

## Entscheidungsvorlage

### Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ( Sachstandsbericht)

#### Der Nationale Aktionsplan

2013 wurde vom „Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)“ ein „Nationaler Aktionsplan“ fertiggestellt, der nach einer Behandlung im Bundeskabinett im August 2013 der Öffentlichkeit vorgestellt wurde. Neben verschiedenen Bundesministerien und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) ist eine breite Palette von Institutionen/ Organisationen des Gesundheitswesens an dem Aktionsbündnis beteiligt.

Ziel des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ( siehe [www.namse./images/stories/Dokumente/nationaler-aktionsplan.pdf](http://www.namse./images/stories/Dokumente/nationaler-aktionsplan.pdf)) ist es, konkrete Maßnahmen vorzuschlagen, die die Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessern, zu einer besseren Information von Ärzten/-innen und Patienten/-innen beizutragen und strukturelle Voraussetzungen zu schaffen, um die diagnostischen Möglichkeiten und die Versorgungssituation zu verbessern. Mit dem Nationalen Aktionsplan wird eine entsprechende Empfehlung des Rates der Europäischen Union aus dem Jahre 2009 umgesetzt, die auf gemeinsames europäisches Handeln im Hinblick auf Seltene Erkrankungen abzielt.

Selten gilt eine Erkrankung in der EU, wenn nicht mehr als 5 von 10 000 Menschen von ihr betroffen sind. Schätzungen gehen davon aus, dass in Deutschland ca. 4 Millionen Menschen an einer Seltenen Erkrankung leiden. Man geht von 7.000 – 8.000 Seltenen Erkrankungen aus, sie sind sehr unterschiedlich und stellen zumeist komplexe Krankheitsbilder dar. Sie sind zu ca. 80% genetisch bedingt, verlaufen meist chronisch mit Beteiligung mehrerer Organe, gehen mit eingeschränkter Lebenserwartung und/oder reduzierter Lebenserwartung einher und sind nur in seltenen Fällen heilbar.

Aufgrund der geringen Anzahl sowohl von Patienten/-innen als auch der geringen Anzahl darauf spezialisierter Experten/-innen, der ungleichmäßigen regionalen Verteilung sowie einer oft mangelnden Transparenz der Informationen über Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten ergeben sich besondere Probleme, z.B. verzögerte Diagnosestellungen, unzureichende Therapien. Dazu kommen ökonomische Gründe ( nicht adäquate Berücksichtigung der erforderlichen medizinischen Leistungen in Vergütungssystemen, zu wenige finanzielle Anreize zur Erforschung Seltener Erkrankungen bzw. zur Entwicklung neuer Therapiemöglichkeiten), die eine weitere Barriere im Hinblick auf eine bestmögliche Versorgung darstellen.

Fehlende oder nichtverständliche Informationen, mangelndes Verständnis im sozialen Umfeld und die stark beeinträchtigte Lebensqualität können Isolation und Einsamkeit fördern. Hier zeigt sich die besondere Bedeutung von Selbsthilfegruppen und-organisationen, die neben psychosozialer Unterstützung wichtige Beiträge dazu leisten, Informationsmöglichkeiten zu verbessern und im Rahmen von Öffentlichkeitsarbeit Lobbyfunktionen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu übernehmen.

Der Nationale Aktionsplan beschreibt 7 verschiedene Handlungsfelder:

- Versorgung, Zentren, Netzwerke
- Forschung
- Diagnose
- Register
- Informationsmanagement
- Patientenorientierung , mit besonderer Berücksichtigung der Selbsthilfe
- Implementierung und Weiterentwicklung

Zu diesen Handlungsfeldern wurden Empfehlungen und insgesamt 52 Maßnahmenvorschläge entwickelt. Es ist vorgesehen, die Umsetzung des Aktionsplans im Rahmen einer wissenschaftlichen Begleitung zu evaluieren.

Im Folgenden soll nun v.a. auf das Handlungsfeld „Versorgung, Zentren, Netzwerke“ eingegangen werden:

Mit einem Zentrenmodell soll - eingebettet in die wohnortnahe ambulante Versorgung - eine arbeitsteilige, ineinandergreifende dreistufige Struktur aufgebaut werden, um eine bedarfsorientierte, spezialisierte Versorgung zu gewährleisten und Angebotstransparenz sicherzustellen:

Typ C-Zentren (Kooperationszentren für eine bestimmte Krankheit/Krankheitsgruppe): Sicherstellung einer interdisziplinär und multiprofessionell ausgerichteten krankheits- bzw. krankheitsgruppenspezifischen ambulanten Versorgung . Typ C Zentren erbringen konkrete Versorgungsleistungen für Patienten/-innen mit gesicherter Diagnose bzw. klarer Verdachtsdiagnose. Es handelt sich um Einrichtungen der ambulanten Versorgung (v.a. Schwerpunktpraxen, Gemeinschaftspraxen, Medizinische Versorgungszentren, ermächtigte spezialisierte Klinikambulanzen).

