



Inspired by patients.
Driven by science.

Aspire
4
Rare



**Aspire4Rare -
Lösungen zur besseren Versorgung von
Menschen mit Seltenen Erkrankungen**

INHALTSVERZEICHNIS

| | |
|--|-----------|
| GRUßWORT VON DR. GEORG KIPPELS MDB: POLITIK FÜR MENSCHEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN | 2 |
| EINFÜHRUNG UND ZUSAMMENFASSUNG DER ZENTRALEN ERKENNTNISSE | 3 |
| ASPIRE4RARE: HINTERGRUND UND ZIELE | 4 |
| ÜBERBLICK: EXPERT:INNEN-PANEL IN DEUTSCHLAND | 5 |
| Umsetzung des Panels | 5 |
| Teilnehmer:innen | 5 |
| GRUNDLEGENDE FORDERUNG: SCHAFFUNG EINER ZENTRALEN STELLE AUF BUNDESEBENE FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN | 6 |
| ERGÄNZENDE FORDERUNGEN | 8 |
| Herausforderung: Die Notwendigkeit der Überarbeitung und aktualisierten Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen | 8 |
| Forderung: Regelmäßige Aktualisierung und Integration in die Gesundheitspolitik | 9 |
| Herausforderung: Patient:innen sind häufig mit Verzögerungen bei der Diagnosestellung und Diagnosegenauigkeit Seltener Erkrankungen konfrontiert | 10 |
| Forderung 1: Förderung der nationalen Genomprogramme und der Datenverfügbarkeit nach dem FAIR-Prinzip | 10 |
| Forderung 2: Ausbau des bestehenden genetischen Neugeborenen Screenings in Deutschland und Einführung von genomischen Screening-Programmen | 12 |
| Forderung 3: Aufbau internationaler Datenbanken und Register | 14 |
| Herausforderung: Der Zugang zu koordinierter, multidisziplinärer und innovativer Versorgung, einschließlich neuer Behandlungen, erfordert angemessene Prozesse und Strukturen in der Versorgung | 16 |
| Forderung 1: Förderung der Leistungserbringung durch spezialisierte, multidisziplinäre Zentren | 17 |
| Forderung 2: Organisation und Koordination eines digitalen Konsilsystems – Vernetzung von spezialisierten Zentren mit ortsnahen Fachkräften zur individuellen Falldiskussion | 19 |

Grußwort von Dr. Georg Kippels MdB: Politik für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Seltene Erkrankungen betreffen allein in Deutschland mehr als 4,5 Millionen Menschen – die meisten davon bereits im Kindes- und Jugendalter. Trotz ihrer Vielfalt und Komplexität teilen die Betroffenen eine zentrale Herausforderung: zu oft finden ihre Bedürfnisse im Gesundheitssystem zu wenig Berücksichtigung und der Weg bis zur Diagnose ist lang. Die Aspire4Rare-Initiative leistet einen wertvollen Beitrag, um dies zu ändern, indem sie Expertinnen und Experten aus Politik, Forschung, Versorgung, Industrie und Selbsthilfe zusammenbringt und konkrete Lösungsansätze basierend auf globalen Standards aufzeigt.

Der vorliegende Bericht ist ein wichtiger Schritt, um die Versorgung und den Zugang zu Diagnose und innovativen Therapien für Menschen mit Seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verbessern. Besonders hervorzuheben ist der Fokus auf die Schaffung einer zentralen Anlaufstelle für Seltene Erkrankungen und die Stärkung der multidisziplinären Versorgung – Forderungen, die im Interesse der Betroffenen dringend weiterverfolgt werden sollten.

Die Unterstützung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen erfordert eine gemeinsame Anstrengung über Sektorengrenzen hinweg. Forschung, Versorgung und die wertvolle Arbeit der Selbsthilfe müssen Hand in Hand gehen. Mit diesem Bericht liegt eine fundierte Grundlage vor, die als Leitfaden für weitere Maßnahmen dienen kann.

Ich danke der Aspire4Rare-Initiative sehr für ihr Engagement Seltene Erkrankungen stärker in den Fokus der gesundheitspolitischen Agenda zu rücken.



Dr. Georg Kippels

Mitglied des Deutschen Bundestages
Obmann der CDU/CSU-Fraktion im
Gesundheitsausschuss

Einführung und Zusammenfassung der zentralen Erkenntnisse

Die Aspire4Rare-Initiative brachte am 18. September 2024 führende Expert:innen aus den Bereichen Politik, Gesundheit, Forschung, Industrie und Patient:innenvertretung in Berlin zusammen, um zentrale Herausforderungen in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu diskutieren. Ziel des Panels war es, konkrete Handlungsempfehlungen zur Verbesserung der Versorgung und des Zugangs zu adäquaten Behandlungen für diese Patient:innengruppe zu entwickeln.

Der vorliegende Bericht fasst die Ergebnisse der Panel-Diskussion zusammen und bietet eine detaillierte Analyse der bestehenden Herausforderungen, darunter die Aktualisierung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, Verzögerungen bei der Diagnosestellung sowie der mangelnde Zugang von Betroffenen zu multidisziplinärer und innovativer Versorgung. Basierend auf den diskutierten Herausforderungen wurden konkrete Handlungsempfehlungen identifiziert, wobei die Schaffung einer zentralen Bundesstelle für Seltene Erkrankungen von den Expert:innen einstimmig als notwendige, übergreifende Maßnahme identifiziert wurde.

Die vorgeschlagenen zentralen nächsten Schritte umfassen demnach:

01 Die **Schaffung einer zentralen Bundesstelle** für Seltene Erkrankungen, die mit ausreichenden Ressourcen ausgestattet wird und die Koordination aller Akteur:innen im Bereich Seltener Erkrankungen übernimmt.

02 Die **Überarbeitung und regelmäßige Aktualisierung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen**, um sicherzustellen, dass dieser den neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen entspricht und die Umsetzung der Maßnahmen überwacht wird. Erstellung eines jährlichen Berichts zum Umsetzungsstand an die Bundesregierung/ das Gesundheitsministerium sowie Priorisierung von Maßnahmen entlang den Inhalten des Aktionsplans auf der Grundlage aktueller Entwicklungen.

03 Den **Ausbau von genetischen und digitalen Diagnoseprogrammen**, insbesondere durch die Förderung von Neugeborenen screenings und die Integration Künstlicher Intelligenz in die klinische Praxis sowie die **länderübergreifende Verknüpfung von Registern und Datenbanken**.

04 Die **Förderung spezialisierter multidisziplinärer Zentren und deren Vernetzung mit lokalen Versorgungseinrichtungen** durch z.B. ein **digitales Konsilsystem**, um eine flächendeckende, hochwertige Versorgung zu gewährleisten.

Angesichts der bevorstehenden neuen Legislaturperiode sollte weiterhin das Ziel darin bestehen, alle Akteur:innen aus Forschung, Versorgung und Patient:innenvertretung im Bereich der Seltenen Erkrankungen in Deutschland hinter einer gemeinsamen Forderung zu vereinen. Mit einer einheitlichen Stimme soll die Schaffung einer institutionell verankerten Stelle für Seltene Erkrankungen auf Bundesebene gefordert werden, die in der kommenden Legislaturperiode politisch berücksichtigt werden soll. Berichte wie dieser stellen dabei eine unverzichtbare Grundlage dar.

