



## **Zwischenbericht zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen**

Bonn, Oktober 2017

## Inhaltsverzeichnis

Abkürzungsverzeichnis.....	3
1. Einleitung.....	5
2. Vorgehensweise.....	6
3. Handlungsfelder.....	7
3.1 Handlungsfeld Versorgung, Zentren, Netzwerke.....	7
3.1.1 Zentrenmodell für Seltene Erkrankungen.....	7
3.1.2 Arzneimittelversorgung .....	9
3.2 Handlungsfeld Forschung .....	10
3.2.1 Forschung.....	10
3.2.2 Versorgungsforschung .....	12
3.3 Handlungsfeld Diagnose .....	13
3.3.1 Diagnosebeschleunigung .....	13
3.3.2 Leitlinien.....	15
3.4 Handlungsfeld Register.....	16
3.5 Handlungsfeld Informationsmanagement.....	17
3.5.1 Informationen für Patienten und medizinisches Fachpersonal .....	17
3.5.2 Ärztliche Aus-, Fort- und Weiterbildung .....	19
3.5.3 Öffentlichkeitsarbeit und Erhöhung der Aufmerksamkeit für SE.....	21
3.5.4 Telemedizin .....	22
3.6 Handlungsfeld Patientenorientierung.....	22
3.7 Handlungsfeld Implementierung und Weiterentwicklung .....	23
4. Literaturverzeichnis .....	25
5. Anlagen.....	27

## 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 Seltenen 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
IMPP	Institut für medizinische und pharmazeutische Prüfungsfragen
IQWiG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
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
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

NGS	Next Generation Sequencing
NKLM	Nationaler Kompetenzbasierter Lernzielkatalog Medizin
NKLZ	Nationaler Kompetenzbasierter Lernzielkatalog Zahnmedizin
PKV	Verband der privaten Krankenversicherung e.V.
SE	Seltene Erkrankungen
TMF	Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V.
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.

## 1. Einleitung

In Deutschland leben Schätzungen zufolge rund vier Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung (SE). Die zumeist komplexen Krankheitsbilder verlaufen überwiegend chronisch und gehen mit einer eingeschränkten Lebensqualität und -erwartung der Betroffenen einher. Etwa 80 Prozent der 7.000 bis 8.000 bekannten Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt; selten sind sie heilbar.

Mit dem Ziel, nachhaltige Verbesserungen in Diagnostik, Therapie und Erforschung Seltener Erkrankungen zu erzielen, wurde im März 2010 auf Initiative des Bundesministeriums 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. Das Ergebnis intensiver Arbeits- und Abstimmungsprozesse wurde am 28. August 2013 veröffentlicht: 52 Maßnahmenvorschläge in vier Handlungsfeldern umfasst der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen – erarbeitet und im breiten Konsens abgestimmt durch die 28 Bündnispartner, allesamt Spitzen- und Dachverbände der zentralen Akteure im Gesundheitswesen.

Ein Schwerpunkt des Aktionsplans ist die Bildung von national anerkannten Fachzentren. Hierdurch sollen die Patientinnen und Patienten schneller, zielgerichteter und möglichst wohnortnah die medizinischen Leistungen erhalten, die für ihr spezifisches Krankheitsbild die bestmögliche Versorgung darstellen. Dafür müssen Strukturen geschaffen werden, die die Zusammenarbeit der Spezialisten und den Austausch von Fachwissen national und international fördern. Mit dem Aktionsplan wird außerdem angestrebt, Informationen zu Seltenen Erkrankungen für Betroffene und medizinisches Fachpersonal leichter zugänglich zu machen und Strategien umzusetzen, die eine schnellere Diagnosestellung ermöglichen. Darüber hinaus sind Maßnahmen enthalten, die zur Intensivierung von Forschungsaktivitäten im Bereich Seltener Erkrankungen beitragen.

Mit Vorstellung des Aktionsplans hat das NAMSE mit der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge begonnen. Dabei haben alle Bündnispartner ihre Bereitschaft signalisiert, aktiv zu einer erfolgreichen Umsetzung des Aktionsplans und zur Fortführung des Aktionsbündnisses beizutragen.

Dieses Dokument soll nun, vier Jahre nach Veröffentlichung des Aktionsplans, einen Überblick zum derzeitigen Umsetzungsstand und zur Zielerreichung der im Nationalen Aktionsplan formulierten Maßnahmen und Projekte geben.

## 2. Vorgehensweise

Seit Veröffentlichung des Nationalen Aktionsplans dokumentiert die Geschäftsstelle des NAMSE den Umsetzungsstand der 52 Maßnahmen sowie weiterer Projekte, die im Zusammenhang mit dem Aktionsplan initiiert wurden. Hierfür wurden die Bündnispartner im November 2013 nach detaillierten Informationen zur geplanten Umsetzung der Maßnahmen (Beginn, Umsetzungsschritte, Meilensteine, Kooperationspartner, Ansprechpartner) befragt. Seitdem erfolgt eine laufende und systematische Erfassung des aktuellen Projektverlaufs in Form von halbjährlichen Berichten zur Vorbereitung der Steuerungsgruppensitzungen. Diese werden in regelmäßigen Abständen von der Geschäftsstelle eingefordert; die daraus resultierenden Ergebnisse werden allen Bündnispartnern als Information zur Verfügung gestellt.

Um einen Überblick darüber zu bekommen, wie weit fortgeschritten eine Maßnahme ist, erfolgt durch die Geschäftsstelle auf Basis der vorliegenden Informationen eine Einteilung anhand der folgenden Stadien:

- Umsetzung hat noch nicht begonnen: es liegen der Geschäftsstelle keine Informationen vor / bislang lediglich Vorüberlegungen
- Umsetzung hat noch nicht begonnen: Maßnahme ist abhängig von anderer Maßnahme
- Umsetzung ist in Vorbereitung
- Maßnahme wird umgesetzt, erste Zwischenergebnisse liegen vor
- Umsetzung der Maßnahme ist abgeschlossen

Auf Grundlage dieser Einteilung ist es möglich, einen Gesamtüberblick zum Umsetzungsstand zu schaffen.

Zu berücksichtigen ist, dass einige Maßnahmen seit Veröffentlichung des Aktionsplans konkretisiert und aktuellen Entwicklungen angepasst wurden. Darüber hinaus sind die Maßnahmen teils nur schwer voneinander abzugrenzen und separat zu betrachten. Aus diesem Grund erfolgt die vorliegende Darstellung des Umsetzungsstands zusammengefasst in Handlungsfeldern bzw. thematisch sinnvollen Clustern.

## 3. Handlungsfelder

### 3.1 Handlungsfeld Versorgung, Zentren, Netzwerke

#### 3.1.1 Zentrenmodell für Seltene Erkrankungen

##### Ziele

Mit der Bildung von Zentren für SE soll Expertise gebündelt und die Forschung im Bereich der Seltene Erkrankungen unterstützt werden. Hierzu hat das Nationale Aktionsbündnis das NAMSE-Zentrenmodell unter Berücksichtigung besonderer Anforderungen für die Versorgung von Patienten mit SE erarbeitet.

Der Nationale Aktionsplan des NAMSE sieht die Implementierung eines Zentrumsmodells aus verschiedenen Zentrenstufen vor, die arbeitsteilig gegliedert und miteinander vernetzt sind. Sie können nach den Kriterien ambulant/stationär und krankheits-(gruppen) spezifisch/krankheitsübergreifend unterschieden werden. Dabei erfüllen insbesondere die Typ A-Zentren (Referenzzentren), die sich aus mehr als drei Typ B-Zentren (Fachzentren) zusammensetzen, krankheitsübergreifende SE-spezifische Aufgaben (**Maßnahmenvorschläge 1 und 2**).

##### Umsetzungsstand

Zur Definition der drei Zentrentypen ist dem Aktionsplan eine orientierende Kriterienliste angehängt. Die Kriterien für Typ A und Typ B Zentren wurden durch die Arbeitsgruppe Anerkennungsverfahren konkretisiert und in der Steuerungsgruppensitzung am 4.6.2014 durch die Bündnispartner konsentiert. Die Erarbeitung eines Anforderungskatalogs für Typ C Zentren (Kooperationszentren) wird zunächst zurückgestellt.

Mit dem Ziel, einen Vorschlag für eine zukünftige, institutionelle Governance und mit externer Expertise ein Zertifizierungsverfahren von Zentren für SE nach dem Zentrenmodell des Nationalen Aktionsplans zu entwickeln, wurde anschließend eine Kerngruppe des NAMSE ins Leben gerufen. Diese hat Aufgaben und Anforderungen an die Gremien (Exekutive (Normeinhaltungsüberprüfer), Legislative (Normgeber) und Judikative (Normentscheider)) eines zukünftigen Verfahrens beschrieben.

Parallel wurden die im NAMSE entwickelten und konsentierten Anforderungskataloge für Typ A Zentren und Typ B Zentren in einer Pilotphase getestet. Hierzu wurde die im September 2014 gegründete AG Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE) eingebunden. Diese setzt sich aus Vertretern bestehender Zentren für Seltene Erkrankungen zusammen. Die Leiter der Zentren haben die Anforderungskataloge mit Angaben zu Ihrer Einrichtung ausgefüllt und hinsichtlich Praktikabilität, Plausibilität und Vollständigkeit bewertet. Auf Grundlage der Rückmeldungen aus den Zentren wurden die Anforderungskataloge durch die Kerngruppe erneut überarbeitet. Auch erfolgte in diesem Arbeitsschritt eine Unterteilung der Anforderungen in Qualitätsziele und Kernkriterien. Ende 2015 wurden die Anforderungskataloge für Typ A und Typ B Zentren durch die Mitglieder der Steuerungsgruppe konsentiert und auf der Website des NAMSE veröffentlicht.

Es haben Gespräche mit Zertifizierungsstellen bezüglich der Umsetzung eines entsprechenden Verfahrens auf Grundlage der im NAMSE konsentierten Anforderungskataloge stattgefunden. Derzeit

wird in einer Arbeitsgruppe des NAMSE geprüft, wie das Anerkennungsverfahren in eine nachhaltige Struktur des NAMSE eingebunden werden könnte.

Die Zentrenbildung und Bildung von europäischen Referenznetzwerken (ERN) im Bereich Seltener Erkrankungen ist auch eine zentrale Forderung der europäischen Ratsempfehlung für eine Maßnahme im Bereich Seltener Krankheiten aus dem Jahre 2009, bekräftigt durch die EU-Richtlinie 2011/24/EU über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Patientenversorgung. Die Ausschreibung für die europäischen Referenznetzwerke wurde im März 2016 veröffentlicht. 24 ERNs haben im März 2017 ihre Arbeit aufgenommen.

