

Journal of Health Monitoring · 2023 8(4)
DOI 10.25646/11731
Robert Koch-Institut, Berlin

Miriam Schlangen, Katharina Heuing

Geschäftsstelle Nationales Aktionsbündnis
für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
(NAMSE)

Eingereicht: 26.06.2023
Akzeptiert: 26.09.2023
Veröffentlicht: 13.12.2023

Seltene Erkrankungen in Deutschland – Entwicklungen in der Versorgungssituation

Abstract

Hintergrund: Seltene Erkrankungen sind eine heterogene Gruppe von komplexen Krankheitsbildern, die überwiegend chronisch verlaufen. Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert die medizinische Versorgung.

Ergebnisse: Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen empfiehlt im Handlungsfeld „Versorgung, Zentren, Netzwerke“ des Nationalen Aktionsplans die Bildung eines dreistufigen, miteinander vernetzten Zentrenmodells. Diese Versorgungsform wurde in zwei großen Forschungsprojekten untersucht. Es konnte gezeigt werden, dass die Zeit bis zur Diagnose deutlich verkürzt wurde. Das vom Bundesministerium für Gesundheit in Auftrag gegebene Gutachten zur gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland von 2023 kommt zu dem Schluss, dass sich seit Einführung des Nationalen Aktionsplans die Versorgung dieser Personengruppe deutlich verbessert hat. Als wichtigste Entwicklung wird die Etablierung der Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) gesehen. Es wird jedoch festgestellt, dass es noch immer an koordinierten Versorgungspfaden fehlt, über die Patientinnen und Patienten an geeignete Einrichtungen überwiesen werden.

Schlussfolgerung: Mit Umsetzung der Maßnahmen aus dem Nationalen Aktionsplan hat sich die Versorgungssituation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessert. In einem nächsten Schritt müssen Versorgungspfade über die Sektorengrenzen hinweg etabliert werden. Herausforderungen bestehen weiterhin im Bereich der psychosozialen Versorgung und der langfristigen Sicherung der Finanzierung dieser Strukturen.

 SELTENE ERKRANKUNGEN · NAMSE · NATIONALER AKTIONSPLAN · ZENTRENMODELL · PATIENTENPFADE · DEUTSCHLAND
SELTENE KRANKHEITEN · PATIENTENVERSORGUNG · KRITISCHE PFADE

1. Einleitung

In der Europäischen Union (EU) gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Allein in Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung [1], in der gesamten EU geht man von 30 Millionen Menschen aus. Seltene Erkrankungen bilden

eine Gruppe von sehr unterschiedlichen und zumeist komplexen Krankheitsbildern. Die meisten Seltenen Erkrankungen verlaufen chronisch, gehen mit gesundheitlichen Einschränkungen und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einher und führen häufig bereits im Kindesalter zu Symptomen. Etwa 80% der Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt oder mitbedingt, selten sind sie heilbar.

Infobox 1 Seltene Erkrankungen

Etwa 30.000 Krankheiten sind weltweit bekannt, davon zählen circa 8.000 zu den Seltenen Erkrankungen, auch „Orphan Diseases“ genannt. Beim Hutchinson-Gilford-Syndrom beispielsweise, auch bekannt als Progerie, scheinen betroffene Kinder wie im Zeitraffertempo zu altern. In Deutschland sind nur wenige Fälle bekannt. Auch die Stoffwechselerkrankung Mukoviszidose (englisch cystic fibrosis, CF) gehört mit mehr als 8.000 Betroffenen in Deutschland zu den Seltenen Erkrankungen. Die europäische Datenbank für Seltene Erkrankungen, Orphanet (www.orpha.net), informiert über zahlreiche Seltene Erkrankungen und Arzneimittel. Einen Überblick über Versorgungsmöglichkeiten für Seltene Erkrankungen in Deutschland liefert der Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen (se-atlas, www.se-atlas.de). Informationen zu Seltenen Erkrankungen und Patientenverbänden stellt die Dachorganisation Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e. V. (ACHSE, www.achse-online.de) zur Verfügung.