Aspire4Rare: Hintergrund und Ziele

In den letzten Jahrzehnten wurden bemerkenswerte Fortschritte in der Erforschung, der Gesundheitsversorgung und der Politik für Menschen mit Seltenen Erkrankungen weltweit erzielt. Politische Bemühungen haben dazu beigetragen, Seltene Erkrankungen in den Fokus der öffentlichen Gesundheit zu rücken. Gleichzeitig haben medizinische Durchbrüche und die Einrichtung von spezialisierten Zentren das Leben vieler Menschen mit Seltenen Erkrankungen positiv beeinflusst.

Dennoch bestehen für die 30 Millionen¹ Menschen, die allein in der EU von Seltenen Erkrankungen betroffen sind, weiterhin erhebliche Herausforderungen. Dazu gehören der eingeschränkte Zugang zu Behandlungen und sozialer Unterstützung, Unsicherheiten bei der Diagnose, Isolation und eine verminderte Lebensqualität.

Vor diesem Hintergrund setzt sich die Aspire4Rare-Initiative dafür ein, dass Reformen im Gesundheitswesen, technologische Durchbrüche und politische Veränderungen zugunsten der Menschen mit Seltenen Erkrankungen gestaltet und umgesetzt werden.

Im Jahr 2023 arbeitete eine Gruppe von neun Expert:innen für Seltene Erkrankungen aus den Bereichen Politik, Gesundheit, Forschung und Patient:innenvertretung aus Europa und den USA zusammen, um Aspire4Rare zu entwickeln. Diese internationale Expert:innengruppe erstellte einen globalen Anforderungskatalog, der die Leistungsfähigkeit von Gesundheitssystemen im Kontext Seltener Erkrankungen bewertet, „Good Practice“-Beispiele identifiziert und daraus die bestmöglichen Ergebnisse und praktischen Maßnahmen für eine optimale Versorgung ableitet. Aspire4Rare trägt somit zur Verbesserung der politischen Rahmenbedingungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bei.

Der globale Anforderungskatalog wurde nun für Deutschland lokalisiert. Ziel des Expert:innen-Panels am 18. September 2024 in Berlin war die Erarbeitung konkreter politischer Handlungsempfehlungen zu drei zentralen Herausforderungen in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, welche vorab aus dem globalen Anforderungskatalog für Deutschland identifiziert wurden:

01

Die Notwendigkeit der Überarbeitung und aktualisierten Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

02

Patient:innen sind häufig mit Verzögerungen bei der Diagnosestellung und Diagnosegenauigkeit Seltener Erkrankungen konfrontiert.

03

Der Zugang zu koordinierter, multidisziplinärer und innovativer Versorgung, einschließlich neuer Behandlungen, erfordert angemessene Prozesse und Strukturen in der Versorgung.

Während die drei im Vorfeld identifizierten Herausforderungen den thematischen Rahmen der Diskussion setzten, kristallisierte sich im Verlauf des Expert:innen-Panels schnell eine zentrale Forderung heraus, die alle weiteren Ansätze überragte und eine grundlegende Voraussetzung für zukünftige Maßnahmen darstellt: die Schaffung einer zentralen Stelle auf Bundesebene für Seltene Erkrankungen.

¹Bundesministerium für Gesundheit. Seltene Erkrankungen. Verfügbar unter: <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen>

Überblick: Expert:innen-Panel in Deutschland

Umsetzung des Panels

Das Expert:innen-Panel fand am 18. September 2024 in Berlin statt und brachte Expert:innen aus den Bereichen Medizin, Forschung, Industrie und Patient:innenvertretung zusammen, um die drängendsten Fragen im Bereich der Seltenen Erkrankungen zu diskutieren. Ziel des Gespräches

war es, den interdisziplinären Austausch zu fördern und praxisnahe Lösungsansätze zu entwickeln. Besonders im Fokus standen die Überarbeitung des Nationalen Aktionsplans, die Verbesserung der Diagnosestellung und der Ausbau multidisziplinärer Versorgungsangebote.

Teilnehmer:innen

Folgende Expert:innen nahmen am Panel am 18. September teil:

Dr. Holm Graeßner (Chair), MBA FEAN, Geschäftsführer des Zentrums für Seltene Erkrankungen, Koordinator des Europäischen Referenznetzwerkes für Seltene Neurologische Erkrankungen

Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich, Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung

Prof. Dr. Holger Storf, Direktor des Instituts für Medizininformatik an der Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt und dem Universitätsklinikum Frankfurt

Prof. Dr. Tobias Bäumer, stellvertretender Leiter des Zentrums für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Schleswig-Holstein in Lübeck

Prof. Dr. Jürgen Wasem, Politikberater und Inhaber des Stiftungslehrstuhls für Medizinmanagement der Uni Duisburg-Essen

Dr. Ulrike Götting, Geschäftsführerin Markt und Erstattung beim Verband Forschender Arzneimittelhersteller e.V. (VFA)

Grußwort und Begleitung:

Dr. Georg Kippels, Mitglied des Deutschen Bundestages (CDU), Obmann im Gesundheitsausschuss



Grundlegende Forderung: Schaffung einer zentralen Stelle auf Bundesebene für Seltene Erkrankungen

Hintergrund:

Im Rahmen der Diskussion über die Notwendigkeit der Überarbeitung und aktualisierten Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen wurde deutlich, dass es eines grundlegenden Schrittes bedarf, um diese und weitere Herausforderungen langfristig zu bewältigen.

Die Forderung nach einer zentralen Stelle auf Bundesebene für Seltene Erkrankungen trat dabei klar in den Vordergrund und bildet die Basis für alle weiteren Überlegungen.

Die vorgeschlagene zentrale Stelle (z. B. ein:e Beauftragte:r für Seltene Erkrankungen oder ein speziell eingerichtetes Referat im Bundesministerium für Gesundheit) soll mit ausreichenden finanziellen und personellen Ressourcen ausgestattet werden, um die im nachfolgenden beschriebenen Aufgaben zu bewältigen. Ihre Hauptaufgabe soll es sein, die verschiedenen Akteur:innen im Bereich der Seltenen Erkrankungen – von der Forschung über die medizinische Versorgung bis hin zu den Patient:innen – zu koordinieren. Diese zentrale Institution wäre auch verantwortlich für die Entwicklung, Umsetzung und regelmäßige Aktualisierung von Aktionsplänen, die die Prioritäten im Bereich der Seltenen Erkrankungen definieren. Der Umsetzungsstand sowie eine Priorisierung von Handlungsfeldern und Maßnahmen für das nächste Jahr soll entlang des Aktionsplans in einem jährlichen Bericht zusammengefasst werden. Auf diese Weise lassen sich die Fortschritte nachverfolgen, aber auch flexibel auf neue Entwicklungen und Herausforderungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen reagieren.

Darüber hinaus soll die Bundesstelle auch als zentrale Anlaufstelle für alle relevanten Akteur:innen fungieren, um eine effiziente und strukturierte Zusammenarbeit zu gewährleisten. Die hierdurch geschaffenen, klaren, institutionell verankerten Verantwortlichkeiten sollen sicherstellen, dass Fortschritte im Bereich der Seltenen Erkrankungen systematisch und nachhaltig vorangetrieben werden, und dass die Bedürfnisse der Betroffenen kontinuierlich in den politischen Entscheidungsprozess einfließen.



„Die Anwendung des globalen Aspire4Rare Rahmens auf die konkrete Situation der Seltenen Erkrankungen in Deutschland ergab eine herausgehobene Forderung, die für alle teilnehmenden Expertinnen und Experten zentrale Bedeutung besitzt: die Schaffung einer zentralen Bundesstelle für Seltene Erkrankungen.“ - **Dr. Holm Graeßner** (Chair), MBA FEAN, Geschäftsführer des Zentrums für Seltene Erkrankungen, Koordinator des Europäischen Referenznetzwerkes für Seltene Neurologische Erkrankungen



Warum ist das notwendig?