**Maßnahmenvorschlag 1** beinhaltet neben der Umsetzung des Zentrenmodells auch die Analyse möglicher Finanzierungswege. Durch den GKV-SV wurde hierzu eine Analyse der Finanzierung der Zentren im Status Quo, u.a. im Rahmen der Hochschulambulanzen und sozialpädiatrischen Zentren, die bereits heute Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind, durchgeführt. Zu diesem Zweck wurden durch den GKV-SV umfangreiche Kooperationen zur Datenzusammenführung und -analyse mit den Krankenkassen bzw. den Verbänden der Kassenarten abgestimmt und umgesetzt. Die Generierung der Daten hat sich jedoch komplizierter gestaltet als zunächst angenommen, so dass hierzu bisher keine Ergebnisse vorliegen. Parallel haben VUD und DKG mittels Fragebogen an ausgewählten Universitätskliniken über Routinedaten erheben wollen, welche Leistungsbereiche zurzeit nicht ausreichend finanziert werden. Auch hier war der Rücklauf aus den befragten Zentren bedingt durch die organisatorische Komplexität der Einrichtungen nicht zufriedenstellend.

Parallel dazu wurde das Krankenhausstrukturgesetz (KHSG) verabschiedet, mit dem die bestehenden Regelungen zu den Zentrumszuschlägen präzisiert werden. Vorgesehen ist, 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 krankenhausesübergreifenden 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.

Die gesetzliche Frist zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren ist am 31. März 2016 abgelaufen. Die Vertragsparteien auf Bundesebene haben in mehreren Verhandlungsrunden von Januar bis Juli 2016 keine Vereinbarung gemäß § 9 Abs. 1a Nr. 2 KHEntgG schließen können. Der Spitzenverband Bund der Krankenkassen hat daher das Scheitern der Verhandlungen erklärt und die Bundesschiedsstelle nach § 18a Abs. 6 KHG angerufen. Am 08.12.2016 erfolgte die Festsetzung der Schiedsstelle zu den Vereinbarungen über die besonderen Aufgaben von Zentren. Zentren für Seltene Erkrankungen müssen sich an den Anforderungen des Nationalen Aktionsbündnisses für Men-

schen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) orientieren. Hierbei sind die Anforderungskataloge mit Kernkriterien und Qualitätszielen für Typ A und Typ B- Zentren zu berücksichtigen.

Um die Prozesse und Entwicklungen einzelner Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans zu untersuchen fördert das Bundesministerium für Gesundheit seit Beginn des Jahres 2015 bis Ende März 2017 das Projekt „Wissenschaftliche Begleitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (WB\_NAPSE)“ (**Maßnahmenvorschlag 3**).

### 3.1.2 Arzneimittelversorgung

#### Ziele

Im Nationalen Aktionsplan wurde herausgestellt, dass für viele SE aufgrund mangelnder Forschungs- und Entwicklungsanreize eine medikamentöse Behandlung fehle. Auch ergeben sich im Bereich des Off-Label-Use Unsicherheiten in der Anwendung und Kostenerstattung aufgrund vielfach geringer Evidenz über die Wirksamkeit dieser Arzneimittel. Ableitend aus den skizzierten Defiziten wurden Handlungsempfehlungen und Maßnahmenvorschläge formuliert, um die Versorgung mit zugelassenen Arzneimitteln und Off-Label-Use-Arzneimitteln von Patienten mit SE zu verbessern.

#### Umsetzungsstand

Mit **Maßnahmenvorschlag 4** soll die Notwendigkeit von Maßnahmen zur Optimierung der Arzneimittelversorgung von Menschen mit SE nach Etablierung des Zentrenmodells dargelegt werden. **Maßnahmenvorschlag 5** sieht eine Versorgungsforschungsstudie zur Versorgung von Patienten mit einer SE mit Orphan Drugs während einer stationären Krankenhausbehandlung sowie eines stationären Reha-Aufenthaltes vor, unabhängig davon, ob durch eine SE veranlasst oder nicht. Ziel ist, mögliche Probleme bei der Finanzierung der Orphan Drugs offen zu legen und ggf. ergänzende Maßnahmen daraus abzuleiten. Voraussetzung für die Umsetzung beider Maßnahmenvorschläge ist die Formulierung wissenschaftlicher Fragestellungen. Angedacht werden könnte hierfür ein versorgungswissenschaftliches Fachgespräch. Für die konzeptionelle Planung des Fachgesprächs gab es bereits erste Vorüberlegungen und Gespräche mit den verantwortlichen Bündnispartnern.

Um die Arzneimittelversorgung bei SE zu verbessern, empfiehlt das NAMSE im Nationalen Aktionsplan, aus Daten der Routineversorgung von Patienten mit zugelassenen Arzneimitteln den Umfang des Off-Label-Use bei SE zu untersuchen. Zur Generierung der bestmöglichen Evidenz bei dieser Frage wird ein vom BMG bis zum 31. März 2017 finanziertes Projekt zur Erfassung des Umfangs des Off-Label-Use bei SE vom BfArM in Zusammenarbeit mit dem DIMDI durchgeführt (**Maßnahmenvorschläge 7ab**). Die Analyseverfahren zu Off-Label Anwendungen von Arzneimitteln bei Seltenen Erkrankungen und nicht Seltenen Erkrankungen sind im Projekt als reguläre Verfahren etabliert. Die Zusammenstellung der Datensätze der vom Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) eingesendeten Wirkstoffe durch das DIMDI ist nun gut etabliert, so dass die verbliebenen Wirkstoffe sukzessive bearbeitet werden können.

Zum Ende des 3. Quartals 2017 konnten bereits 160 Wirkstoffe aus verschiedenen Wirkstoffgruppen (Antithrombotika, Antineoplastika, Immunstimulazien, Immunsuppressiva, Antiepileptika, Psycholeptika, Psychoanaleptika, Direkte Thrombininhibitoren, Faktor-Xa-Inhibitoren und, Antide-

pressiva) ausgewertet werden, bzw. die Daten wurden vom DIMDI an das BfArM geliefert und befinden sich in der Auswertung. Weitere 20 ATC-Codes/ Wirkstoffe / Wirkstoffkombinationen wurden zum 29.09.2017 beim DIMDI beauftragt, das BfArM erwartet die Bereitstellung der Daten voraussichtlich bis zum 31.12.2017.

Die ersten Untersuchungen der Maßnahmenvorschläge 7ab haben die Fragestellung von **Maßnahmenvorschlag 6** beantwortet: Es ist grundsätzlich möglich, aus Daten der Routineversorgung von Patienten mit zugelassenen Arzneimitteln und Arzneimitteln nach der DaTraV objektive Erkenntnisse zum Off-Label-Use bei SE und bei nicht-SE zu gewinnen.

## 3.2 Handlungsfeld Forschung

### 3.2.1 Forschung

#### Ziele

Die Maßnahmen im Handlungsfeld Forschung dienen dazu, Grundlagenforschung und klinische Forschung (Versorgungsforschung siehe Kapitel 3.2.2) zu intensivieren und strukturelle Rahmenbedingungen für die Forschung und Entwicklung bei SE zu verbessern.

Der Umsetzungsstand der Maßnahmen lässt sich zum einen durch laufende Fördermaßnahmen darstellen. Die Maßnahmen zur Implementierung infrastruktureller Verbesserungen in der Forschung sind zumeist abhängig von der Errichtung von Zentren für SE.

#### Umsetzungsstand

Das NAMSE empfiehlt für einen effizienten Einsatz von Hochdurchsatzverfahren und Genomanalysen, den Auf- und Ausbau von ausgewählten Sequenzierzentren für SE, primär an Typ A Zentren (Referenzzentren) (**Maßnahmenvorschlag 8**). Die Maßnahme ist zeitlich an die Etablierung der NAMSE-Zentrenstruktur geknüpft.

**Maßnahmenvorschlag 9**, die Förderung von Forschungsprojekten, die auch die Etablierung von Tier- und Zellmodellen zur Aufklärung der Pathophysiologie von SE beinhalten, wird im Rahmen laufender Förderverfahren des BMBF und der DFG umgesetzt. Dabei sind folgende Initiativen hervorzuheben:

- Die Förderung von 10 translationsorientierten nationalen Forschungsverbänden seit 2015/2016 mit ca. 20 Mio. Euro für 3 Jahre.
- Die Förderung im Rahmen des ERA-Nets E-Rare: aus der Bekanntmachung 2014 zu innovativen Therapieverfahren in Tier- und Zellmodellen werden 14 transnationale Projekte, davon 9 mit deutscher Beteiligung, durch das BMBF mit 2.7 Mio. € gefördert. Aus der Bekanntmachung 2015 werden 19 transnationale Projekte, davon 17 mit deutscher Beteiligung, ab 2016 mit 5.4 Mio. € durch BMBF und DFG gefördert. Im Rahmen der Ausschreibung 2017, an der sich die DFG mit bis zu 2.3 Mio. € und das BMBF mit 3.0 Mio. € beteiligen, werden u.a. präklinische Studien an Tiermodellen gefördert.

Auch **Maßnahmenvorschlag 10**, Intensivierung der Forschung zur Diagnostika-Entwicklung bei SE wird im Rahmen der Förderung von Verbänden zu SE und E-Rare-Projekten durch das BMBF umge-

setzt. Außerdem besteht in allen Förderverfahren der DFG weiterhin die Möglichkeit, Förderanträge zu neuen diagnostischen Verfahren bei SE zu beantragen. Darüber hinaus hat die DFG im Jahr 2013 ein dauerhaftes Förderangebot für die Förderung confirmatorischer Klinischer Studien (Förderprogramm „Klinische Studien“) eingerichtet, das explizit auch diagnostische Studien beinhaltet. Das Programm ist nicht krankheitsspezifisch ausgerichtet und steht somit allen Seltenen Erkrankungen offen. Ein Schwerpunkt der Förderung liegt auf neuartigen therapeutischen und diagnostischen Verfahren.

Die Spezialisierung von klinischen Studieneinheiten auf die besonderen Erfordernisse von Studien zu SE (**Maßnahmenvorschlag 11**) ist abhängig von der Etablierung der Zentrenstruktur. Die Maßnahme befindet sich noch nicht in der Umsetzung.

Die ELSA-Förderprogramme, im Rahmen derer sich mit den ethischen, rechtlichen und sozialen Aspekten („Ethical Legal and Social Aspects“) der modernen Lebenswissenschaften auseinandergesetzt wird, werden fortlaufend durch das BMBF fortgeführt (**Maßnahmenvorschlag 13**).

Zur Einrichtung einer Kooperationsplattform zwischen Akademia und Industrie (**Maßnahmenvorschlag 14**) wird am 5. Dezember ein Fachgespräch in Berlin stattfinden. Vorgesehen ist ein kleiner Teilnehmerkreis von Expertinnen und Experten, die Erfahrungswerte aus bestehenden Initiativen einbringen können. Dazu gehören Vertreter der Akademia, Industrie, Patientenselbsthilfe, regulatorischer Behörden und Technologietransferinstitutionen. Ziel des Gesprächs ist es herauszuarbeiten, wie bestehende Plattformen und Initiativen sinnvoll für die Arzneimittelentwicklung bei Seltenen Erkrankungen genutzt werden können und welche Faktoren derzeit dazu führen, dass Initiativen nicht genutzt werden.

