Versorgung interdisziplinär und multiprofessionell sicher. Dabei ist ein Typ-C-Zentrum in erster Linie für die Erbringung konkreter Versorgungsleistungen bei Patienten mit gesicherter Diagnose oder klarer Verdachtsdiagnose zuständig

Konsortium wurde 2010 von der EU-Kommission gemeinsam mit den US National Institutes of Health (NIH) gegründet und vereint mehr als 40 internationale Partner. Ziel des Konsortiums ist es, bis 2020 die Entwicklung von 200 neuen Therapien für seltene Erkrankungen und Diagnosemittel für die meisten seltenen Erkrankungen zu ermöglichen.

Im Rahmen der allgemeinen Projektförderung wird die Forschung zu seltenen Erkrankungen seit Jahren mit 15 bis 20 Mio. Euro pro Jahr unterstützt. Für die speziell auf seltene Erkrankungen ausgerichtete Projektförderung wurden seit 2003 rund 130 Mio. Euro zur Verfügung gestellt. Weitere Informationen finden sich unter www.bmbf.de.

NAMSE-Zentrenmodell

Der Austausch von Informationen, die Vernetzung zwischen niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten, den zukünftigen Fachzentren und den Referenzzentren müssen zuerst etabliert und dann auch gelebt werden. Durch die Bildung der Zentren sollen Patientinnen und Patienten schneller, zielgerichteter und möglichst wohnortnah die medizinischen Leistungen erhalten, die für ihr spezifisches Krankheitsbild die bestmögliche Versorgung darstellen.

Das NAMSE empfiehlt daher im Nationalen Aktionsplan die Bildung von Zentren auf drei arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen (siehe [Abb. 3](#)). Das Zentrenmodell nach NAMSE nennt diese Zentren Referenzzentren (Typ A), Fachzentren (Typ B) und Kooperationszentren (Typ C). 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 wird nach ambulant/stationär und krankheits-(gruppen) spezifisch/krankheitsübergreifend unterschieden (siehe [Tab. 1](#)). Alle drei Typen von Zentren sollen demnach miteinander vernetzt agieren.

Anforderungskataloge für die A- und B-Zentren

Durch das NAMSE konnten Anforderungskataloge für die Referenzzentren für seltene Erkrankungen und die Fachzentren für seltene Erkrankungen entwickelt und konsentiert werden. Die Anforderungskataloge stehen allen Interessierten auf der NAMSE-Homepage zur freien Verfügung [15]. Die fachlichen Vorschläge der Anforderungskataloge Typ A und Typ B sind in die Beratungen der Vertragspartner zu Vereinbarungen über Zentrumszuschläge (s. auch u.) gemäß Krankenhausstrukturgesetz (KHSG) als Diskussionsgrundlage eingeflossen. Für die besonderen Aufgaben von Zentren wird es Zuschläge geben. Das Krankenhausstrukturgesetz (KHSG) gibt den Anstoß dafür, die Qualität einer Krankenhausbehandlung besser bewerten zu können. Die „Qualität“ wird in Zukunft eine noch entscheidendere Rolle in der Versorgung spielen. Zukünftig soll auf Grundlage der Anforderungskataloge für die Referenz- und Fachzentren eine freiwillige und unabhängige Zertifizierung der Zentren möglich sein.

Im Anforderungskatalog für Referenzzentren werden in vier Kapiteln (Einordnung und Struktur des Zentrums, Diagnostik und Behandlung, Lehre, Forschung) die notwendigen Prozesse und Strukturen zur Durchführung der krankheitsübergreifenden Querschnittsaufgaben abgebildet. Diese umfassen u. a.

- eine überregionale Koordinations- und Anlaufstelle (Vorhalten eines Lotsen, Weiterleitungsmanagement) zu Steuerung der Patienten mit klarer und unklarer Diagnose,
- die Organisation der Diagnostik von Patienten mit unklaren Krankheitsbildern,
- die Entwicklung von Diagnostik- und Therapiestandards,
- das Vorhalten von z. B. Patientenregistern, Biodatenbanken, innovativer Spezialdiagnostik,
- das Vorhalten von Forschungsinfrastruktur in krankheitsorientierter-, patientenorientierter und Versorgungsforschung,
- die Organisation von ärztlicher Aus- und Weiterbildung.

Kapitelübergreifend wird außerdem der Grad der Vernetzung mit anderen Referenzzentren sowie externen Partnern im Bereich der Forschung und der Patientenselbsthilfe erhoben.