Eine zentrale Bundesstelle würde die strukturellen Schwächen des föderalen Gesundheitssystems und die parallelen Kompetenzen von Gebietskörperschaften und Sozialversicherung überwinden, die derzeit keine übergeordnete Instanz für Seltene Erkrankungen vorsehen. Denn es gibt aktuell eben keine:n zentrale:n Ansprechpartner:in oder Koordinator:in, der/die auf Bundesebene die

Verantwortung für alle relevanten Fragen rund um die Seltenen Erkrankungen trägt. Ohne eine solche Struktur und einer institutionell verankerten Verantwortlichkeit bleibt die effiziente und kohärente Umsetzung von Maßnahmen zur Unterstützung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen stark begrenzt bzw. ist abhängig vom Engagement einzelner Akteursgruppen.

Wer sind die zentralen Akteur:innen?

Um die zentrale Stelle zu schaffen und effektiv zu etablieren, bedarf es eines breiten, parteiübergreifenden politischen Konsenses. Dieser muss über Absichtserklärungen hinausgehen und sich in der Bereitstellung ausreichender finanzieller

und personeller Ressourcen widerspiegeln. Eine gesetzliche Verankerung dieser Institution ist notwendig, um Kontinuität und Nachhaltigkeit sicherzustellen.

Wie messen wir den Fortschritt?

Fortschritte lassen sich an einer klaren gesetzlichen Regelung und der Schaffung der zentralen Stelle und der damit verbundenen Einsetzung eines/einer Koordinator:in ablesen, der/die als zentrale:r

Ansprechpartner:in für alle Themen rund um Seltene Erkrankungen fungiert und u.a. eine regelmäßige Überarbeitung des Nationalen Aktionsplan sicherstellen könnte.

Bewährte Verfahren bei der Umsetzung:

Als positives Beispiel kann hier Frankreich dienen, da es innerhalb des französischen Gesundheitsministeriums ein eigenes Referat, das sich speziell mit dem Thema der Seltenen Erkrankungen befasst, gibt. Es gibt klare

Verantwortlichkeiten, nationale Aktionspläne, eine gesicherte Finanzierung sowie festgelegte Fristen für die Umsetzung der Maßnahmen.

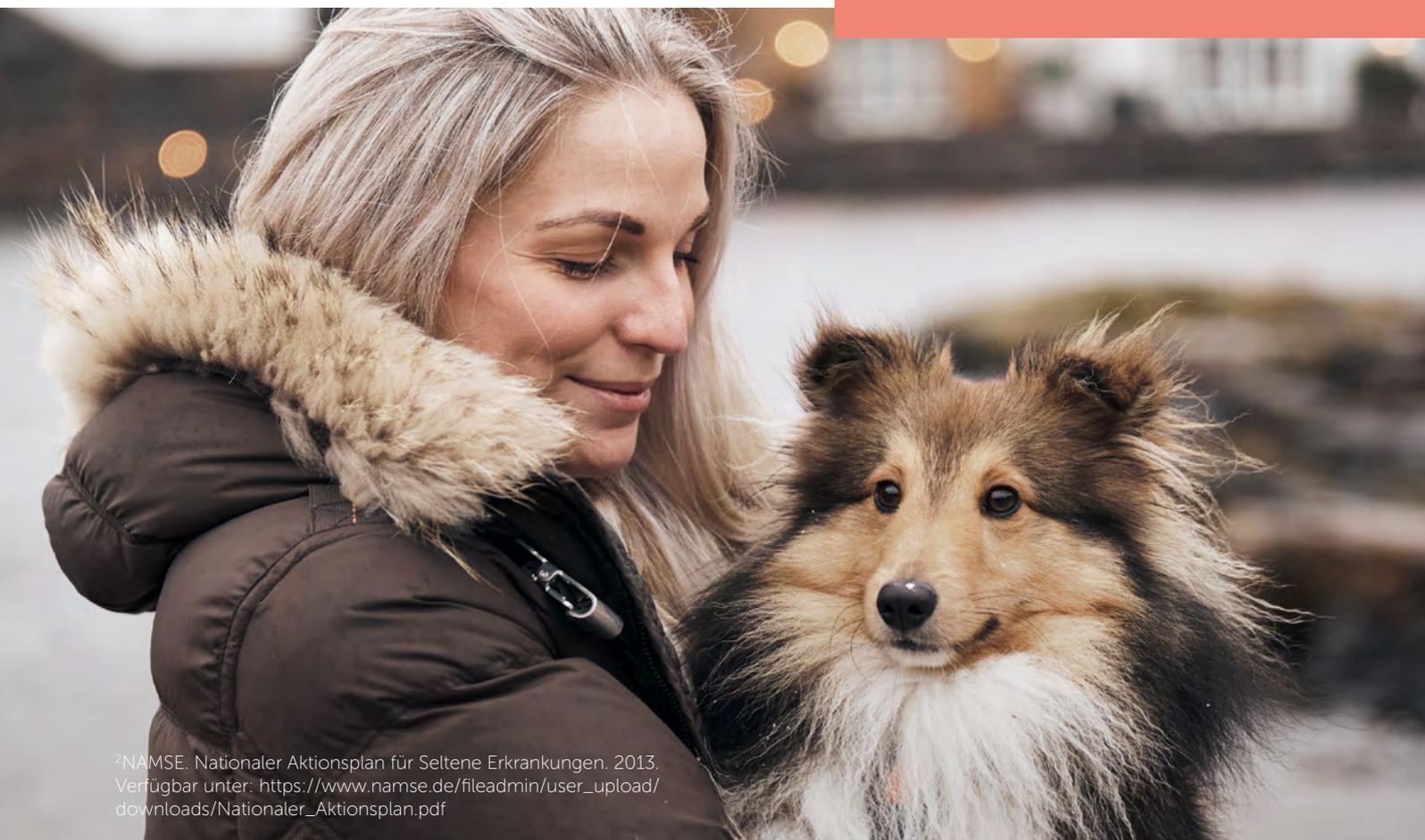


Ergänzende Forderungen

HERAUSFORDERUNG: DIE NOTWENDIGKEIT DER ÜBERARBEITUNG UND AKTUALISIERTEN UMSETZUNG DES NATIONALEN AKTIONSPLANS FÜR MENSCHEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN

2013 veröffentlichte das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), gegründet vom Bundesministerium für Gesundheit, Bundesministerium für Bildung und Forschung und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE), den umfassenden Nationalen Aktionsplan (NAP) für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Die darin enthaltenen 52 Maßnahmenvorschläge beruhen auf einem breiten Konsens und decken ein umfangreiches Aufgabenspektrum ab.² Seit 2013 haben sich die medizinischen und technologischen Möglichkeiten

jedoch deutlich weiterentwickelt und Menschen mit Seltenen Erkrankungen stehen weiterhin vor großen Hürden. Die systematische Berücksichtigung der Seltenen Erkrankungen in der Gesundheitspolitik ist immer noch unzureichend. Bestehende Pläne wie der NAP müssen regelmäßig aktualisiert und an die neuesten wissenschaftlichen Erkenntnisse und Erfahrungen aus der Praxis angepasst werden. Ein weiterer wesentlicher Engpass ist dabei auch die unzureichende Finanzierung der Umsetzung und einer regelmäßigen Aktualisierung des Aktionsplans.