Um internationale Kooperationen für die erfolgreiche Forschung zu SE auszubauen können im Rahmen bestehender bilateraler Vereinbarungen (z.B. bilaterale Ausschreibungen wie DFG-NSFC oder DFG-ANR sowie das reguläre DACH- Abkommen) laufend Anträge bei der DFG eingereicht werden. Zusätzlich ist die DFG auch weiterhin an dem ERANet E-Rare-3 beteiligt. E-Rare-3 ist auch Mitglied bei IRDIRC. Zudem können im Rahmen des DFG Förderprogramms „Klinische Studien“ auch deutsche Anteile einer internationalen Studie gefördert werden. Auch das BMBF unterstützt Forschungsförderung zur internationalen Zusammenarbeit bei SE durch die Beteiligung an dem ERA-Net E-Rare und durch die Beteiligung an dem International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) (**Maßnahmenvorschlag 15**).

Im Nationalen Aktionsplan wurde konstatiert, dass Forschung zu SE in Deutschland nicht hinreichend strukturiert sei und es an übergreifender Koordination fehle. Forschung formiere sich häufig nicht nach Bedarf, sondern nach lokaler Kompetenz. Eine bessere Strukturierung soll durch die Einrichtung von Zentren für SE erreicht werden (siehe Kapitel 3.1.1).

Als Grundlage für die weitere Strategieplanung wurde eine Bestandsaufnahme der Forschungssituation bei SE empfohlen. Das IGES Institut hat hierzu im Auftrag des BMBF sämtliche Projekte aufgelistet, die im Jahr 2013 von den einschlägigen Organisationen der Forschungsförderung gefördert wur-

den. Insgesamt sind das über 1000 Projekte, die sich mit Ursachen, Diagnosen und Therapien der Seltenen Erkrankungen beschäftigen. Eine Analyse dieser Projekte wurde veröffentlicht<sup>1</sup>.

Das weitere Vorgehen zur Förderung von Konzepten für die Verknüpfung von Versorgung und Forschung an einzelnen Standorten, einer engen Kooperation zwischen Grundlagenforschung und klinischer Forschung sowie die Beschleunigung der Übertragung neuer Erkenntnisse in die Versorgungspraxis (**Maßnahmenvorschlag 16**) ist abhängig von der Etablierung des dreistufigen NAMSE-Zentrenmodells. Im Rahmen des geplanten Anerkennungsverfahrens für Zentren für SE wurden entsprechende Forschungsaufgaben in den Kernkriterien zur Anerkennung als Zentrum berücksichtigt.

### 3.2.2 Versorgungsforschung

#### Ziele

Im Nationalen Aktionsplan wurde konstatiert, dass die Versorgung von Patienten mit SE in Deutschland in Umfang, Dichte und Qualität sehr unterschiedlich ist. Um vordringliche Forschungsfragen für die Versorgung von Patienten mit SE in Deutschland zu identifizieren und Kapazitäten im Bereich der Versorgungsforschung auszubauen, wurden zwei Maßnahmen formuliert, deren Umsetzungsstand im Folgenden dargestellt wird.

#### Umsetzungsstand

Am 7. Januar 2015 hat in Berlin ein multidisziplinäres versorgungswissenschaftliches Fachgespräch stattgefunden (**Maßnahmenvorschlag 12a**). Um einen differenzierten, fachlichen Austausch zu ermöglichen, bildeten Vertreter verschiedener Akteure des Gesundheitswesens – Förderer, Wissenschaft, Leistungserbringer, Kostenträger, Industrie, politische Entscheider – den Teilnehmerkreis.

Ziel des Fachgesprächs war es, vordringliche Themenbereiche und Forschungsfragen in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu identifizieren. Hierzu konnten im Fachgespräch erste Themenbereiche benannt werden<sup>2</sup>. Rückblickend wurde anhand der Ergebnisse jedoch deutlich, dass es sich bei den formulierten Themenbereichen mehrheitlich um allgemeine Fragestellungen zur Versorgungssituation und -struktur handelt, die auch bei häufigen Erkrankungen von Relevanz sind, jedoch keine SE-Spezifität aufweisen. In einem nächsten Schritt wurden die Teilnehmer daher darum gebeten, die formulierten Themenbereiche um konkrete Beispiele und Fragestellungen mit Bezug auf Seltene Erkrankungen zu ergänzen. Diese Konkretisierung (auf SE-Spezifität) ist ein wichtiger Schritt zur Weiterentwicklung der Versorgungsforschung bei Seltenen Erkrankungen. Die Rückläufe wurden durch die NAMSE-Geschäftsstelle zusammengeführt.

Dass bereits eine Vielzahl von Chancen für die Versorgungsforschung zu Seltenen Erkrankungen besteht, konnte im Fachgespräch durch die Darstellung verschiedener bereits existierender oder geplanter Förderangebote im Bereich der Versorgungsforschung aufgezeigt werden. Diese beinhalten sowohl SE-spezifische Maßnahmen wie Modellprojekte als auch allgemeine Maßnahmen wie Einzelprojekte, Nachwuchsakademien, Kooperationsnetzwerke, den Aufbau forschungsbezogener Register

---

<sup>1</sup> IGES Institut (2014): Bestandsaufnahme zur Forschungssituation bei Seltenen Erkrankungen in Deutschland. Online verfügbar unter:

[http://www.dlr.de/pt/Portaldata/45/Resources/Dokumente/Leitfaden/SE\\_Bestandsaufnahme2014.pdf](http://www.dlr.de/pt/Portaldata/45/Resources/Dokumente/Leitfaden/SE_Bestandsaufnahme2014.pdf)

<sup>2</sup> Siehe hierzu Ergebnisbericht zum multidisziplinären, versorgungswissenschaftlichen Fachgespräch des NAMSE, online verfügbar unter <http://www.name.de/infos-a-service/dokumente-und-literatur.html>

oder den Innovationsfonds im Rahmen des Versorgungsstärkungsgesetzes. Zudem wurde durch die Stiftung Kindness for Kids in 2014 eine Stiftungsprofessur zur Versorgungsforschung für Seltene Erkrankungen im Kindesalter ins Leben gerufen.

Als ein zentrales Ergebnis konnte übereinstimmend im Fachgespräch herausgestellt werden, dass die strukturelle Anbindung von Versorgungsforschung an Zentren für Seltene Erkrankungen und anderen Organisationen, die in Kollaborationsbeziehungen mit Zentren für SE stehen gefördert werden muss. Die Integration von Versorgungsforschung an Zentren für SE soll im Rahmen des NAMSE-Zentrenmodells etabliert werden (**Maßnahmenvorschlag 12b**).

## 3.3 Handlungsfeld Diagnose

### 3.3.1 Diagnosebeschleunigung

#### Ziele

Die Maßnahmenvorschläge im Handlungsfeld Diagnose zielen primär 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. Übergeordnete Ziele sind die Beschleunigung der Diagnosestellung bei SE und die Entwicklung von Strategien für den Umgang mit unklaren Diagnosen.

#### Umsetzungstand

Zu **Maßnahmenvorschlag 17**, der Analyse von Anforderungen an die Zusammenarbeit von Zentren und Primärversorgern, liegen bisher keine Ergebnisse vor. Erste Ansatzpunkte können durch das BMG geförderte Projekt „DENIES Diagnosewege Seltener Erkrankungen in der Primärversorgung“ gewonnen werden. Hauptzielsetzung des Projekts ist die Bereitstellung und Vermittlung von fundierten Kenntnissen über den Diagnoseweg der Patienten vom Erstkontakt beim Primärversorger bis zu einem Fachzentrum und wieder zurück zum Primärversorger. Der Schwerpunkt der Untersuchung liegt auf der Frage, wie der Diagnoseweg vom Hausarzt bis zum Fachzentrum und wieder zurück beeinflusst wird, wenn bei einem Patienten der Verdacht auf eine Seltene Erkrankung besteht. In diesem Zusammenhang sollen Einflussfaktoren identifiziert werden, die den Diagnoseweg positiv oder negativ beeinflussen. Der Abschlussbericht steht als Download auf der Homepage des BMG zur Verfügung.

Ergänzend zu **Maßnahmenvorschlag 17**, der Analyse von Anforderungen an die Zusammenarbeit von Zentren und Primärversorgern, soll an Zentren für SE ein Fragebogen zur Dokumentation des Diagnoseweges vom Erstkontakt beim Primärversorger bis zum Zentrum implementiert werden. Hierzu findet ein Fragebogen zur Krankheitsgeschichte für ZSE-Patienten der Medizinischen Hochschule Hannover Anwendung (**Maßnahmenvorschlag 18**)<sup>3</sup>.

---

<sup>3</sup> Online verfügbar unter: <https://www.mh-hanno->

Mit dem Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ des DIMDI wird **Maßnahmenvorschlag 19** des Aktionsplans umgesetzt. Es wird vom Bundesministerium für Gesundheit finanziert. Durch das Projekt soll in Deutschland eine einheitliche, standardisierte und vereinfachte Kodierung Seltener Erkrankungen anhand der ICD-10-GM, der alpha-ID und der Orpha-Kennnummer ermöglicht werden. Dabei sollen die kodierenden Personen nicht zwei Klassifikationssysteme separat bedienen müssen.

Die doppelte Kodierung bietet die Möglichkeit, die Dokumentation der Seltenen Erkrankungen zu verbessern und dadurch eine angemessene Anerkennung der SE im Gesundheitssystem zu erzielen. Zusätzlich wird über die Orpha-Kennnummern ein europäischer Abgleich bezüglich der zu etablierenden Referenznetzwerke möglich.

Am 11.10.2017 hat das DIMDI die Alpha-ID Version 2018 und als Testdatei die Alpha-ID-SE Version 2018 veröffentlicht. Der Musterdatensatz ist ein kostenloser Auszug aus dieser Alpha-ID-SE. Er enthält seit der letzten Veröffentlichung im dritten Quartal 2017 ca. 4150 Einträge zu seltenen Erkrankungen.

Die Datei soll auch für andere Maßnahmen und Projekte des NAMSE Anwendung finden, so z.B. in das Open-Source-Registersystem für SE (OSSE) und den se-atlas integriert werden. Auch im Rahmen des Anerkennungsverfahrens für Zentren für SE wird angeregt, die ICD-10GM Alpha-ID/Orphakode Datei routinemäßig anzuwenden, um eine eindeutige allgemeingültige Identifikation von Seltenen Erkrankungen zu ermöglichen.

Es wurde eine Evaluation des Projektes durchgeführt. Diese zeigte, dass Nutzer der produzierten Datei mit der Herangehensweise des Projektes zufrieden sind und diese befürworten. Das DIMDI ist auch an einem EU-Projekt beteiligt. Teilergebnisse wurden bereits auf der Projektwebseite ([www.rda-action.eu](http://www.rda-action.eu)) veröffentlicht.

Ein Folgeprojekt, „Kodierung von Seltenen Erkrankungen 2“ startete im Juli 2016 und verfolgt das Ziel, eine langfristig angelegte, gemeinsame Anwendung von ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer in einer standardisierten Datei zu verwirklichen. Hierfür wird unter anderem der Routineeinsatz der Doppelkodierung anhand des Musterdatensatzes in vier Referenzzentren für Seltene Erkrankungen getestet. Am Ende des zweiten Projektteils wird dann eine Empfehlung auf Basis der Testergebnisse und auf Basis der Ergebnisse des EU-Projektes erarbeitet, wie langfristig mit der doppelten Kodierung umgegangen werden soll und ob diese als Routinekodierung eingesetzt werden soll.