Im Anforderungskatalog für Fachzentren werden in fünf Kapiteln (Zentrumsstruktur, Diagnostik und Behandlung, Vernetzung und interdisziplinäre Zusammenarbeit, krankheits- und patientenorientierte Forschung, Informations- und Wissensmanagement) Prozesse und Strukturen abgefragt, die zur Diagnostik und Behandlung der entsprechenden Krankheiten/Krankheitsgruppen erforderlich sind, so u. a. Fachkompetenz und Erfahrung des Behandlungsteams. Darüber hinaus bilden Vernetzung und interdisziplinäre Zusammenarbeit einen Schwerpunkt. Hier zielen die Anforderungen u. a. darauf ab, das Schnittstellenmanagement zwischen ambulanter und stationärer Behandlung intern, aber auch mit weiteren spezialisierten Leistungserbringern sowie mitbehandelnden Primärversorgern zu erfassen. Die Operationalisierung der Kriterien für die

„Kooperationszentren“ (Typ-C) ist noch nicht erfolgt.

Am Beispiel der Zentren für seltene Erkrankungen zeigt sich die Innovationsbereitschaft der universitären Medizin. So sind die Zentren für seltene Erkrankungen – aus dem Bedarf heraus – an einzelnen medizinischen Fakultäten entstanden. Zur Sichtbarmachung ihrer Expertise nennen sie sich „Zentren für seltene Erkrankungen“. In einem weiteren Schritt haben sie sich zu einer bundesweiten Arbeitsgruppe formiert, die das NAMSE aktiv dabei unterstützt, das im Nationalen Aktionsplan vorgesehene Zentrenmodell umzusetzen. Durch ein bundesweites freiwilliges Anerkennungsverfahren soll ein einheitliches Anforderungsprofil etabliert und die Sichtbarkeit der NAMSE-Zentren erreicht werden.

GKV-Versorgungsstärkungsgesetz

Ein wichtiger Schritt zur Verbesserung der ambulanten Versorgung von seltenen und komplexen Erkrankungen an Universitätsklinikum wurde mit dem GKV-Versorgungsstärkungsgesetz gemacht [16]. Vorgegeben wird, dass die Vergütung die Leistungsfähigkeit der Hochschulambulanzen bei wirtschaftlicher Betriebsführung gewährleisten muss. Das Gesetz sieht zudem eine Ausweitung des Ermächtigungsumfangs von Hochschulambulanzen über die Zwecke der Forschung und Lehre hinaus auf die Behandlung von Personen, die wegen Art und Schwere oder Komplexität ihrer Erkrankung einer Untersuchung oder Behandlung durch die Hochschulambulanzen bedürfen, vor.

Krankenhausstrukturgesetz (KHSG) zu den besonderen Aufgaben in Zentren

Sofern die Zentren für seltene Erkrankungen besondere Aufgaben wahrnehmen, die nicht bereits durch die Fallpauschalen oder sonstige gesetzliche Regelungen finanziert werden, können Zuschläge für diese Aufgaben vereinbart werden. Die aktuelle Krankenhausreform hat diese Möglichkeit weiter verbessert: Mit dem Krankenhausstruktur-

gesetz (KHSG) wurden die bestehenden Regelungen zu den Zentrumszuschlägen präzisiert [17]. Vorgesehen war, dass die Konkretisierung der besonderen Aufgaben, die mit Zentrumszuschlägen finanziert werden können, durch den Spitzenverband Bund der Krankenkassen und den Verband der Privaten Krankenversicherung gemeinsam mit der Deutschen Krankenhausgesellschaft (Vertragsparteien auf Bundesebene) erfolgt. Die besonderen Aufgaben können sich insbesondere ergeben aus:

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

Die besonderen Aufgaben müssen im Krankenhausplan des jeweiligen Landes ausgewiesen sein oder auf einer gleichartigen Festlegung beruhen.

Weitere nationale Maßnahmen

Mit dem GKV-Versorgungsstärkungsgesetz, das im Jahr 2015 in Kraft getreten ist, wurden viele wichtige Anstöße gegeben. Ein Baustein ist der Innovationsfonds: Der G-BA hat seit dem 1. Januar 2016 den Auftrag, neue Versorgungsformen, die über die bisherige Regelversorgung hinausgehen, und Versorgungsforschungsprojekte, die auf einen Erkenntnisgewinn zur Verbesserung der bestehenden Versorgung in der gesetzlichen Krankenversicherung ausgerichtet sind, zu fördern [18]. Die gesetzlich vorgesehene Fördersumme für neue Versorgungsformen und Versorgungsforschung beträgt in den Jahren 2016 bis 2019 jeweils 300 Mio. Euro. 75 % der Mittel sollen für die Förderung neuer Versorgungsformen verwendet werden, 25 % der Mittel für die Förderung der Versorgungsforschung. Sowohl für die neuen Versorgungsformen als auch für die Versorgungsforschung hat

der Innovationsausschuss für die erste Förderwelle im Jahr 2016 jeweils einen themenoffenen und mehrere themenspezifische Förderschwerpunkte definiert. Der themenspezifische Teil des Förderbereichs „neue Versorgungsformen“ enthält als Förderschwerpunkt u. a. Versorgungsmodelle für spezielle Patientengruppen, so auch für Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Schlussfolgerungen