²NAMSE. Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen. 2013. Verfügbar unter: https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf

FORDERUNG:

Regelmäßige Aktualisierung und Integration in die Gesundheitspolitik

Hintergrund:

Es bedarf dringend einer umfassenden Aktualisierung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Dazu sollte ein dauerhaftes Gremium, beispielweise erneut unter dem Dach des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) und in Kooperation mit dem Bundesministerium für Gesundheit, zur Begleitung und Fortschreibung einer Nationalen Strategie für Seltene Erkrankungen nachhaltig gefördert werden. Dieses Gremium sollte aus Vertreter:innen von Patientenorganisationen, Industrie, Selbstverwaltung, Forscher:innen, Ärzt:innen und

politischen Entscheidungsträger:innen bestehen. Es sollte ein fester Turnus von z.B. 3-5 Jahren für ein assoziiertes Arbeitsprogramm festgelegt werden, mit dem die Strategie umgesetzt und die Zielerreichung evaluiert wird. Ein wichtiger Aspekt ist die nachhaltige Finanzierung des Gremiums und des Arbeitsprogrammes. Nur so kann sichergestellt werden, dass die Strategie auf dem neuesten Stand der Wissenschaft ist, die Bedürfnisse der Stakeholder berücksichtigt werden und eine Umsetzung stattfindet. Die Strategie soll als Roadmap dienen.

Warum ist das notwendig?

Die bisherigen Strukturen und der unzureichende Aktualisierungszyklus des Nationalen Aktionsplans reichen nicht aus, um die komplexen Bedürfnisse von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu adressieren. Hierbei fehlt es u.a. auch an einer ausreichenden

finanziellen Unterstützung. Dies hat zur Folge, dass es keine regelhaften Fristen zur Umsetzung von Maßnahmen und Überarbeitungen des Nationalen Aktionsplans, z.B. in einem 3-Jahres-Rythmus, gibt.

Wer sind die zentralen Akteur:innen?

Die Überarbeitung und regelmäßige Aktualisierung des Nationalen Aktionsplans erfordert die enge Zusammenarbeit des NAMSE mit dem Bundesministerium für Gesundheit (BMG). Beteiligt sind außerdem Akteur:innen aus Politik, Gesundheitswesen, Industrie, Wissenschaft sowie

Patient:innenvertretung. Eine Lösung könnte auch die Verpflichtung zur regelmäßigen Aktualisierung des Nationalen Aktionsplans innerhalb der geforderten zentralen Stelle auf Bundesebene darstellen, um Kontinuität und Nachhaltigkeit in der Umsetzung sicherzustellen.

Wie messen wir den Fortschritt?

Der Erfolg des Nationalen Aktionsplans kann anhand regelmäßiger Überarbeitungen und klar definierter Indikatoren bewertet werden. Dazu gehören regelmäßige Aktualisierungen in festgelegten

Intervallen, die Umsetzung geplanter Maßnahmen innerhalb definierter Fristen sowie jährliche Berichte über den Fortschritt und die Priorisierung zukünftiger Maßnahmen.

Bewährte Verfahren bei der Umsetzung:

Innerhalb des Referats für Seltene Erkrankungen im französischen Gesundheitsministerium wird auch die regelmäßige Aktualisierung des Nationalen Aktionsplans verantwortet. Dort erfolgt alle fünf Jahre

eine Überarbeitung des Plans, begleitet von klaren Verantwortlichkeiten, gesicherter Finanzierung und festgelegten Fristen für die Umsetzung.

HERAUSFORDERUNG: PATIENT:INNEN SIND HÄUFIG MIT VERZÖGERUNGEN BEI DER DIAGNOSESTELLUNG UND DIAGNOSEGENAUIGKEIT SELTENER ERKRANKUNGEN KONFRONTIERT

Seltene Erkrankungen haben trotz ihrer Unterschiedlichkeiten viele Gemeinsamkeiten. Sie sind häufig genetisch bedingt und verlaufen oft chronisch und schwer. Es dauert im Durchschnitt fünf Jahre, bis eine korrekte Diagnose gestellt wird, was häufig mit Fehldiagnosen und einer unzureichenden Versorgung einhergeht. Zudem gibt es für viele dieser Krankheiten noch keine kausalen Therapien, da die Erforschung und Entwicklung neuer Medikamente komplex und herausfordernd sind. Neue Technologien und die Nutzung von Patient:innendaten bieten jedoch die Möglichkeit, dieser Problematik besser zu begegnen und frühzeitige sowie rechtzeitige Diagnosen

zu ermöglichen. Der „nicht-zufällige“ Zugang zu spezialisierten Zentren und modernen Technologien muss daher besser in das Gesundheitssystem eingebettet werden, um eine geeignetere, diagnosebasierte Versorgung für eine größere Anzahl an Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu gewährleisten.

Innerhalb des Expert:innen-Panels wurden zwei Lösungsansätze bzw. Forderungen in Bezug auf diese Herausforderung diskutiert, welche im Folgenden näher erläutert werden.

FORDERUNG 1:

Förderung der nationalen Genomprogramme und der Datenverfügbarkeit nach dem FAIR-Prinzip

Hintergrund:

Menschen mit Seltenen Erkrankungen profitieren besonders von präzisen Diagnosen und maßgeschneiderten Behandlungsansätzen, die durch genetische und phänotypische Daten unterstützt werden. Ein nationales Genomprogramm, das solche Daten systematisch erfasst und nach dem FAIR-Prinzip (Findable, Accessible, Interoperable, Reusable) verfügbar macht, könnte die medizinische Versorgung und die Forschung in diesem Bereich erheblich voranbringen. Dazu gehört der bevorstehende Start des Modellvorhabens zur Genomsequenzierung (offizielle Bezeichnung: „Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei Seltenen und bei onkologischen Erkrankungen“ gemäß § 64e SGB V). Dieses bildet das Kernstück der Nationalen Strategie für Genommedizin und wird dazu beitragen, die Genommedizin in die Gesundheitsversorgung in Deutschland zu integrieren. Für die inhaltliche und strukturelle Vorbereitung und Ausgestaltung wurde mit Expert:innen der Initiative genomDE³ zusammengearbeitet.

Im Rahmen des Modellvorhabens zur Genomsequenzierung (MV GenomSeq) werden Personen mit Seltenen Erkrankungen oder Krebserkrankungen untersucht. Es geht darum, genetische Veränderungen zu identifizieren, die diese Krankheiten potenziell verursachen könnten. Dies ermöglicht eine frühzeitige und genauere Diagnose sowie maßgeschneiderte Behandlungen, die individuell auf die genetischen Besonderheiten der Patientinnen und Patienten zugeschnitten sind.⁴

Ein solches Vorhaben erfordert jedoch klare ethische, regulatorische und sicherheitstechnische Rahmenbedingungen. Dabei stellt bspw. das German Human Genome-Phenome Archive (GHGA) bereits eine zentrale Infrastruktur dar. Es ermöglicht die Speicherung und den Austausch von Genom- und Phänotyp-Daten für die Forschung in Deutschland und bietet Forscher:innen sowie Kliniken Zugang zu wertvollen Datensätzen, um Seltene Erkrankungen besser zu verstehen und zu behandeln. Diese Datenbank ist ein wichtiger Schritt in Richtung einer datenbasierten, innovativen Behandlung von Seltenen Erkrankungen und sollte umfassend genutzt bzw. weiterentwickelt werden.

³genomDe. Verfügbar unter: <https://www.genom.de/de/genommedizin-chancen-nutzen-menschen-helfen>
Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte.