**Maßnahmenvorschlag 20** sieht ein Pilotprojekt zur Validierung von Praxissoftware, die differentialdiagnostische Tools anbietet, mit der Frage, inwieweit neben häufigen Erkrankungen auch SE abgebildet werden, vor. Der Hausärzterverband hat mit einer Reihe von Unternehmen, die entsprechende Software entwickeln wollen bzw. erste Ansätze entwickelt haben, Gespräche geführt. Weitere Ergebnisse liegen zum jetzigen Zeitpunkt nicht vor.

**Maßnahmenvorschlag 21**, Entwicklung eines Diagnosetools für Primärversorger, wird durch das Projekt „Computergestützte Diagnostik“ der Medizinischen Hochschule gemeinsam mit der Improved Medical Diagnostics IMD GmbH, gefördert von der Robert Bosch Stiftung, abgedeckt. Im Projekt

„Computergestützte Diagnostik“ wird Fragebogen-basiert und mit Technologien aus dem Bereich Data Mining ein Konzept entwickelt, um die Diagnosefindung bei Seltenen Erkrankungen zu verkürzen. In Interviews erhalten Menschen mit Seltenen Erkrankungen die Möglichkeit, über ihr Erleben in der Zeit vor der Diagnose zu berichten. Die Erkenntnisse, die durch die systematische qualitative Auswertung der Berichte gewonnen werden, fließen über ein selbstlernendes Data Mining System direkt in den zukünftigen Fragebogen ein. Anhand der Antworten von Menschen mit bekannter Seltener Erkrankung, die den Fragebogen beantworteten, kann ein neuartiges Data Mining System trainiert werden und dann im nächsten Schritt Fragebögen von Menschen ohne Diagnose zuordnen. Der Fragebogen ist fertiggestellt, die Ergebnisse werden derzeit analysiert und anschließend zur Veröffentlichung vorbereitet. Dieser soll zukünftig z.B. Lotsen an Zentren für Seltenen Erkrankungen oder auch niedergelassenen Ärzten bei der Herausforderung helfen, bei Menschen den Verdacht auf eine Seltene Erkrankung zu konkretisieren und so den Weg zur Diagnose zu verkürzen.

Die Ergebnisse der skizzierten Projekte DENIES und „Computergestützte Diagnostik“ können zur Umsetzung des ersten Teils von **Maßnahmenvorschlag 22** beitragen. Dieser sieht vor, dass auf Ebene der Primärversorgung Faktoren, die zu einer Diagnoseverzögerung führen, ausgeschlossen und Maßnahmen für eine Diagnosebeschleunigung implementiert worden sind. Abhängig davon ist der zweite Teil von **Maßnahmenvorschlag 22**, die Prüfung, ob im einheitlichen Bewertungsmaßstab die haus- und fachärztlichen Betreuung von Patienten mit Verdacht auf Vorliegen einer SE bei gleichzeitig nicht gesicherter Diagnose in ausreichender Weise abgebildet ist. Im Rahmen der laufenden EBM-Reform wird vonseiten des GKV-Spitzenverbandes geprüft, inwiefern Anpassungsbedarf bei der haus- und fachärztliche Betreuung von Patienten mit Verdacht auf eine SE besteht und bei einem möglichen Handlungsbedarf Vorschläge zur Anpassung des EBM in den Bewertungsausschuss eingebracht. Die Beschlussfassung zur EBM-Reform ist derzeit für 2018 vorgesehen.

**Maßnahmenvorschlag 23** sieht vor, dass die Beratungen über die NGS-Technologie im Bewertungsausschuss aufgenommen werden. Der Bewertungsausschuss hat in seiner 372. Sitzung vom 11. März 2016 die grundlegende Überarbeitung und Neubewertung genetischer Leistungen im Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM) beschlossen, die mit Wirkung zum 1. Juli 2016 in Kraft trat. Zentrale Aspekte der Weiterentwicklung waren die Anpassung dieser Leistungen an den Stand von Wissenschaft und Technik sowie die Berücksichtigung der besonderen Anforderungen an die genetische Diagnostik von seltenen Erkrankungen. Mit diesem Beschluss wurde die „Hochdurchsatzsequenzierung“ zur Diagnostik von seltenen Erkrankungen in den EBM aufgenommen.

### **3.3.2 Leitlinien**

#### **Ziele**

Das Thema Leitlinien im Handlungsfeld Diagnose beinhaltet drei Maßnahmenvorschläge mit dem Ziel, die Entwicklung von Leitlinien für Seltene Erkrankungen zu erleichtern und dabei Strukturen der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF) und des AMFW-Instituts für Medizinisches Wissensmanagement (AWMF-IMWi) zu nutzen.

## Umsetzungsstand

Um eine elektronische Plattform zur Erstellung von Leitlinien an die Erfordernisse bei SE anzupassen, wurde ein Testdurchlauf mit einer Leitlinie zu Morbus Pompe durchgeführt. Die Ergebnisse liegen noch nicht vor (**Maßnahmenvorschlag 25**).

Unter dem Titel "Bewertung und Auswertung von Studien bei Seltenen Erkrankungen" hat das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) ein vom BMG beauftragtes Gutachten ("Rapid Report") veröffentlicht<sup>4</sup> (**Maßnahmenvorschlag 25**). Zu den Ergebnissen zählt, dass es für die klinische, patientenorientierte Erforschung Seltener Erkrankungen besonders wichtig ist, in vernetzten überregionalen oder internationalen Strukturen zu arbeiten. Dabei nehmen Krankheitsregister eine zentrale Rolle ein. Solche Krankheitsregister müssen – um als Basis für hochwertige, klinische, vor allem nicht randomisierte Studien dienen zu können – klaren Qualitätskriterien bezüglich Vollständigkeit und Vollzähligkeit genügen.

Die Einführung eines regelhaften Prüfpunktes SE bei der Entwicklung von Leitlinien hochprävalenter Krankheiten wurde bei der AWMF angestoßen (**Maßnahmenvorschlag 26**).

## 3.4 Handlungsfeld Register

### Ziele

Das Handlungsfeld Register ist als Querschnittsthema bearbeitet worden. Es beinhaltet Maßnahmen, um den Zugang zu bereits vorhandenen Registern zu erleichtern und Hilfestellungen für den Aufbau und das Führen krankheitsspezifischer Register für SE zu entwickeln, wie z.B. einen Minimaldatensatz von Datenelementen. Außerdem soll die Teilnahme nationaler Register an übergeordneten und internationalen Registern ermöglicht werden. Auch beinhaltet das Handlungsfeld Maßnahmen, um die Etablierung von Registern für Patienten mit unklarer Diagnose zu fördern.

### Umsetzungsstand

Das Projekt „OSSE - Open Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen“ ist ein wesentlicher Bestandteil bei der Umsetzung der Maßnahmen aus dem Handlungsfeld Register, insbesondere **Maßnahmenvorschlag 29**, der Entwicklung eines Modellregisters für krankheitsspezifische Register für SE. OSSE stellt Patientenorganisationen, Ärzten, Wissenschaftlern und anderen Nutzern eine Open Source-Software zur Verfügung, um ein eigenes Patientenregister zu entwickeln oder bereits bestehende Register mittels "Brückenkopf" an die nationale Registerschnittstelle anzubinden. Dadurch wird die deutsche Registerlandschaft verbessert und entspricht dann auch den europäischen Richtlinien bezüglich Minimaldatensatz, Datenqualität usw. (siehe EUCERD Recommendation on RD Registries). Gleichzeitig wird die notwendige Interoperabilität erreicht, die eine Förderierung solcher Register auf nationaler und internationaler Ebene erlaubt (z.B. dezentrale Suchen, die dem Datenschutz entsprechen). Seit Anfang 2015 ist die erste verfügbare Version der OSSE-Register-Software auf der Webseite kostenlos herunterzuladen.

---

<sup>4</sup> Online verfügbar unter: [https://www.iqwig.de/download/MB13-01\\_Rapid-Report\\_Studien-bei-Seltenen-Erkrankungen.pdf](https://www.iqwig.de/download/MB13-01_Rapid-Report_Studien-bei-Seltenen-Erkrankungen.pdf)

**Maßnahmenvorschlag 27** sieht vor, ein zentrales, nationales Verzeichnis bestehender Register aufzubauen. Die Entwicklung eines solchen Web-Portals, einer Art „Telefonbuch für Register“ sollte in der Strategiegruppe Register (siehe MV 28) thematisiert werden.

Mit dem Ziel, langfristig die Qualität und Interoperabilität von nationalen Registern zu erhöhen, wurde die Strategiegruppe „Register für Seltene Erkrankungen“ etabliert (**Maßnahmenvorschlag 28**). Die Strategiegruppe dient als Expertengremium und Kommunikationsplattform für bestehende und neue Nutzerinnen und Nutzer sowie als nationaler Ansprechpartner für Anfragen aus anderen Ländern (z.B. EU-COM / ISPRA). Sie soll Entwicklungen auf nationaler und internationaler Ebene berücksichtigen, um Empfehlungen für nationale Initiativen zu entwickeln. Ein weiterer Arbeitsauftrag ist die Erarbeitung von Empfehlungen für einen Minimalsatz/ ein Metadata Repository von Datenelementen. Dieses Verzeichnis soll Elemente enthalten, die in verschiedenen Registern abgefragt werden können und so der Interoperabilität dienen. Derzeit wird ein öffentlich zugängliches Positionspapier erarbeitet, in dem bereits bestehende Standards analysiert werden und zu weiteren Themen (z.B. Maßnahmenvorschläge 30 bis 32) Stellung genommen wird.

Für SE, die so selten sind, dass ein eigenes Register nicht sinnvoll erscheint, soll ein nicht-krankheitsspezifisches Register entwickelt werden. Vorgesehen ist, dass dieses Register auf der Technik des Modellregisters OSSE aufbaut. Verantwortlich für die Umsetzung ist die zuvor genannte Strategiegruppe Register (**Maßnahmenvorschlag 32**).

Ein Workshop zur Sammlung und Klärung offener Fragen hinsichtlich eines Registers für unklare Diagnosen (**Maßnahmenvorschlag 30**) hat im November 2013 stattgefunden. Die Ergebnisse des Workshops sollen von der Strategiegruppe Register ausgewertet werden. Parallel ist im Sommer 2015 das vom BMBF geförderte Projekt „VarWatch“ unter Federführung der Christian-Albrechts-Universität zu Kiel und mit Unterstützung der Arbeitsgruppe „Molekulare Medizin“ der TMF an den Start gegangen. Mit VarWatch ist der Aufbau einer Datenbank für genetische Varianten geplant, die bei Patienten mit syndromalen Störungen unklarer Ätiologie gefunden werden. In den kommenden zwei Jahren wird daran gearbeitet, VarWatch technisch zu etablieren, bei potenziellen Nutzern bekannt zu machen und ein Konzept für den langfristigen Betrieb zu entwickeln (**Maßnahmenvorschlag 31**).