Seltene Erkrankungen weisen einige Besonderheiten auf, die die Versorgung und Forschung erschweren: Auch, wenn es in der Summe viele sind, ist die Anzahl der Betroffenen mit einer bestimmten Seltenen Erkrankung gering. Auch gibt es meist nur wenige, räumlich verteilte Expertinnen und Experten, die Menschen mit der jeweiligen Seltenen Erkrankung versorgen können und die Erkrankung weiter erforschen. Qualitätsgesicherte Versorgungsstrukturen sind dementsprechend rar. Menschen mit Seltenen Erkrankungen durchlaufen häufig eine jahrelange Odyssee durch das Gesundheitssystem – im Durchschnitt mindestens fünf Jahre – bevor eine präzise Diagnose gestellt wird und das, obwohl die Fortschritte in den diagnostischen Möglichkeiten in den letzten Jahren rasant sind. Dies führt nicht selten dazu, dass therapeutische Maßnahmen oft sehr spät eingeleitet werden können, für manche kommt die Diagnose dann schon zu spät. Bisher gibt es im deutschen Gesundheitssystem keine fest etablierten Strukturen, die eine zielgerichtete Diagnostik und Behandlung durch die jeweiligen Expertinnen und Experten ermöglichen. Für viele Seltene Erkrankungen fehlt bisher aufgrund mangelnder Forschungs- und Entwicklungsanreize eine medikamentöse Behandlung.

Der Rat der Europäischen Union hat im Jahr 2009 alle Mitgliedsstaaten dazu aufgerufen, eine Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen bis Ende 2013 festzulegen und zu implementieren [2]. Parallel hat das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) einen Forschungsbericht zur Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland veröffentlicht und darin auf Grundlage wissenschaftlicher Analysen prioritäre Handlungsfelder

sowie Verbesserungsvorschläge und Lösungsszenarien beschrieben [3].

Im Jahr 2010 wurde daraufhin das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) auf gemeinsame Initiative des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG), des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF) und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.) sowie 25 weiterer Bündnispartner – ausschließlich Spitzen- und Dachverbände der wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen – gegründet. Das Bündnis arbeitet heute in zwei Arbeitsgruppen und vier themenspezifischen Unterarbeitsgruppen; ausgewählte Arbeitsergebnisse werden

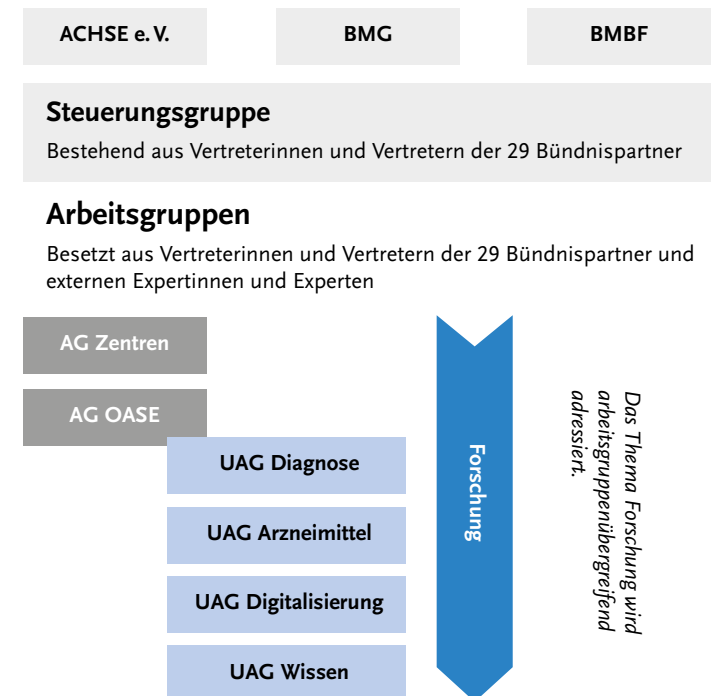


Abbildung 1

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)

Quelle: Eigene Darstellung

Infobox 2 Bündnispartner des NAMSE

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

durch die Steuerungsgruppe beraten und konsentiert (zur Arbeit des NAMSE siehe [Abbildung 1](#)).