⁴Modellvorhaben Genomsequenzierung. Verfügbar unter: https://www.bfarm.de/DE/Das-BfArM/Aufgaben/Modellvorhaben-Genomsequenzierung/_node.html

Warum ist das notwendig?

Das Modellvorhaben innerhalb der Nationalen Strategie für Genommedizin (erarbeitet durch die Expert:innen der Initiative genomDE) bildet die Grundlage für den Aufbau umfassender Datensammlungen, die in Deutschland in dieser Form noch fehlen. Besonders für die Forschung stellt dies einen großen Fortschritt dar – bestehende Strukturen wie das GHGA sollten dabei unbedingt genutzt werden. Allerdings müssen normative Versorgungspfade und Patientenselektionsmechanismen etabliert werden, um sicherzustellen, dass die Genomsequenzierung ausschließlich für die Patient:innen durchgeführt wird, die im Rahmen des Modellvorhabens vorgesehen

sind. Aktuell ist der Zugang für Patient:innen zu den teilnehmenden Leistungserbringer:innen noch nicht klar vorgegeben.



Prof. Dr. Tobias Bäumer, stellvertretender Leiter des Zentrums für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Schleswig-Holstein in Lübeck

„Für die Erforschung Seltener genetischer Erkrankungen und deren bessere Therapie sind vernetzte nationale Datenbanken und die Zugriffsmöglichkeit für Forschende auf diese Daten unerlässlich.“ -

Wer sind die zentralen Akteur:innen?

Die Hauptakteur:innen für die Etablierung normativer Versorgungspfade und Patientenselektionsmechanismen, beispielsweise im Rahmen der Initiative genomDE, sind in erster Linie die politischen Entscheidungsträger:innen sowie die

an der Genommedizin beteiligten Institutionen. Sie müssen zusammenarbeiten, um die notwendigen Vorgaben, rechtlichen Rahmenbedingungen und ethischen Standards zu etablieren.

Wie messen wir den Fortschritt?

Um die diagnostische Versorgung der Betroffenen weiter zu verbessern und zu monitorieren, ist eine genaue und standardisierte Dokumentation und Kodierung der Seltenen Erkrankungen notwendig. Eine derartige Dokumentation ist für die Leistungserbringer im Rahmen des Modellvorhabens vorgesehen. Auf dieser Grundlage kann beurteilt werden, wie diese Lücke geschlossen werden kann.

Ein weiterer Indikator für den Fortschritt ist die Anzahl der sequenzierten Genome, die über die genomische Dateninfrastruktur zur Verfügung gestellt werden. Die Verfügbarkeit dieser genomischen Dateninfrastruktur, von Leitlinien für die Nutzung und einer zentralen Regulierungsbehörde, die für die Nutzung und den Zugang zu den Daten verantwortlich ist, wird ein wichtiger Meilenstein sein.

Bewährte Verfahren bei der Umsetzung:

genomDE in Deutschland dient bereits als gutes Beispiel für eine erfolgreiche nationale Zusammenarbeit. Es zeigt, wie wichtig eine enge Kooperation zwischen allen beteiligten Akteur:innen ist, um Genomprogramme

effizient zu planen. Langfristiger Erfolg erfordert jedoch kontinuierliche Weiterentwicklung der Prozesse und Strukturen, finanzielle Unterstützung und klare rechtliche Regelungen.

FORDERUNG 2:

Ausbau des bestehenden genetischen Neugeborenen Screenings in Deutschland und Einführung von genomischen Screening-Programmen

Hintergrund:

Rund 70 Prozent der Seltenen Erkrankungen treten im Kindesalter auf, und ebenso viele dieser Erkrankungen sind genetisch bedingt. In Deutschland ist ein Screening-Programm für Neugeborene in der Regelversorgung erfolgreich etabliert, das bis auf das Screening zur Erkennung der spinalen Muskelatrophie primär auf Biomarkern basiert. Es besteht das Potenzial, das Neugeborenen Screening um die Früherkennung basierend auf genetischen Markern für Erkrankungen zu erweitern, die behandelbar sind. Hierzu gibt es international bereits zahlreiche Initiativen.



„Ein Neugeborenen Screening basierend auf genetischen Markern, wie es derzeit in Pilotprojekten weltweit erprobt wird, kann nicht nur Kinder so frühzeitig erkennen, dass sie von bereits verfügbaren Therapien

so früh wie möglich profitieren können, sondern auch ein wichtiger Anreiz für die Entwicklung von Therapien für weitere Seltene Erkrankungen sein. Wir sollten in unserem Gesundheitssystem dafür Sorge tragen, dass von Seltenen Erkrankungen betroffene Kinder sich auf eine gerechte Teilhabe an Forschung und Innovation verlassen können.“ - **Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich**, Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung

Warum ist das notwendig?

Ein Screening zur Früherkennung Seltener Erkrankungen, die bereits im Kindesalter symptomatisch werden und für die eine wissenschaftlich evidente Verbindung besteht, dass eine Therapie die das Auftreten von Symptomen verhindert oder den Verlauf der Erkrankung signifikant verbessert, ist ein

wesentlicher Schritt zur Teilhabe der Patient:innen am medizinischen Fortschritt. Ein national angelegtes Pilotprojekt zum genetischen bzw. genomischen Screening wäre der erste Schritt, um eine Basis für eine flächendeckende Einführung zu schaffen.





Wer sind die zentralen Akteur:innen?

Dem Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) kommt bei der Einführung eines Neugeborenencreenings auf der Basis genetischer Marker in die Regelversorgung eine zentrale Rolle zu. Angesichts der oft langwierigen Beratungsprozesse im G-BA sollte ein Rahmen mit klaren Fristen geschaffen werden, der dazu führt,

dass zeitnah über eine Erweiterung des Screenings entschieden werden kann. Aufgrund der Dynamik des wissenschaftlichen Erkenntnisgewinns wird es notwendig sein, den Umfang des Screenings regelmäßig an neue Erkenntnisse anzupassen.

Wie messen wir den Fortschritt?

Der Fortschritt ließe sich zum einen durch die steigende Anzahl der gescreenten Neugeborenen sowie die Erweiterung der aufgenommenen genetischen Erkrankungen in das Screening-Programm messen. Ein weiterer wichtiger Indikator ist die Qualität der Nachsorge, gemessen an der Anzahl der durchgeführten Routineuntersuchungen nach

einem positiven Screening-Ergebnis. Ziel ist es, durch eine spezialisierte Kommission beim Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) das Programm kontinuierlich anzupassen und sicherzustellen, dass wissenschaftliche Erkenntnisse dynamisch in das Screening einfließen.

Bewährte Verfahren bei der Umsetzung:

Ein Blick auf internationale Vorbilder zeigt, dass Genomics England und NHS England die Generation Study⁵ gestartet haben, um gNBS für 100.000 Geburten im Jahr 2024/25 bereitzustellen und die Vorteile, Herausforderungen und praktischen Aspekte des Angebots von Genomisches Neugeborenencreening (gNBS) für Eltern in England zu untersuchen. Die Evaluierung der Studie erfolgt durch eine Studienberatungsgruppe, die sich aus Vertreter:innen von Universitäten, Kliniken und Patienten

zusammensetzt, sowie durch eine Beratungsgruppe für Patient:innen- und Öffentlichkeitsbeteiligung und -engagement (Patient and Public Involvement and Engagement, PPIE). Im Rahmen der Prozess- und Wirkungsevaluierung wird untersucht, ob das Angebot von gNBS in der Routineversorgung machbar und akzeptabel ist, und es werden Erkenntnisse über den klinischen Nutzen und die Kosteneffizienz von gNBS in England gewonnen.