## 3.5 Handlungsfeld Informationsmanagement

### 3.5.1 Informationen für Patienten und medizinisches Fachpersonal

#### Ziele

Menschen mit einer Seltenen Erkrankung und ihre Angehörigen haben ein Bedürfnis an umfassenden Informationen. Zwar stehen für viele Seltene Erkrankungen gewisse Informationen zur Verfügung, die Qualität der Inhalte ist jedoch sehr heterogen, auch werden viele Angebote nur unzureichend von Patienten und medizinischem Fachpersonal genutzt.

Der Nationale Aktionsplan beinhaltet im Handlungsfeld Informationsmanagement daher verschiedene Maßnahmen, die auf eine Verbesserung der Informationslage und -beschaffung für Betroffene, Angehörige, Mediziner, Therapeuten und Pflegepersonal abzielen. Als Handlungsempfehlung wurde

formuliert, bestehende Informationsangebote hinsichtlich der Qualität der Inhalte zu prüfen und auszubauen und die Aufmerksamkeit für bereits vorhandene Informationsquellen zu erhöhen.

### Umsetzungsstand

Bereits während der Erstellungsphase des Nationalen Aktionsplans wurde in der Arbeitsgruppe 1 (Informationsmanagement) eine Checkliste mit Kriterien und Standards für Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen erarbeitet<sup>5</sup>, die die besonderen Rahmenbedingungen für die Erstellung von Patienteninformationen zu SE berücksichtigt (**Maßnahmenvorschlag 33**).

Durch die Veröffentlichung der Checkliste u.a. in der Fachzeitschrift Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen wurde die Implementierung der Checkliste vorangetrieben, wie es **Maßnahmenvorschlag 34** vorsieht, und ein fachlicher Diskurs angestoßen.

Auf Grundlage der erarbeiteten Kriterien hat das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) gemeinsam mit dem ACHSE e.V. Kurzinformationen für Patienten (KiP) zu zehn ausgewählten Erkrankungen erstellt: Adrenoleukodystrophie, Deletionssyndrom 22q11, Erbliche Netzhauterkrankungen, Morbus Osler, Mukoviszidose, Sarkoidose, Doose Syndrom, Morbus Ormond, Marfan Syndrom, Nephrotisches Syndrom. Die KiP stehen kostenlos auf den Seiten der Bundesärztekammer (BÄK) und der Kassenärztlichen Bundesvereinigung (KBV) und auf den ÄZQ-Portalen [www.patienten-information.de](http://www.patienten-information.de) und [www.arztbibliothek.de](http://www.arztbibliothek.de) sowie auf [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de) und bei Orphanet zur Verfügung. Ein Methodenreport wurde durch das ÄZQ zu den KiP erstellt; zu finden unter [www.patienten-information.de](http://www.patienten-information.de).

Das Pilotprojekt wurde 2016 abgeschlossen. In 2017 wurden in Zusammenarbeit mit dem ÄZQ zwei weitere Kurzinformationen (KiP) erstellt. Vier von den insgesamt zehn Kurzinformationen wurden aktualisiert. Für 2018 sind zwei weitere Kurzinformationen geplant.

Der ACHSE e.V. führt vom 1.3.2015 bis 31.12.2016 mit Förderung der BKK Krankenkasse ein Projekt durch, um die Krankheitsbeschreibungen aus [www.achse.info](http://www.achse.info) zu Orphanet zu überführen (**Maßnahmenvorschlag 38**). Im Rahmen dessen werden außerdem die Qualitätskriterien bei Mitgliedsorganisationen und Gesprächspartnern erneut bekannt gemacht, Aktualisierungen der Krankheitsbeschreibungen durch Mitgliedsorganisationen angeregt und einige Kernkriterien vor der Veröffentlichung überprüft. Der Betrieb von [www.achse.info](http://www.achse.info) wurde eingestellt. Das Projekt wird von der ACHSE vom 1.1.2017 bis zum 31.12.2017 mit Förderung der Berliner Sparkassenförderung, Medizin, fortgeführt.

Mit dem Ziel, ein zentrales Informationsportal zu schaffen, in dem zielgruppenspezifische Informationen für Betroffene und ihre Angehörigen sowie medizinische, therapeutische und pflegerische Leistungserbringer bereitgestellt werden, wurde das Projekt ZIPSE (Zentrales Informationsportal für Seltene Erkrankungen, [www.portal-se.de](http://www.portal-se.de)) durch das Bundesministerium für Gesundheit initiiert. Das Informationsportal soll dabei keine Primärinformationen enthalten, sondern auf bereits vorhandene und in der Entwicklung befindliche qualitätsgesicherte Informationsquellen referenzieren (**Maßnahmenvorschlag 37**). Im Rahmen der Überlegungen, wie eine Qualitätssicherung der eingebundenen Informationsseiten erfolgen kann, konnte die Checkliste mit Kriterien und Standards für Patienteninformationen zu SE Anwendung finden, indem die Kriterien in einen Selbstauskunftsbogen für interessierte Informationsanbieter integriert wurden.

---

<sup>5</sup> Vgl. Hintergrundpapier der Arbeitsgruppe 1: Kriterien und Standard zu Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen, verfügbar unter [www.namse.de](http://www.namse.de)

Im Rahmen des ZIPSE-Projekts erfolgte auch eine Evaluation des Nutzens und der Kosten eines Informationstelefons über Seltene Erkrankungen (**Maßnahmenvorschlag 39**).

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

Aktuell (Stand März 2017) sind im se-atlas 775 Versorgungseinrichtungen, 1350 Versorgungsangebote und 352 Selbsthilfeorganisationen eingetragen.

Für den Themenbereich Informationen für Patienten und medizinisches Fachpersonal liegen die Herausforderungen insbesondere darin, die entwickelten Instrumente und Angebote bei den Zielgruppen bekannt zu machen. Bei der Checkliste mit Kriterien und Standards für Patienteninformationen zu SE kann hier **Maßnahmenvorschlag 35**, die Entwicklung eines Formats für gute deutschsprachige Patienteninformationen einen Beitrag leisten. Es gibt bisher keine neue Formatentwicklung sondern die sukzessive Verbesserung der Patienteninformationen im Zuge der Umsetzung von **Maßnahmenvorschlag 38**.

Für die Angebote ZIPSE und se-atlas kann die NAMSE-Geschäftsstelle die vorhandenen Kommunikationskanäle über die Bündnispartner des NAMSE und weiterer Stakeholder (z.B. AG Zentren für Seltene Erkrankungen) nutzen, um die Öffentlichkeit über ZIPSE und se-atlas zu informieren (Vgl. **Maßnahmenvorschlag 36 und 46**). Zu **Maßnahmenvorschlag 36** wurde zum Tag der Seltenen Erkrankungen (TdSE) ein Konzept zur Beteiligung aller NAMSE Partner bei der Öffentlichkeitsarbeit durch den ACHSE e.V. gemeinsam mit der NAMSE-Geschäftsstelle erarbeitet. Auch wenn es nicht zu gemeinsamen Aktivitäten aller Bündnispartner am TdSE kommt, nutzen in der Zwischenzeit einige Partner diesen Tag bzw. den Zeitraum rund um TdSE, um auf ihr Engagement für die Betroffenen aufmerksam zu machen (Info-Veranstaltungen, Symposien...). Es kommt regelmäßig zu einer breiten medialen Aufbereitung des Themas.

### **3.5.2 Ärztliche Aus- Fort- und Weiterbildung**

#### **Ziele**

Das NAMSE sieht die Gründe für eine verzögerte Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen 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.

## Umsetzungsstand

Als Orientierungshilfe für medizinische und zahnmedizinische Fakultäten zur Gestaltung der Curricula und der Prüfungsinhalte wurde am 4. Juni 2015 auf der Mitgliederversammlung des 76. Ordentlichen Medizinischen Fakultätentages der Nationale kompetenzbasierte Lernzielkatalog Medizin (NKLM) und Zahnmedizin (NKLZ)<sup>6</sup> verabschiedet. Den NKLM hat der Medizinische Fakultätentag zusammen mit der Gesellschaft für Medizinische Ausbildung unter Beteiligung von Vertreterinnen und Vertretern aus medizinischen Fachgesellschaften und der Medizinstudierenden, Organisationen der Selbstverwaltung, zuständigen Ministerien und Behörden sowie Wissenschaftsorganisationen erarbeitet. Über das Kriterium der Transferierbarkeit wurden exemplarisch auch Seltene Erkrankungen stellvertretend für diese aus mehr als 7000 bekannten Erkrankungen bestehende Gruppe in die Liste mit aufgenommen. Bei der Vermittlung der notwendigen Kompetenzen im Umgang mit Seltenen Erkrankungen stehen der methodische Zugang zu spezifischen Informationsquellen und -techniken im Vordergrund und nicht so sehr das Detailwissen über die im NKLM enthaltenen Seltenen Erkrankungen (**Maßnahmenvorschlag 40**).

Abhängig von den Forderungen im NKLM ist **Maßnahmenvorschlag 41**, der vorsieht, allgemeines Wissen über Seltene Erkrankungen in den Lehrplänen des Medizin- und Zahnmedizinstudiums zu verankern. Die Umsetzung dieser Maßnahme wurde angestoßen. Auf der Grundlage des NKLM/NKLZ übernimmt das Verbundprojekt „Kompetenzorientiert Lernen, Lehren und Prüfen in der Medizin“ modellhaft die systematische Implementierung der Kompetenzorientierung in Curricula und Prüfungen an den Medizinischen Fakultäten in Baden-Württemberg<sup>7</sup>. Vorgesehen ist, die Erkenntnisse und Erfahrungen aus dem Modellprojekt auch für andere Bundesländer zugänglich zu machen.

Um eine verstärkte Beschäftigung Medizinstudierender mit dem Thema SE zu erreichen, ist eine Kontaktaufnahme zum Institut für medizinische und pharmazeutische Prüfungsfragen (IMPP) erfolgt. Nachfolgend wird zu prüfen sein, ob und in welcher Form entsprechend dem in **Maßnahmenvorschlag 42** formulierten Ziel, Fragen zu SE in den Fragenpool des IMPP aufgenommen werden können.

Um das Wissen und die Besonderheiten von SE bei Primärversorgern zu erhöhen, empfiehlt das NAMSE die verstärkte Vermittlung von Kenntnissen über SE im Rahmen der ärztlichen und zahnärztlichen Weiterbildung. Die Bundesärztekammer hat das Thema „Umgang mit SE“ für die Überarbeitung der "Allgemeinen Inhalte der Weiterbildung für die Abschnitte B und C" im Rahmen der Novellierung der Musterweiterbildungsordnung vorgesehen. Da derzeit die komplette (Muster-)Weiterbildung überarbeitet wird und dies mit einem sehr umfangreichen Abstimmungsprozess verbunden ist, ist die Umsetzung in einer mittelfristigen Zeitschiene zu erwarten. Für die Zahnmedizin erfolgt derzeit eine Prüfung, wie grundsätzliche Informationen zu SE in die Musterweiterbildungsordnung aufgenommen werden können (**Maßnahmenvorschlag 43**).