Das NAMSE hat mit dem Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bereits viel erreicht, auch wenn noch nicht alle Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans umgesetzt wurden. Erste Umsetzungsergebnisse zu den einzelnen Maßnahmen werden sichtbar. Begleitet wird die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch das BMG-Projekt „WB-NAPSE“. Dabei sollen die einzelnen Maßnahmenvorschläge anhand von Indikatoren analysiert werden. Es ist zum jetzigen Zeitpunkt nicht möglich, aufgrund seiner Komplexität und den unterschiedlich weit fortgeschrittenen Maßnahmenvorschlägen, den Gesamteffekt des Nationalen Aktionsplans zu evaluieren. Somit lässt sich noch keine Aussage treffen, wie sich das NAMSE insgesamt auf die Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen ausgewirkt hat.

Das Wissen über Ursachen, Symptome und Behandlungsmöglichkeiten ist nach wie vor bei vielen seltenen Erkrankungen nur gering, weil nur wenige Menschen an einer spezifischen Erkrankung leiden. Noch immer vergeht zu viel Zeit, bis die Betroffenen endlich die richtige Diagnose und die passende Behandlung erhalten. Um dies zu verbessern, ist die Umsetzung des NAMSE-Zentrenmodells ein wichtiger nächster Schritt. Das Zentrenmodell für seltene Erkrankungen soll sich zu einem Versorgungsnetz entwickeln. Referenzzentren dienen als überregionale Anlaufstellen für alle Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose. Hier gilt es, strukturierte Pfade für die Weiterleitung in die entsprechenden Fachzentren sowie Konzepte für

die Zusammenarbeit der Fachzentren zu entwickeln und in einem weiteren Schritt die Kooperationszentren einzubinden.

Der ärztlichen Primärversorgung außerhalb der Fachzentren kommt dabei eine entscheidende Rolle zu. In Bezug auf die Diagnostik ist es von wesentlicher Bedeutung, bei Verdacht auf eine seltene Erkrankung an die Fach- und Referenzzentren zur weiteren Abklärung abzugeben. Dazu ist ein enger Austausch an der Schnittstelle zwischen Fachzentrum und Primärversorgung notwendig, um eine lückenlose Versorgung der Patienten zu gewährleisten und Diagnoseverzögerungen zu vermeiden. Noch fehlen Konzepte für das Schnittstellenmanagement vom Primärversorger zum Zentrum und zurück zum Primärversorger.

Der Mehrwert der Netzwerkbildung der Zentren besteht unter anderem in dem direkten Austausch und der direkten Weiterleitung und Verbreitung von Wissen und Informationen. Die Frage steht im Raum, welche neuen Möglichkeiten die Informationstechnologie und die Medizininformatik zum Erfahrungsaustausch bieten und an welcher Stelle sie am besten einzusetzen sind. Hierzu gilt es sodann, Konzepte zu erarbeiten. Zurzeit findet Wissensaustausch in erster Linie in Telefonkonferenzen und Videokonferenzen statt. Virtuelle Fallbesprechungen und elektronische Patientenakten werden die Zusammenarbeit vereinfachen und den Netzwerkgedanken – auch europäisch – mit Leben füllen können. Ein Konzept zur systematischen Anwendung der Telemedizin in diesem Bereich der medizinischen Versorgung fehlt bisher.

Um eine nachhaltige Verbesserung in Prävention, Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen zu erreichen, müssen auch in Zukunft Initiativen gebündelt werden, die sich am Versorgungsbedarf der Patientinnen und Patienten ausrichten. Das BMG finanziert die Geschäftsstelle des NAMSE bis Mitte 2018 und stellt die Arbeitsfähigkeit des Bündnisses bis zu diesem Zeitpunkt sicher. Alle Bündnispartner sind sich einig, dass das NAMSE, zusammen mit der Geschäftsstelle, weitergeführt werden muss. Hierzu ist eine Struktur notwendig, die die Versorgungssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen beobachtet, Lö-

sungen anstößt und eine Möglichkeit bietet, die beteiligten Akteure zu vernetzen. Die Frage einer zukünftigen und langfristig tragbaren Rechtsform des NAMSE ist zurzeit Gegenstand der Diskussionen im NAMSE.