Typ B-Zentren (Fachzentren für eine bestimmte Krankheit /Krankheitsgruppe): Krankenhauseinrichtungen, die für die jeweilige Seltene Erkrankung oder Krankheitsgruppe sowohl über ein ambulantes als auch über ein stationäres , interdisziplinär und multiprofessionell strukturiertes Versorgungsangebot verfügen.

Typ A-Zentren (Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen): Sie bestehen krankheitsübergreifend aus mehreren Typ B-Zentren , übernehmen z.B. Lotsenfunktionen, betreuen Patienten/-innen mit unklarer Diagnose, führen interdisziplinäre Fallkonferenzen durch und sind für spezialdiagnostische Maßnahmen zuständig. Weitere Aufgaben: Abklärung unklarer Fälle, Grundlagen- und klinische Forschung , Beteiligung an der medizinischen Ausbildung. In erster Linie kommen hierfür universitäre Zentren in Frage.

Die Zentren kooperieren gemäß der Vorstellungen des Aktionsplans einerseits eng mit Zentren ihrer jeweiligen Typ -Klasse, andererseits arbeiten Typ C-Zentren (Kooperationszentren) mit mindestens einem Typ B-Zentrum(Fachzentrum) bzw. Typ A-Zentrum (Referenzzentrum) zusammen; Typ B-Zentren kooperieren mit mindestens einem Typ A-Zentrum.

Jedes Zentrum soll eine auf den speziellen Typ bezogene Kriterien erfüllen, für die eine orientierend Liste erstellt worden ist (siehe Anhang 2, S. 66, Nationaler Aktionsplan), die im Detail noch

zu überarbeiten ist. Diese Liste soll die Grundlage für ein transparentes, nachvollziehbares Anerkennungsverfahren darstellen. Es ist geplant, eine Anerkennungsstelle aufzubauen, die Anerkennungen mit einer dreijährigen Gültigkeit ausspricht.

Der Nationale Aktionsplan sieht vor, zur Finanzierung dieser Zentrumsstruktur vorhandene Finanzierungswege zu nutzen. Gesonderte Versorgungsleistungen zur Behandlung von Patienten/-innen mit Seltenen Erkrankungen sollen im Rahmen der stationären Entgeltverhandlungen und der Vergütung für ambulante Leistungen berücksichtigt werden. Bei der gemeinsamen Klärung der einheitlichen Anforderungen und Kriterien für eine Finanzierung der Zentren sollen neben den Vertretern der Leistungserbringer und der Kostenträger Vertreter der Patientenseite mitwirken.

### Aktuelle Entwicklungen

Zurzeit werden die Voraussetzungen für die Akkreditierung der drei Zentrumssebenen (für jeweils drei Jahre) entwickelt, die dann verbindlich einzuhalten sein werden; es ist damit zu rechnen, dass die Kriterien bis Ende 2014 vorliegen. Was die Finanzierung betrifft, sind nach den derzeitigen Informationen die Verhandlungen ebenfalls noch nicht abgeschlossen; denkbar wäre z.B. eine Honorierung von Spezialambulanzen für die Behandlung Seltener Erkrankungen über die seit 01.04.2014 bestehende ambulante spezialärztliche Versorgung (ASV).

Die Haunersche Kinderklinik der Ludwig-Maximilians-Universität München hat ein Zentrum für Kinder und Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen gestartet, welches einem Typ A- und B-Zentrum entspricht. Zuvor gab es dort bereits ein Zentrum für seltene Lungenerkrankungen mit bundesweiter Ausstrahlung. Am Universitätsklinikum Würzburg werden von internistischer Seite Zentren für seltene Nieren-, Knochenstoffwechsel- und Herzerkrankungen aufgebaut (B-Zentren). An der Kinderklinik des Krankenhauses Traunstein besteht ein Cystinose-Zentrum (A/B-Zentrum), das mit einem renommierten Preis der ACHSE e.V. ausgezeichnet wurde (Anmerkung: Cystinose ist eine Cystinspeicherkrankheit, die auf Störungen von Transportmechanismen beruht). Forscher der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg entwickeln derzeit eine Internetplattform zur verbesserten Kommunikation bei Seltenen Erkrankungen.

Was Nürnberg betrifft, ist eine Beteiligung an dieser Versorgungsstruktur im Rahmen von Typ C- und Typ B-Zentren vorstellbar. Mit der Eröffnung der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg (PMU) am Klinikum Nürnberg gehören Seltene Erkrankungen auch hier zum Curriculum der Mediziner Ausbildung; denkbar in diesem Zusammenhang wäre auch ein Typ A-Zentrum. Zu der Einschätzung, was eine Beteiligung von Kh am Aufbau von Zentren betrifft, hat Kh eine Stellungnahme abgegeben (siehe Beilage).