Aus Sicht des NAMSE sollten auch im Bereich der ärztlichen und zahnärztlichen Fortbildung SE regelmäßig thematisiert werden. Vorgesehen ist, dass Typ A Zentren und Typ B Zentren in regelmäßigen Abständen unter Einbeziehung der Patientenselbsthilfe durch die Landesärztekammer anerkannte

---

<sup>6</sup> Nationaler kompetenzbasierte Lernzielkatalog Medizin (NKLM): [http://www.nklm.de/files/nklm\\_final\\_2015-07-03.pdf](http://www.nklm.de/files/nklm_final_2015-07-03.pdf); Nationaler kompetenzbasierte Lernzielkatalog Zahnmedizin (NKLZ): [http://www.nklz.de/files/nklz\\_katalog\\_20150706.pdf](http://www.nklz.de/files/nklz_katalog_20150706.pdf)

<sup>7</sup> Projekt des Kompetenznetzes Lehre in der Medizin Baden-Württemberg. Für weitere Informationen: <http://www.merlin-bw.de/>

Fortbildungsveranstaltungen anbieten (**Maßnahmenvorschlag 44**). Diese Maßnahme ist dementsprechend abhängig von der Etablierung des dreistufigen Zentrenmodells (vgl. **Maßnahmenvorschlag 1**).

Ergänzend sollen bereits bestehende, durch die Patientenverbände durchgeführte Fortbildungsveranstaltungen für andere Seltene Erkrankungen weiterentwickelt werden (**Maßnahmenvorschlag 45**). Der ACHSE e.V. hat hierzu Projektideen für die Realisierung entwickelt, eine Finanzierung für die Umsetzung konnte jedoch noch nicht gefunden werden.

Die Landesärztekammer Baden Württemberg hat ein interaktives Fortbildungsprogramm auf der Simulations- und E-Learningplattform INMEDEA durch die Uni Tübingen entwickeln lassen<sup>8</sup>. In dem Modellprojekt können virtuelle Patienten mit SE interaktiv bearbeitet und damit Fortbildungspunkte erworben werden. Die Landesärztekammer möchte mit diesem Angebot zur Verbesserung der Erkennung und Behandlung von SE beitragen.

Die beschriebenen Maßnahmen richten sich an ärztliches/zahnärztliches Personal.

### 3.5.3 Öffentlichkeitsarbeit und Erhöhung der Aufmerksamkeit für SE

#### Ziele

Im Handlungsfeld Informationsmanagement ist als klares Ziel formuliert, die Aufmerksamkeit für SE in der Bevölkerung und Fachöffentlichkeit zu erhöhen. Zu unterscheiden ist an dieser Stelle Öffentlichkeitsarbeit zur Sensibilisierung für das Thema SE auf der einen Seite (**Maßnahmenvorschlag 36**) sowie zur Arbeitsweise des NAMSE und zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans auf der anderen Seite (**Maßnahmenvorschlag 46**). Formuliert Grundprämisse ist, dass die gemeinsame Öffentlichkeitsarbeit dezentral über die Bündnispartner gesteuert wird.

#### Umsetzungsstand

Zentraler Ansprechpartner für die Bündnispartner und weitere Akteure ist die Geschäftsstelle des NAMSE. Diese beantwortet zunehmend Anfragen von Betroffenen, interessierten Organisationen und der Presse und unterstützt die Bündnispartner in ihrer Öffentlichkeitsarbeit durch Aufbereitung der Fortschritte in den spezifischen Maßnahmen und Projekten. Weiterhin koordiniert sie die Beteiligung des NAMSE an öffentlichkeitswirksamen Veranstaltungen (Kongresse, Tagungen). Zum Tag der Seltenen Erkrankungen kooperiert die Geschäftsstelle mit der ACHSE, um den Bündnispartnern verschiedene Möglichkeiten der Beteiligung am Tag der Seltenen Erkrankungen anzubieten. Weitere Aufgaben, die im Rahmen der Öffentlichkeitsarbeit durch die Geschäftsstelle erfolgen, ist die Sammlung, Aufbereitung und Streuung von Informationen und das Vorhalten und Vermitteln von Ansprechpartnern.

In Ergänzung zur Öffentlichkeitsarbeit zu Seltenen Erkrankungen sind die unter Kapitel 3.5.1 Informationen für Patienten und medizinisches Fachpersonal genannten Maßnahmenvorschläge, im Speziellen das Projekt ZIPSE und die Patienteninformationen, zu nennen. Das Projekt ZIPSE ermöglicht es,

---

<sup>8</sup> Für weitere Informationen zur Simulations- und E-Learningplattform INMEDEA: <http://www.aerztekammer-bw.de/10aerzte/20fortbildung/25inmedea/inmedea1.pdf>; [http://www.inmedea.com/de/news/news\\_220809c.html](http://www.inmedea.com/de/news/news_220809c.html)

zielgruppenspezifische Informationen für Betroffene und ihre Angehörigen sowie medizinische, therapeutische und pflegerische Leistungserbringer bereitzustellen und themenspezifische, neue Informationen und Botschaften zu platzieren. Die Bündnispartner des NAMSE wiederum können im Rahmen ihrer Öffentlichkeitsarbeit dazu beitragen, das Portal bekannt zu machen und relevante Informationen für die Portalbetreiber zeitnah zur Verfügung zu stellen.

### 3.5.4 Telemedizin

#### Ziele

**Maßnahmenvorschlag 47** sieht vor, telemedizinische Angebote bei Seltenen Erkrankungen zu identifizieren und zu bewerten.

#### Umsetzungsstand

Es wurde eine Umfrage bei den Bündnispartnern des NAMSE zu bestehenden Angeboten durchgeführt. Darüber hinaus wurden verschiedene Onlineplattformen (u.a. Atlas Telemedizin) auf Telemedizinprojekte bei SE gescannt. Eine Kontaktaufnahme mit der Gesellschaft für Versicherungswissenschaft und -gestaltung e.V. (GVG) ist erfolgt. Sowohl im Austausch mit der GVG als auch durch das Sichten bestehender Projekte wurde deutlich, dass es zahlreiche Einzelinitiativen gibt, deren Instrumente nur schwer übertragbar sind.

Ein Problem ist u.a., dass auf nationaler Ebene keine hinreichenden Daten zur Evidenz telemedizinischer Leistungen vorliegen. Das BMG hat auf die Ausgangslage reagiert und einen Kriterienkatalog zur Unterstützung der gezielten Planung, Durchführung und Evaluation telemedizinischer Projekte erarbeitet. Der Katalog bildet eine Vielzahl an Kriterien ab, die der Planung telemedizinischer Projekte auch im Bereich SE zu beachten sind. Auf der Grundlage des Kriterienkatalogs könnten gezielt Mittel aus der Strukturförderung genutzt werden, um Projekte anzustoßen. Die NAMSE-Geschäftsstelle kann dazu beitragen, Institutionen über Ausschreibungen und aktuelle Entwicklungen zu informieren. Um Szenarien zu entwickeln, in denen telemedizinische Angebote die Versorgung wertvoll unterstützen können und somit die Rolle der Telemedizin im Bereich SE zu beschreiben, wie es **Maßnahmenvorschlag 47** vorsieht, ist ebenfalls die Etablierung des Zentrenmodells eine wesentliche Voraussetzung (vgl. **Maßnahmenvorschlag 1**).

### 3.6 Handlungsfeld Patientenorientierung

#### Ziele

Das Thema Patientenorientierung wurde im Prozess der Erarbeitung des Nationalen Aktionsplans Handlungsfeld-übergreifend als Querschnittsthema behandelt. Verschiedene Maßnahmen in den Bereichen Forschung, Förderung und Qualifizierung der Selbsthilfe und internationale Vernetzung sollen einen Beitrag dazu leisten, die Rolle der Patienten- und Selbsthilfeverbände nachhaltig zu stärken.

## Umsetzungsstand

Um die Erfahrungen der Selbsthilfe bei der Entwicklung und Umsetzung von Forschungs- und Versorgungsprojekten für SE angemessen einzubeziehen, wurden von Seiten der forschungsfördernden Organisationen Hinweise in verschiedene Merkblätter zur Antragsstellung eingebunden<sup>9</sup>. Das BMBF beteiligt darüber hinaus einen Beobachter der Selbsthilfe bei der Begutachtung von Verbänden zu Seltenen Erkrankungen. Auch erfolgt eine stärkere Betonung der Einbeziehung von Patientenorganisationen bei Forschungsprojekten in der aktuellen E-Rare Bekanntmachung sowie eine Kooperation mit EURORDIS zur Stärkung der Beteiligung in E-Rare-3 (**Maßnahmenvorschlag 48**).

Der bereits in 2015 begonnene Dialog zwischen dem Medizinischen Dienst des GKV-Spitzenverbandes (MDS), dem GKV-SV und der ACHSE wurde im Januar 2016 mit einem weiteren Gespräch unter Beteiligung von Vertretern der Medizinischen Dienste (MDK) fortgesetzt. Dabei wurden auf der Basis einer von der ACHSE bei ihren Mitgliedern durchgeführten Erhebung spezielle Problemlagen im Zusammenhang mit der Begutachtung von Menschen mit seltenen Erkrankungen eingehend erörtert. In dem Dialog, in den die entsprechenden sozialmedizinischen Expertengruppen der MDK-Gemeinschaft einbezogen wurden, konnte zu wesentlichen Punkten ein gemeinsames Verständnis entwickelt und die Sensibilität für die besonderen Belange von Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessert werden (**Maßnahmenvorschlag 49**).

**Maßnahmenvorschlag 50**, die angemessene Förderung der unterstützenden Arbeit der Selbsthilfe, wird durch die Akteure des NAMSE im Rahmen laufender Projektförderung umgesetzt. Aufgrund einer gesetzlichen Neuregelung des § 20h SGB V stehen seit 2016 zusätzliche Fördermittel der gesetzlichen Krankenkassen für die Förderung gesundheitsbezogener Selbsthilfegruppen, Selbsthilfeorganisationen sowie Selbsthilfekontaktstellen zur Verfügung. In 2017 ist dies ein Betrag in Höhe von insgesamt 77 Millionen Euro.

Mit **Maßnahmenvorschlag 51** wird angestrebt, die Vernetzung der Selbsthilfe von Menschen mit SE auf internationaler Ebene zu intensivieren. Das BMG und der ACHSE e.V. unterstützen dieses Vorhaben in ihrer Funktion als Mitglieder in der Expertengruppe der EU-Kommission für SE.