⁵Genomics England. Generation Study. Verfügbar unter: <https://www.generationstudy.co.uk/>

FORDERUNG 3:

Aufbau internationaler Datenbanken und Register

Hintergrund:

Die einzelnen Seltenen Erkrankungen betreffen nur eine geringe Anzahl an Menschen, wodurch herkömmliche Datensammlungsansätze oft unzureichend sind. Daten aus der klinischen Versorgung sind meist nicht aussagekräftig genug, um Forschung zu Seltenen Erkrankungen effektiv zu ermöglichen bzw. unterstützen. Register hingegen bieten eine strukturierte und qualitätsgesicherte Möglichkeit, patientenbezogene „Real World“-Daten langfristig zu erfassen und für klinische und epidemiologische Studien zu nutzen. Sie ermöglichen eine fundierte Dokumentation und helfen, mit begrenzten Ressourcen wertvolle Informationen zu sammeln, was wiederum zu besseren Diagnose- und Behandlungsansätzen führen kann, perspektivisch auch durch den Einsatz von Künstlicher Intelligenz.



„Die Fortschritte in der Digitalisierung bieten für die Betroffenen von Seltenen Erkrankungen mit ihren speziellen Bedarfen sowie Forscher:innen in diesem Bereich eine Vielzahl an Möglichkeiten.“

- Prof. Dr. Holger Storf, Direktor des Instituts für Medizininformatik an der Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt und dem Universitätsklinikum Frankfurt

In Deutschland gibt es das krankheitsübergreifende Nationale Register Seltene Erkrankungen (NARSE) sowie verschiedene nationale oder lokale krankheitsspezifische Register. Doch für eine umfassende Erforschung Seltener Erkrankungen reicht das nicht aus. Der länderübergreifende Austausch von Daten ist entscheidend, um die Diagnose und Behandlung Seltener Erkrankungen europaweit voranzutreiben. Dazu müssen nationale Register wie das NARSE mit europäischen Registern vernetzt werden, um eine gemeinsame und interoperable Datenbasis zu schaffen. Daher ist die Erfassung der Daten im NARSE identisch mit der geplanten Datenerfassung im europäischen Raum (The European Rare Disease Registry Infrastructure, ERDRI). Nur durch die Nutzung standardisierter Datenformate und eine enge europäische Kooperation lässt sich ein umfassenderes Verständnis für Seltene Erkrankungen gewinnen.

Zudem ist es entscheidend, die langfristige Finanzierung von nationalen und länderübergreifenden Registern sicherzustellen, da Seltene Erkrankungen eine kontinuierliche und umfassende Datensammlung erfordern. Ohne eine stabile finanzielle Grundlage auf nationaler und europäischer Ebene kann die Datenqualität und -nutzung nicht gesichert werden, was den Erfolg solcher Register erheblich beeinträchtigen würde.

Warum ist das notwendig?

Die herkömmlichen Ansätze zur Datensammlung, wie sie bei häufigeren Erkrankungen verwendet werden, sind bei Seltenen Erkrankungen aufgrund der geringen Fallzahlen nicht bzw. nur begrenzt anwendbar. Forschung benötigt spezifische, strukturierte Daten, die über lange Zeiträume erhoben werden. Hierfür bedarf es abgestimmter Terminologien und Klassifikationen, um eine einheitliche und

verlässliche Datenerfassung zu gewährleisten. Solche standardisierten Daten helfen nicht nur bei der Diagnose und Behandlung, sondern auch bei der Entwicklung neuer Therapien. Internationale Register schaffen die Grundlage für vernetzte Forschung und ermöglichen einen besseren Wissenstransfer zwischen den beteiligten Akteur:innen.

Wer sind die zentralen Akteur:innen?

Eine wichtige Rolle bei der Umsetzung spielen ambulante Leistungserbringer, die verpflichtet werden sollten, die sogenannten ORPHAcodes zu verwenden und bestimmte Daten zu erheben. Während im stationären Bereich die Nutzung des ORPHAcodes bereits vorgeschrieben ist, erfolgt dies im ambulanten Bereich noch nicht, obwohl die meisten Patient:innen überwiegend ambulant behandelt werden. Durch die Verwendung von ORPHAcodes könnten auch hier relevante Informationen systematisch erfasst werden. Gleichzeitig sollten zusätzlich zum Nationalen Register für Seltene Erkrankungen (NARSE) auch krankheitsspezifische Register berücksichtigt werden, die tiefgehende Informationen zu bestimmten Seltenen Erkrankungen bereitstellen können. Diese Register bieten wertvolle Daten für Forschung und Therapieentwicklung und können dabei helfen, die Versorgung gezielt zu verbessern.

Orphanet pflegt die Orphanet-Nomenklatur für Seltene Erkrankungen, die mittlerweile über 6000 Seltene Erkrankungen umfasst. Jeder dieser Erkrankungen ist eine spezifische Kennnummer, die sogenannte Orpha-Kennnummer (ORPHAcodes), zugeordnet. ORPHAcodes sind eindeutige, zeitlich stabile und nicht wiederverwendbare numerische Identifikatoren. Sie werden von Orphanet nach dem Zufallsprinzip generiert. Die Orphanet-Nomenklatur mit ihren ORPHAcodes ist mit weiteren Terminologien und Kodiersystemen referenziert, so dass eine Interoperabilität zwischen verschiedenen Datensystemen ermöglicht wird.⁶

Wie messen wir den Fortschritt?

Der Fortschritt beim Aufbau internationaler Datenbanken und Register lässt sich anhand mehrerer Indikatoren bewerten. Dazu zählen die Anzahl der erfolgreich vernetzten nationalen Register mit europäischen Systemen, die Anzahl der in den Registern erfassten Patient:innen sowie die Nutzung standardisierter Datenformate wie ORPHAcodes. Zusätzlich können die Anzahl und Qualität der aus den Registerdaten resultierenden Forschungsarbeiten sowie die Geschwindigkeit, mit der neue Diagnosen oder Therapien entwickelt werden, als Erfolgskriterien herangezogen werden. Die regelmäßige Berichterstattung über die Nutzung und Weiterentwicklung der Register durch eine zentrale Koordinationsstelle kann den Fortschritt transparent machen und Schwachstellen frühzeitig identifizieren.



„Die Einrichtung internationaler Datenbanken und Register für Seltene Erkrankungen ist eine Grundvoraussetzung für Fortschritte in der Erforschung und Behandlung dieser oft

komplexen Krankheitsbilder. Nationale Register wie das NARSE bilden eine wertvolle Basis, doch ohne länderübergreifende Zusammenarbeit bleibt das Potenzial für Erkenntnisgewinn begrenzt. Durch standardisierte Datenformate und die Vernetzung auf europäischer Ebene schaffen wir die Möglichkeit, ein umfassenderes Verständnis Seltener Erkrankungen zu entwickeln und innovative Behandlungsansätze zu fördern. So können wir sicherstellen, dass die gesammelten Daten in der Praxis nutzbringend eingesetzt werden und den Betroffenen eine bessere Versorgung und Lebensqualität bieten.“ – **Dr. Ulrike Götting**, Geschäftsführerin Markt und Erstattung beim Verband Forschender Arzneimittelhersteller e.V. (VFA)

Bewährte Verfahren bei der Umsetzung:

Die Nutzung und Förderung von Registermodellen, die bereits in anderen europäischen Ländern etabliert sind, bietet wertvolle Erfahrungswerte. Insbesondere müssen Mechanismen eingeführt werden, die dazu führen, dass die Datenerhebung umfassend erfolgt. Der Schlüssel

zum Erfolg liegt in der Schaffung eines europaweit interoperablen Systems, das den Austausch und die Verknüpfung nationaler Register ermöglicht, wie es zum Beispiel im Rahmen der European Reference Networks (ERNs) angestrebt wird.