Korrespondenzadresse

Dr. A. Halbach

Bundesministerium für Gesundheit
Friedrichstr. 108, 10117 Berlin, Deutschland
alexandra.halbach@bmg.bund.de

Danksagung. Wir bedanken uns beim Bundesministerium für Bildung und Forschung für den Beitrag zu den Fördermöglichkeiten und bei der NAMSE-Geschäftsstelle für die Grafiken.

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. A. Halbach, B. Schnieders und K. Knufmann-Happe geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Dieser Beitrag beinhaltet keine von den Autoren durchgeführten Studien an Menschen oder Tieren.

Literatur

1. WHO (2013) WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World 2013 Update: http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/MasterDocJune28_FINAL_Web.pdf, Zugeriffen: 1. Nov. 2016
2. European Commission on Rare Diseases. https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy_en. Zugegriffen: 22. März 2017
3. Wetterauer B, Schuster R (2008) Seltene Krankheiten. Probleme, Stand und Entwicklung der nationalen und europäischen Forschungsförderung. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz 51:519–528
4. Rat der europäischen Union (2009) Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich Seltener Krankheiten (2009/C 151/02). <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>. Zugegriffen: 01. Nov 2016
5. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (2013) Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen. Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge. http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler_aktionsplan.pdf. Zugegriffen: 01. Nov 2016
6. Das Europäische Parlament (2011) Richtlinie 2011/24/EU des Europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:de:PDF>. Zugegriffen: 1 Nov. 2016
7. Eidt D, Frank M, Reimann A, Wagner TOF, Mittendorf T, von der Schulenburg JM (2009) Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland. https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Praevention/Berichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf. Zugegriffen: 22. März 2017
8. NAMSE (2016) Zwischenbericht zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen. http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/namse_monitoringbericht.pdf. Zugegriffen: 1. Nov 2016
9. Zentrales Informationsportal über seltene Erkrankungen. <https://www.portal-se.de/startseite.html>. Zugegriffen: 1. Nov. 2016
10. se-atlas; Kartierung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit Seltene Erkrankungen; <https://www.se-atlas.de/>. Zugegriffen: 1. Nov. 2016
11. Davila Vanegas M, Krause T, Dulas F, Weber S (2016) Zusammenführung der ICD-10-GM und der Orpha-Kennnummer für die Kodierung von Seltene Erkrankungen. HEC 2016: Health — Exploring Complexity 2016 Joint Conference of GMDS, DGEpi, IEA-EEF, EFMI, München. Bd. 2016.
12. OSSE – Open-Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen in der EU. <https://www.osse-register.de/de/>. Zugegriffen: 1. Nov. 2016
13. Rapid-Report. https://www.iqwig.de/download/MB13-01_Kurzfassung_Rapid-Report_Studien-bei-seltenen-Erkrankungen.pdf. Zugegriffen: 1. Nov. 2016
14. Hausen A, Natan M, Liffers P, Gulich M, Zeitler HP (2015) Erfahrungen der Patienten mit seltenen Erkrankungen entlang der Diagnosestellung – Erlauben sie Rückschlüsse auf die hausärztliche Versorgung? Ergebnisse aus der BMG-Studie Denies. Gesundheitswesen 77(08):09. doi:10.1055/s-0035-1563299
15. NAMSE (2015) Anforderungskataloge <http://www.namse.de/infos-a-service/anerkenntungsverfahren.html>. Zugegriffen: 1. Nov. 2016
16. Gesetz zur Stärkung der Versorgung in der gesetzlichen Krankenversicherung: http://www.bgbl.de/xaver/bgbl/start.xav?startbk=Bundesanzeiger_BGB&jumpTo=bgbl115s1211.pdf#_bgbl__%2F%2F%40attr_id%3D%27bgbl115s1211.pdf%27_147808305789. Zugegriffen: 01. Nov 2016
17. Krankenhausstrukturgesetz: http://www.bgbl.de/xaver/bgbl/start.xav?startbk=Bundesanzeiger_BGB&jumpTo=bgbl115s2229.pdf#_bgbl__%2F%2F%40attr_id%3D%27bgbl115s2229.pdf%27_147808113014. Zugegriffen: 01. Nov. 2016
18. Innovationsfonds. <https://innovationsfonds.g-ba.de/>. Zugegriffen: 01. Nov. 2016