## 3.7 Handlungsfeld Implementierung und Weiterentwicklung

### Ziele

Die Gemeinsame Erklärung und Vereinbarung zur Gründung des NAMSE von 2010 sieht die Erstellung, Umsetzung und das Monitoring des Nationalen Aktionsplans vor. Die Bündnispartner haben sich damit für die Nachhaltigkeit des NAMSE und die Erfüllung seiner Aufgaben ausgesprochen. Mit dem Handlungsfeld Implementierung und Weiterentwicklung des Nationalen Aktionsplans wurde bekräftigt, an der Weiterführung des Aktionsbündnisses festzuhalten. Konkret sieht **Maßnahmenvor-**

---

<sup>9</sup> Hinweis auf Einbindung von Patienten bzw. deren Vertretungen bei der Planung und Berücksichtigung patientenrelevanter Outcomes im Merkblatt zum Programm "Klinische Studien" des BMBF: [http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/media/Leitfaden\\_Klinische\\_Studien\\_20141029.pdf](http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/media/Leitfaden_Klinische_Studien_20141029.pdf)  
Abfrage der Einbindung von Patienten bzw. deren Organisationen im Leitfaden zur Antragstellung im DFG-Programm Klinische Studien: [http://www.dfg.de/formulare/17\\_01/17\\_01\\_de.pdf](http://www.dfg.de/formulare/17_01/17_01_de.pdf)

**schlag 52** vor, dass das NAMSE unter Beteiligung aller bisherigen Akteure fortbesteht, um die zeitnahe Umsetzung des Plans zu überprüfen, zu begleiten und zu verfolgen. Die hierfür notwendigen Strukturen und Prozesse (u.a. Steuerungsgruppe, Geschäftsstelle, Kommunikationswege) sollen in einem Organisationskonzept weiterentwickelt werden.

### **Umsetzungsstand**

In einer Sitzung der Steuerungsgruppe des NAMSE im November 2014 wurde bekräftigt, dass die Weiterführung des NAMSE in seiner Struktur als Bündnis wichtig ist und dass das NAMSE zusammen mit der Geschäftsstelle institutionalisiert werden müsse. Hierzu wurde eine Arbeitsgruppe „Rechtsform und Finanzierung des NAMSE“ initiiert. Diese hat ein Organisationskonzept erarbeitet, das eine Überführung des Bündnisses in eine Stiftung vorsieht. Eine Vorabfrage zu einer möglichen Beteiligung der Organisationen im NAMSE als Stiftung und zu den Möglichkeiten einer finanziellen Beteiligung an der zukünftigen Organisationsform wurde durch die Geschäftsstelle durchgeführt. Von etwa der Hälfte der Bündnispartner liegen hierzu Rückmeldungen vor, wobei nur für einen geringeren Teil eine finanzielle Beteiligung denkbar ist. Die bisherigen Bemühungen und Rückmeldungen aus den Organisationen zeigen, dass für die Entwicklung einer nachhaltigen Struktur mehr Zeit benötigt wird. Mit dem Ziel Impulse für die zukünftige inhaltliche und strukturelle Ausgestaltung des NAMSE zu erhalten, hat am 20. September 2016 unter Beteiligung zahlreicher Expertinnen und Experten aus dem Bereich der Seltenen Erkrankungen eine Zukunftswerkstatt in Berlin stattgefunden. Im NAMSE hat sich daraufhin eine Arbeitsgruppe mit den grundlegenden Fragestellungen im Zusammenhang mit der Ausarbeitung eines Vereinsmodells und der Gestaltung einer Satzung auseinandergesetzt. Die Ergebnisse werden derzeit in der Steuerungsgruppe beraten.

## 4. Literaturverzeichnis

### **Ärztekammer Baden-Württemberg (2009):**

Zertifizierte Online-Fortbildung: Modellprojekt „Seltene Erkrankungen“.

Online verfügbar unter:

[http://www.inmedea.com/de/news/news\\_220809c.html](http://www.inmedea.com/de/news/news_220809c.html)

<http://www.aerztekammer-bw.de/10aerzte/20fortbildung/25inmedea/inmedea1.pdf>

### **Bundesministerium für Bildung und Forschung (2014):**

BMBF-Förderrichtlinien Klinische Studien mit hoher Relevanz für die Patientenversorgung.

Leitfaden für die Einreichung von Projektskizzen.

Online verfügbar unter:

[http://www.gesundheitsforschung-](http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/media/Leitfaden_Klinische_Studien_20141029.pdf)

[bmbf.de/media/Leitfaden\\_Klinische\\_Studien\\_20141029.pdf](http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/media/Leitfaden_Klinische_Studien_20141029.pdf)

### **Deutsche Forschungsgemeinschaft (2014):**

Merkblatt Klinische Studien.

Online verfügbar unter:

[http://www.dfg.de/formulare/17\\_01/17\\_01\\_de.pdf](http://www.dfg.de/formulare/17_01/17_01_de.pdf)

### **IGES Institut (2014):**

Bestandsaufnahme zur Forschungssituation bei Seltene Erkrankungen in Deutschland.

Online verfügbar unter:

[http://www.dlr.de/pt/Portaldata/45/Resources/Dokumente/Leitfaden/SE\\_Bestandsaufnahme2014.pdf](http://www.dlr.de/pt/Portaldata/45/Resources/Dokumente/Leitfaden/SE_Bestandsaufnahme2014.pdf)

### **Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (2014):**

Bewertung und Auswertung von Studien bei Seltene Erkrankungen. Rapid Report.

Online verfügbar unter:

[https://www.iqwig.de/download/MB13-01\\_Rapid-Report\\_Studien-bei-Seltenen-Erkrankungen.pdf](https://www.iqwig.de/download/MB13-01_Rapid-Report_Studien-bei-Seltenen-Erkrankungen.pdf)

### **Kompetenzzentrum für Medizindidaktik Baden-Württemberg der Medizinischen Fakultät Tübingen:**

Projekt des Kompetenznetzes Lehre in der Medizin Baden-Württemberg.

Online verfügbar unter:

<http://www.merlin-bw.de/>

### **Medizinische Hochschule Hannover, Zentrum für Seltene Erkrankungen (2015):**

Fragebogen zur Krankheitsgeschichte für ZSE-Patienten.

Online verfügbar unter:

[http://www.mh-](http://www.mh-hanno-)

[hanno-](http://www.mh-hanno-)

[ver.de/fileadmin/zentrale\\_einrichtungen/zentrum\\_seltene\\_erkrankungen/downloads/ZSE\\_Fragebogen\\_NEU\\_Version\\_ab\\_1.1.2015.pdf](http://www.mh-hanno-ver.de/fileadmin/zentrale_einrichtungen/zentrum_seltene_erkrankungen/downloads/ZSE_Fragebogen_NEU_Version_ab_1.1.2015.pdf)

### **Medizinischer Fakultätentag e.V. (2015):**

Nationaler kompetenzbasierte Lernzielkatalog Medizin (NKLM)

Online verfügbar unter:

[http://www.nklm.de/files/nklm\\_final\\_2015-07-03.pdf](http://www.nklm.de/files/nklm_final_2015-07-03.pdf)

Nationaler kompetenzbasierte Lernzielkatalog Zahnmedizin (NKLZ)

Online verfügbar unter:

[http://www.nklz.de/files/nklz\\_katalog\\_20150706.pdf](http://www.nklz.de/files/nklz_katalog_20150706.pdf)

**Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (2013):**

Hintergrundpapier der Arbeitsgruppe 1: Kriterien und Standard zu Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen.

Online verfügbar unter:

<http://namse.de/aktionsbueundnis/hintergrundpapiere.html>

**Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (2014):**

Ergebnisbericht zum multidisziplinären, versorgungswissenschaftlichen Fachgespräch des NAMSE.

Online verfügbar unter:

<http://www.namse.de/infos-a-service/dokumente-und-literatur.html>

**se-atlas: Kartierung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.**

Online verfügbar unter:

<https://www.portal-se.de/>

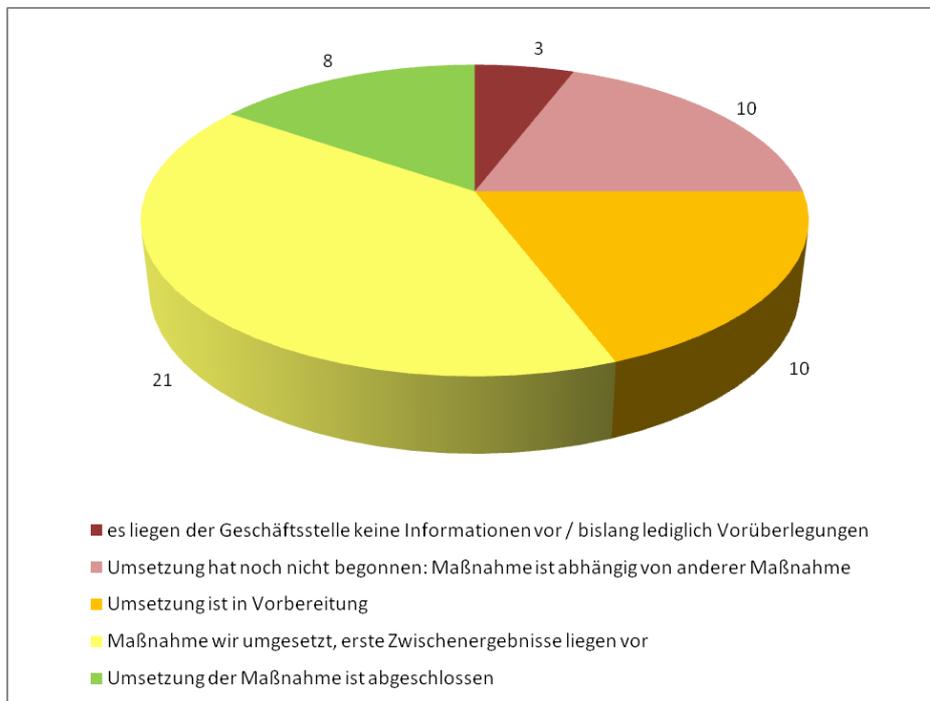
**ZIPSE - Zentrales Informationsportal über Seltene Erkrankungen.**

Online verfügbar unter:

<https://www.portal-se.de>

## 5. Anlagen

**Abbildung 1: Übersicht zum Umsetzungsstand aller 52 Maßnahmen des Aktionsplans**



	<b>Nr.</b>	<b>Maßnahmenvorschlag</b>	<b>Zeitschiene</b>	<b>Verantwortliche</b>
<b>Versorgung, Zentren, Netzwerke</b>	1	Zur Finanzierung der dreistufigen Zentrumsstruktur sollen vorhandene Finanzierungswege genutzt werden. Es sollen gesonderte Versorgungsleistungen zur Behandlung von Patienten mit Seltene 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, vgl. Anhang 2, umzusetzen.	kurzfristig	DKG, VUD, GKV-SV, Krankenkassen, Leistungserbringer
	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 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.	kurzfristig	NAMSE-Bündnispartner

Nr.	Maßnahmenvorschlag	Zeitschiene	Verantwortliche
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.	mittelfristig	BMG, NAMSE-Bündnispartner
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 Seltenen Erkrankungen nach Umsetzung des Zentrenmodells im Bereich Seltenen Erkrankungen notwendig sind.	mittelfristig	BMG, Selbstverwaltung, ACHSE e.V., Typ A Zentren (Referenzzentren), Typ B Zentren (Fachzentren) oder Typ C Zentren (Kooperationszentren)
5	Im Rahmen einer Versorgungsforschungsstudie auf der Basis von verfügbaren Daten wird zunächst die Versorgung von Patienten mit einer Seltenen 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.	kurzfristig	GKV-Spitzenverband, DKG, BMG
6	<p>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.</p> <p>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 BVA an das 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.</p> <p>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 Klar-</p>	kurzfristig	BMG