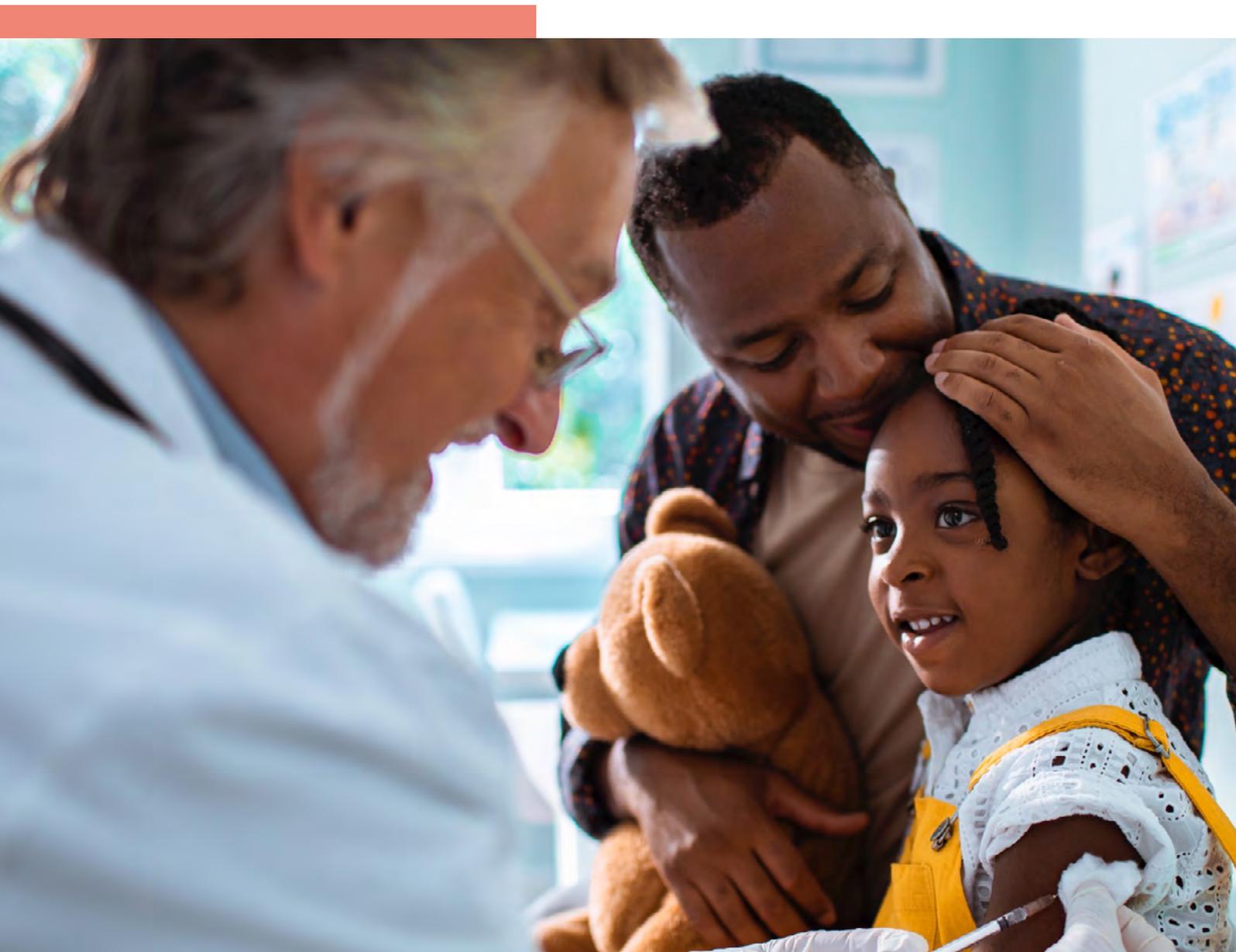
⁶Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte. ORPHAcodes. Verfügbar unter: https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Kooperationen-und-Projekte/Orphanet/Orphanet-International/Orphacodes/_node.html

HERAUSFORDERUNG: DER ZUGANG ZU KOORDINierter, MULTIDISZIPLINÄRER UND INNOVATIVER VERSORGUNG, EINSCHLIESSLICH NEUER BEHANDLUNGEN, ERFORDERT ANGEMESSENE PROZESSE UND STRUKTUREN IN DER VERSORGUNG

Menschen mit Seltenen Erkrankungen stehen vor der Herausforderung, Zugang zu koordinierter, multidisziplinärer und vernetzter Versorgung zu erhalten. Oft fehlt es an angemessenen Versorgungsprozessen und -strukturen bzw. der nötigen Aufmerksamkeit, um eine optimale Versorgung sicherzustellen. Zum Beispiel erleben junge Menschen oft Schwierigkeiten beim Übergang von der pädiatrischen zur Erwachsenenversorgung, der sog. Transition. Um die Lebensqualität der Betroffenen

zu verbessern, müssen innovative Versorgungsansätze und eine reibungslose Koordination und Kommunikation zwischen verschiedenen Versorgungsteilnehmer:innen gewährleistet werden.

Innerhalb des Expert:innen-Panels wurden zwei Lösungsansätze/Forderungen in Bezug auf diese Herausforderung diskutiert, welche im Folgenden näher erläutert werden.



FORDERUNG 1:

Förderung der Leistungserbringung durch spezialisierte, multidisziplinäre Zentren

Hintergrund:

Ein zentraler Ansatz zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ist die Förderung spezialisierter, multidisziplinärer Zentren. Obwohl in Deutschland bereits 36 Zentren (zum Beispiel ZSE Tübingen), von denen bereits 17 eine Zertifizierung durchlaufen haben, existieren, besteht ein erheblicher Bedarf an einer systematischen Finanzierung insbesondere auch der Leistungen in den krankheitsspezifischen ambulanten Bereichen. Diese spezialisierten Zentren vereinen Teams aus verschiedenen Fachrichtungen und medizinischen Disziplinen, wie z.B. Humangenetik, Pädiatrie, Neurologie etc., aber auch Ernährungsberatung und Sozialarbeit. Diese Integration ermöglicht eine umfassende und koordinierte Betreuung der Patient:innen.

Zertifizierte Zentren wie z.B. in Tübingen, Berlin und Lübeck⁷ haben in einem Pilotprojekt gezeigt, dass koordinierte, multidisziplinäre Versorgung zu besseren Behandlungsergebnissen und höherer Patient:innenzufriedenheit führt. Allerdings unterscheidet sich die Höhe der Zentrumszuschläge für die Zentren für Seltene Erkrankungen je nach Bundesland deutlich, was zu Unterschieden in der Versorgungsqualität für die Betroffenen führt. Die Zentrumszuschläge finanzieren Leistungen der Zentren, die zusätzlich zur regulären Versorgung erbracht werden. Die Höhe der Zuschläge sowie das Leistungsangebot sollten daher bundesweit einheitlich sein und über das SGB V geregelt werden. Zusätzlich sollte die klinische und koordinative Arbeit der Zentren im ambulanten und stationären Bereich entsprechend des notwendigen interdisziplinären Versorgungsaufwandes finanziert werden.