	Nr.	Maßnahmenvorschlag	Zeitschiene	Verantwortliche
		stellung wird festgehalten, dass die vom Gemeinsamen Bundesausschuss festgelegte Evidenzhierarchie hiervon unberührt bleibt.		
	7	<p>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.</p> <p>b) Ranking der Seltenen Krankheiten nach der Versorgungsrelevanz des Off-Label-Use anhand der Daten nach § 303a ff SGBV i.V.m. der Datentransparenzverordnung des BMG vom 10.09.2012 durch geeignete Forschungseinrichtung(en).</p> <p>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.</p> <p>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.</p>	kurzfristig und langfristige	BMG, Typ A Zentren (Referenzzentren), Typ B Zentren (Fachzentren) oder Typ C Zentren (Kooperationszentren), G-BA, Pharmazeutische Unternehmer
Forschung	8	Auf- und Ausbau von Sequenzierzentren für Seltene Erkrankungen.	kurzfristig	BMBF, Typ A Zentren (Referenzzentren), Typ B Zentren (Fachzentren) oder Typ C Zentren (Kooperationszentren)
	9	Förderung von Forschungsprojekten zu Seltenen Erkrankungen, die auch die Etablierung von Tier- und Zellmodellen zur Aufklärung der Pathophysiologie von SE beinhalten.	kurzfristig	BMBF, DFG, andere Forschungsförderer
	10	Intensivierung der Forschung zur Diagnostika-Entwicklung bei Seltenen Erkrankungen.	kurzfristig	BMBF, DFG, andere Forschungsförderer, Diagnostika-Industrie
	11	Spezialisierung von klinischen Studieneinheiten auf die besonderen Erfordernisse von Studien zu Seltenen Erkrankungen.	kurzfristig	Typ A Zentren (Referenzzentren), BMBF
	12a	Durchführung eines multidisziplinären versorgungswissenschaftlichen Fachgesprächs zur Bestandsaufnahme und Identifizierung von Lücken in der Versorgungsforschung zu Seltenen Erkrankungen sowie zur Diskussion möglicher Lösungsvorschläge.	kurzfristig	BMBF, BMG, ACHSE e.V.
	12b	Unter Berücksichtigung der Diskussionsergebnisse des multidisziplinären versorgungswis-	kurzfristig	Typ A Zentren (Referenzzentren), Typ B

	Nr.	Maßnahmenvorschlag	Zeitschiene	Verantwortliche
		senschaftlichen Fachgesprächs Auf- und Ausbau personeller Kapazitäten im Bereich Versorgungsforschung zu SE durch die Etablierung und Integration von Versorgungsforschung in den SE-Zentren.		Zentren (Fachzentren) oder Typ C Zentren (Kooperationszentren), BMBF
	13	Weiterführung der ELSA Förderprogramme.	kurzfristig	BMBF
	14	Einrichtung einer Kooperationsplattform zwischen Akademia und Industrie unter Einbeziehung der Patientenselbsthilfe und kleiner und mittelständiger Unternehmen im Sinne eines Multi-Stakeholder-Prozesses.	kurzfristig	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)
	15	Strategische Weiterentwicklung der Forschungsförderung zur internationalen Kooperation im Bereich Seltene Erkrankungen.	kurzfristig	BMBF, DFG, weitere Forschungsförderer
	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).	mittelfristig	BMBF, BMG, NAMSE-Bündnispartner, Universitätskliniken, außeruniversitäre Forschungseinrichtungen
Diagnose	17	Im Rahmen eines Pilotprojektes sollen die Anforderungen an die Zusammenarbeit von Zentren und Primärversorgern (z.B. Schnittstelle zwischen Zentren und Niedergelassenen) analysiert werden.	kurzfristig	Deutscher Hausärzteverband, Deutsche Gesellschaft für Kinder und Jugendheilkunde
	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.	kurzfristig	Typ A Zentren (Referenzzentren)
	19	Kodierung aller Patienten mit Seltenen 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.	kurzfristig	Orphanet Deutschland, DIMDI
	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 Algo-	Pilotprojekt kurzfristig, Implemen-	Hausärzteverband, Deutsche Gesellschaft für Kinder und Jugendheilkunde

	Nr.	Maßnahmenvorschlag	Zeitschiene	Verantwortliche
		rithmen und Implementierung in existente Praxissoftware.	tierung mittelfristig	
	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 Seltenen Erkrankungen, siehe Maßnahme 38) betrieben werden.	kurzfristig	Ausschreibung offen
	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.	mittelfristig	Bewertungsausschuss
	23	Die Beratungen über die NGS-Technologie werden im Bewertungsausschuss aufgenommen.	kurzfristig	Leistungserbringer (vorbereitend), Bewertungsausschuss
	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.	kurzfristig	TMF, AWMF
	25	Durchführung eines Methodenprojekts zur Entwicklung von Kriterien zur Bewertung und Auswertung von Studien mit geringer Teilnehmerzahl in Hinblick auf die Erstellung von Leitlinien.	kurzfristig	AWMF, IQWiG
	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 müssen.	mittelfristig	AWMF
Register	27	Implementierung eines Web-Portals von Registern zu Seltenen Erkrankungen in Deutschland.	kurzfristig	Orphanet Deutschland, TMF
	28	Etablieren einer Steuerungsgruppe „Register für SE“ (z.B. Betreiber von Registern, Experten, u.a.), bspw. im Rahmen der TMF oder der NAMSE-Geschäftsstelle.	kurzfristig	BMG, BMBF, NAMSE (TMF)
	29	Entwicklung eines Modellregisters für „Krankheitsspezifische Register für Seltene Erkrankungen“ (inkl. Krankheitsübergreifendem Register für Patienten ohne separate krankheits-	kurzfristig	BMBF, BMG

	Nr.	Maßnahmenvorschlag	Zeitschiene	Verantwortliche
		spezifische 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.		
	30	Workshop zur Sammlung und Klärung offener Fragen hinsichtlich eines Registers für unklare Diagnosen.	kurzfristig	Sprecherrat der BMBF-geförderten Verbände für SE, TMF
	31	In Abhängigkeit der Ergebnisse des unter Maßnahmenvorschlag 30 beschriebenen Workshops kann ggf. ein Projekt für Register für Patienten mit unklarer Diagnose durchgeführt werden.	mittelfristig	NAMSE-Bündnispartner
	32	Projekt „nicht-krankheitsspezifisches Register“ auf Grundlage (und somit nach Abschluss) der Entwicklung des „Modellregisters“ aus Maßnahmenvorschlag 29.	langfristig	Die zuvor genannte und zu etablierende Steuerungsgruppe Register für SE (Maßnahmenvorschlag 28).
Informationsmanagement	33	Entwicklung einer Checkliste „Kriterien guter Patienteninformationen für Seltene Erkrankungen“ auf Grundlage des im NAMSE-Prozess erarbeiteten Konzeptpapiers.	kurzfristig	ACHSE e.V., ÄZQ
	34	Konzept zur Bekanntmachung und Einsatz der Checkliste „Kriterien guter Patienteninformationen für Seltene Erkrankungen“ bei verschiedenen Organisationen, welche Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen anbieten.	kurzfristig	ACHSE e.V., ÄZQ
	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“.	kurzfristig	Orphanet Deutschland, ACHSE e.V.
	36	Entwicklung und Umsetzung eines Konzeptes für gemeinsame Botschaften und Handlungsweisen in der Öffentlichkeitsarbeit für Seltene Erkrankungen.	kurzfristig	NAMSE Geschäftsstelle, ACHSE e.V.
	37	Konzeptvorschlag inkl. Kostenschätzung zur Etablierung eines zentralen Informationsportals für SE unter Nutzung der Orphanet-Ressourcen.	kurzfristig	Orphanet Deutschland, ACHSE e.V.
	38	Etablierung von Orphanet als zentrale Informationsplattform in einem Informationsportal, die alle verfügbaren, qualitätsgeprüften Informationen über SE enthält u.a. unter Einbeziehung der ACHSE ( <a href="http://www.achse-info.de">www.achse-info.de</a> ).	kurzfristig	Orphanet Deutschland, ACHSE e.V.
	39	Durchführung einer Prüfung, ob der Beratungsbedarf ein zentrales Informationstelefon notwendig macht, wobei das Projekt auch zur Entwicklung von möglichen Verweisroutinen und zu einer Kostenabschätzung (mit und ohne Informationstelefon) beitragen soll.	kurzfristig	BMG, Orphanet Deutschland, ACHSE, UPD, BAG SH, NAMSE GST
	40	Im nationalen kompetenzbasierten Lernzielkatalog Medizin und Zahnmedizin wird verankert, dass sich Studierende mit den Besonderheiten der Seltenen Erkrankungen hinsichtlich	kurzfristig	MFT

Nr.	Maßnahmenvorschlag	Zeitschiene	Verantwortliche
	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.		
41	Im Rahmen des vom BMBF geförderten Verbundprojektes im Kompetenznetz Lehre in der Medizin in Baden-Württemberg wird angeregt SE 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.	mittelfristig	Projektleitung Verbundprojekt, MFT
42	Aufnahme von Fragen zu Seltenen Erkrankungen in den Fragenpool des IMPP.	mittelfristig	BMG, AWMF
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.	kurz- bis mittelfristig	BÄK, BZÄK, LÄK, LZK, Fachgesellschaften
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.	kurzfristig	Typ A Zentren (Referenzzentren) und Typ B Zentren (Fachzentren), Fachgesellschaften
45	Bereits bestehende, durch die Patientenverbände durchgeführte anerkannte Fortbildungsveranstaltungen werden für andere Seltene Erkrankungen weiterentwickelt.	kurzfristig	ACHSE e.V., Patientenverbände
46	Entwicklung und Umsetzung eines Konzeptes für die Öffentlichkeitsarbeit zu NAMSE und der Umsetzung des nationalen Aktionsplans.	kurzfristig	NAMSE-GST

	47	Identifizierung und Bewertung telemedizinischer Angebote bei Seltenen Erkrankungen.	kurzfristig	Gemeinsame Vertretung der Zentren, TMF, Gesellschaft für Versicherungswissenschaft und -gestaltung e.V. (GVG): Ausschuss Telemedizin
Patientenorientierung	48	Die Erfahrungen der Selbsthilfe sollen bei der Entwicklung und der Umsetzung von patientenbezogenen Forschungs- und Versorgungsprojekten für Seltene Erkrankungen angemessen einbezogen werden.	kurzfristig	BMBF, DFG, BMG
	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.	kurzfristig	GKV-SV, MDS
	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.	kurzfristig	BMG, GKV-Spitzenverband, ACHSE e.V., BAG SELBSTHILFE e.V.
	51	Es wird empfohlen, sich in der EU dafür einzusetzen europaweite Kooperationen von Selbsthilfeorganisationen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu unterstützen.	kurzfristig	BMG, Selbsthilfeorganisationen
	52	Das NAMSE wird über die Verabschiedung des Nationalen Aktionsplan 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.	ab Verabschiedung des Nationalplans	BMG, BMBF, ACHSE e.V.



**Herausgeber und Redaktion:**

Geschäftsstelle des Nationalen  
Aktionsbündnisses für Menschen  
mit Seltenen Erkrankungen,  
In den Dauen 6, 53117 Bonn

Bonn 2017