Insgesamt bietet die Förderung spezialisierter, multidisziplinärer Zentren einen vielversprechenden Ansatz zur Bewältigung der Herausforderungen in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und leistet einen entscheidenden Beitrag zur Verbesserung der Gesundheitsversorgung in Deutschland. Darüber hinaus sollte auch die Kooperation dieser Zentren in bzw. mit nationalen und europäischen Referenznetzwerken weiter gefördert werden.



„Die Förderung spezialisierter, multidisziplinärer Zentren ist ein zentraler Baustein für eine gerechte und qualitativ hochwertige Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Ohne einen

einheitlichen Leistungskatalog und eine ausreichende Finanzierung dieser Zentren riskieren wir regionale Unterschiede in der Versorgung und eine unnötige Belastung für die Betroffenen. Eine klare bundesweite Regelung kann hier Abhilfe schaffen und sicherstellen, dass jede:r Patient:in Zugang zu dieser spezialisierten Expertise erhält – unabhängig vom Wohnort.“

– **Prof. Dr. Jürgen Wasem**, Politikberater und Inhaber des Stiftungslehrstuhls für Medizinmanagement der Uni Duisburg-Essen



⁷Eine vollständige Liste der Zentren ist über den SE-ATLAS verfügbar: <https://www.se-atlas.de/map/zse#50>

Warum ist das notwendig?

Viele Primärversorger in Deutschland verfügen nicht über ausreichendes Wissen zu Seltenen Erkrankungen und den spezialisierten Zentren. Dies führt zu Verzögerungen bei der Diagnose und Behandlung. Zudem unterscheiden sich die Vergütungsregelungen für die Zentren zwischen den Bundesländern erheblich, was zu Ungleichheiten in der Versorgung führt. Eine bundeseinheitliche Finanzierung bzw.

Bezuschussung ist daher dringend erforderlich, um eine flächendeckende und gleichwertige Versorgung sicherzustellen. Der Ausbau des SE-ATLAS⁸ als Informationsplattform für Seltene Erkrankungen würde zudem dazu beitragen, diese Lücke zu schließen und das Wissen der Primärversorger zu erweitern, was eine schnellere und gezieltere Behandlung ermöglicht.

Wer sind die zentralen Akteur:innen?

Die zentralen Akteur:innen sind vor allem die Politik und der Gesetzgeber, die dafür sorgen müssen, dass die Finanzierung und Struktur dieser Zentren

bundesweit geregelt werden. Zudem spielen die Krankenkassen und die Zentren selbst eine wichtige Rolle bei der Umsetzung.

Wie messen wir den Fortschritt?

Fortschritte lassen sich durch mehrere Indikatoren messen: die bessere Koordination durch multidisziplinäre Teams, die Zahl der Patient:innen, die spezialisierte Kliniken aufsuchen, und die Häufigkeit, mit der Betroffene und ihre Betreuer:innen oder

Angehörigen für eine Diagnose in eine andere Region reisen müssen. Zudem sind geringere geografische Unterschiede im Zugang zu spezialisierten Angeboten ein wichtiger Hinweis auf erfolgreiche Maßnahmen.

Bewährte Verfahren bei der Umsetzung:

In Dänemark werden Versorgungsdaten von Patient:innen mithilfe von KI analysiert, um frühzeitig Personen mit einer hohen Wahrscheinlichkeit für Seltene Erkrankungen zu identifizieren. Ein ähnlicher Ansatz könnte in Deutschland durch das Gesundheitsdatennutzungsgesetz und die Anbindung des SE-ATLAS an niedergelassene Arztpraxen implementiert werden.

In Deutschland bietet auch das Gesundheitsdatennutzungsgesetz eine ähnliche Möglichkeit für Krankenkassen, um solche Analysen durchzuführen. Dies könnte auch in Deutschland in die Routineversorgung eingebunden werden, um die Effizienz bei der Identifizierung und Behandlung von Seltenen Erkrankungen zu steigern.

⁸SE-ATLAS, Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, www.se-atlas.de

FORDERUNG 2:

Organisation und Koordination eines digitalen Konsilsystems – Vernetzung von spezialisierten Zentren mit ortsnahe Fachkräften zur individuellen Falldiskussion

Hintergrund:

Um die spezialisierten Zentren zu befähigen, eine multidisziplinäre digitale Sprechstunde für ortsnahe Fachkräfte, zum Beispiel Hausärzt:innen, anzubieten, bedarf es einer guten Koordination aller beteiligten Fachkräfte. Durch interdisziplinäre Falldiskussionen, an denen spezialisierte Zentren, andere Fachärzt:innen im Krankenhaus und ortsnahe Versorgungsteilnehmer:innen teilnehmen, könnte eine fallangepasste, koordinierte Versorgung und Begleitung erreicht werden, die auch sozialmedizinische Fragen einbezieht.

Durch eine digitale Umsetzung sind Zeit- und damit Kostenersparnisse möglich. Für die Koordination eines derartigen Konsilsystems bieten sich Case Manager an. Diese Aufgabe sollte in den Leistungskatalog aufgenommen werden. Außerdem muss die Erstattung der Fallkonferenz für alle teilnehmenden Disziplinen gewährleistet sein.



Warum ist das notwendig?

Die Herausforderung besteht darin, die spezialisierten Zentren in die Lage zu versetzen, eine multidisziplinäre digitale Sprechstunde anzubieten und Fachkräfte aus dem lokalen Umfeld in die Behandlung Seltener Erkrankungen einzubinden. Oftmals fehlt es an einem strukturierten Austausch zwischen den spezialisierten Zentren und den lokalen Fachärzt:innen, was zu Verzögerungen in

der Diagnose und Behandlung führen kann. Zudem werden nicht alle Fachkräfte, wie beispielsweise Physiotherapeut:innen, für ihre Teilnahme an solchen Konferenzen vergütet. Eine bundeseinheitliche Regelung zur Vergütung würde die Teilnahme attraktiver machen und eine flächendeckende, koordinierte Versorgung unterstützen.

Wer sind die zentralen Akteur:innen?

Für die nähere Beschreibung der Aufgaben einschließlich der Qualitätsanforderungen eines solchen digitalen Konsilsystems wäre der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) auf gesetzlicher Grundlage

zuständig. Über die Vergütungsregelungen entscheiden dann die Vertragspartner – ebenfalls unter gesetzlicher Anleitung.

Wie messen wir den Fortschritt?

Der Fortschritt kann daran gemessen werden, dass medizinische Fachkräfte durch ein digitales, fachübergreifendes Konsilsystem besseren Zugang zu spezialisierten Ressourcen und Diensten erhalten, auch über ihre Region hinaus. Ziel ist es, das Wissen über Seltene Erkrankungen bei nicht spezialisierten

Fachkräften zu stärken und die Diagnosezeit zu verkürzen. Der Erfolg zeigt sich in schnelleren Diagnosen und Behandlungen, einer steigenden Anzahl interdisziplinärer Fallkonferenzen und einer geringeren Notwendigkeit für Überweisungen in andere Regionen.

Bewährte Verfahren bei der Umsetzung:

Erfolgreiche Ansätze in der telemedizinischen Versorgung, wie sie in der Onkologie und Kardiologie sowie bei Schlaganfällen eingesetzt werden, können als Vorbild für ein digitales Konsilsystem im Bereich

Seltener Erkrankungen dienen. Das TEMPIS-Projekt in Bayern vernetzt spezialisierte Schlaganfallzentren mit lokalen Krankenhäusern, um eine schnelle und fundierte Entscheidungsfindung zu ermöglichen.