Das Bündnis hat im Jahr 2013 einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen veröffentlicht, der in sechs Handlungsfeldern insgesamt 52 Maßnahmenvorschläge zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen macht. In Kapitel 3.1, Handlungsfeld „Versorgung, Zentren, Netzwerke“, widmet sich der Aktionsplan dem Thema Versorgung [4]. Vorgeschlagen wird ein dreistufiges Zentrenmodell mit drei Typen von Zentren, die sich nicht hinsichtlich der Qualität der Versorgung unterscheiden, aber im angebotenen Leistungsspektrum. Diese drei Arbeitsebenen sollen miteinander vernetzt sein. Die Umsetzung der vorgeschlagenen Maßnahmen wird durch die NAMSE-Geschäftsstelle gemonitort und dokumentiert und wurde durch ein vom BMG finanziertes Projekt (WB-NAPSE, 2015–2017) wissenschaftlich begleitet [5]. Im Jahr 2023 wurde ein vom BMG in Auftrag gegebenes Gutachten veröffentlicht, in dem die aktuelle Versorgungssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen im Vergleich zu 2009 analysiert wurde [6].

Ziel dieses Beitrags ist eine Übersicht über die Entwicklungen in der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland vor dem Hintergrund der Arbeit des NAMSE und weiterer Projekte und Initiativen.

2. Entwicklung der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen

Versorgungszentren für Seltene Erkrankungen

Das NAMSE hat im Handlungsfeld „Versorgung, Zentren, Netzwerke“ des Nationalen Aktionsplan die Einführung

eines vernetzten Zentrenmodells empfohlen [7]. Dabei wird von drei arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen ausgegangen, die sich nicht hinsichtlich der Qualität ihrer Versorgung, aber im angebotenen Leistungsspektrum unterscheiden sollen. Mit diesem Zentrenmodell soll die Zusammenarbeit der Spezialistinnen und Spezialisten sowie der Austausch von Fachwissen auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen national und international gefördert werden. Somit sollen die Voraussetzungen geschaffen werden, um eine wohnortnahe Versorgung zu ermöglichen ([Abbildung 2](#)). Letzteres ist vor allem auch eine Forderung der Patientenselbsthilfe.

Die Typ A Zentren, Referenzzentren für Seltene Erkrankungen, sind dabei sowohl für die stationäre als auch für die ambulante Versorgung zuständig und sind Anlaufstelle für Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose. Sie verfügen über Lotsinnen und Lotsen und haben die Möglichkeit, interdisziplinäre Fallkonferenzen und innovative Spezialdiagnostik durchzuführen. Die Typ B Zentren, Fachzentren für eine bestimmte Krankheit bzw. Krankheitsgruppe, arbeiten ebenfalls ambulant und stationär, sind aber für die Versorgung von Personen mit gesicherter Diagnose oder konkreter Verdachtsdiagnose zuständig, z. B. ein Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen. Als krankheitsspezifische Fachzentren bilden sie den Baustein der europäischen Referenznetzwerke (ERNs), die in der Richtlinie (2011/24/EU) [2] über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung gefordert werden. Typ C Zentren stellen die krankheits- oder krankheitsgruppenspezifische ambulante Versorgung interdisziplinär und multiprofessionell sicher. Ein Typ C Zentrum ist in erster Linie für die Erbringung

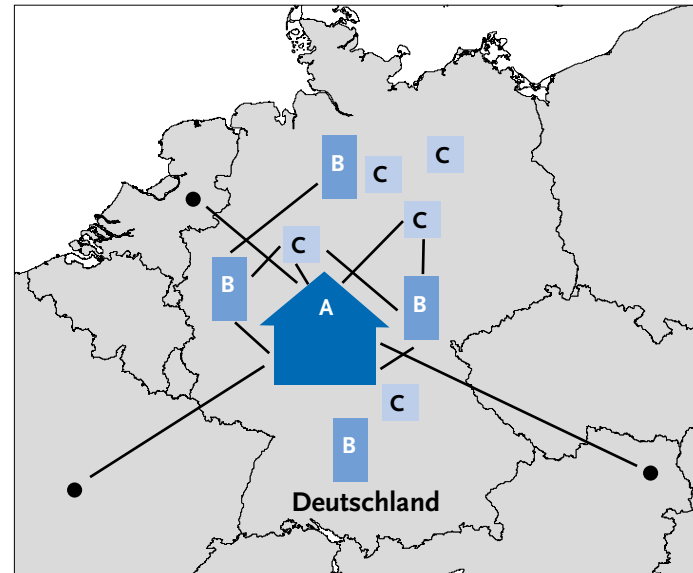
Infobox 3 Handlungsfelder des Nationalen Aktionsplans

Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen werden in folgenden Handlungsfeldern Maßnahmen vorgeschlagen:

- ▶ Versorgung, Zentren, Netzwerke
- ▶ Forschung
- ▶ Diagnose
- ▶ Register
- ▶ Informationsmanagement
- ▶ Patientenorientierung

Abbildung 2 (links)
Vernetztes Zentrenmodell nach NAMSE

Quelle: Eigene Darstellung



Kartengrundlage GfK GeoMarketing
A=Versorgungszentrum Typ A,
B=Versorgungszentrum Typ B,
C=Versorgungszentrum Typ C. (Erklärung siehe Text)

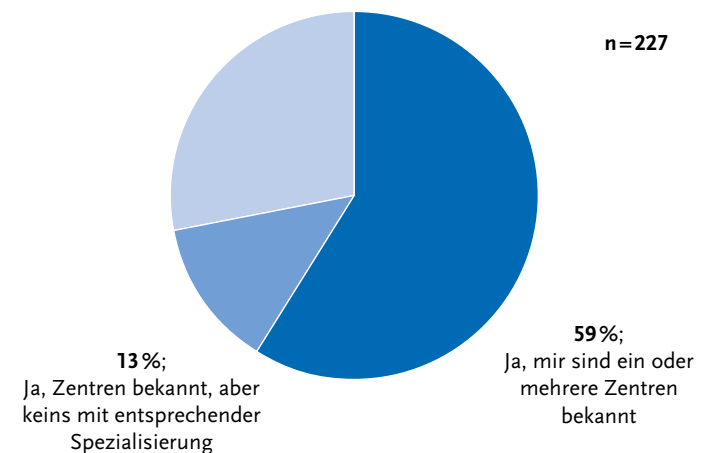
konkreter Versorgungsleistungen bei Patienten mit gesicherter Diagnose oder klarer Verdachtsdiagnose zuständig. Die Implementierung dieses Netzwerkmodells ist die zentrale Forderung des Nationalen Aktionsplans von 2013. Das NAMSE hat Qualitätskriterien zu Strukturen und Prozessen in den Zentren formuliert, die seit 2021 unter Einbindung einer unabhängigen Zertifizierungsstelle im Rahmen eines Zertifizierungsverfahrens für die Typ A Zentren Anwendung finden [8]. Ein Zertifizierungsverfahren für Typ B Zentren ist in Vorbereitung.

Abbildung 3
Bekanntheit der Zentren für Seltene Erkrankungen

Quelle: Online Befragung von Betroffenen im Rahmen des Gutachtens zur gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland [6]

Mehr als 30 Zentren für Seltene Erkrankungen haben sich in den vergangenen Jahren an den Universitätskliniken in Deutschland gegründet (eine Übersicht bietet der se-atlas unter www.se-atlas.de). Die ersten Einrichtungen haben bereits das Zertifizierungsverfahren erfolgreich abgeschlossen. Sie erfüllen nachweislich die durch das NAMSE formulierten Qualitätskriterien. Mit dem Zertifizierungsverfahren soll Transparenz für Betroffene, Angehörige und niedergelassene Ärztinnen und Ärzte über die Versorgungslandschaft gefördert werden. Obwohl sich in den vergangenen Jahren spezialisierte Zentren nach diesen Kriterien etabliert haben, sind laut einer Online-Umfrage im Rahmen des Gutachtens zur gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen von 2023 diese Strukturen unter den Betroffenen noch unzureichend bekannt (Abbildung 3).

28%;
Mir sind keine Zentren für Seltene Erkrankungen bekannt



Seltene Erkrankungen brauchen eine spezialisierte Versorgung.

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen empfiehlt im Nationalen Aktionsplan ein dreistufiges Zentrenmodell.

Erprobung neuer Versorgungsansätze: Innovationsfondsprojekte TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO

Im Rahmen des Innovationsfonds beim Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) wurde von 2017 bis 2020 das Projekt TRANSLATE-NAMSE gefördert mit dem Ziel, die vom NAMSE vorgeschlagenen Zentrenstrukturen und Prozesse einzuführen und nachhaltig umzusetzen. Als wesentliches Element der Strukturqualität eines NAMSE Zentrums Typ A wurden im Rahmen des Projekts Lotsinnen und Lotsen sowie ärztliche Koordinatorinnen und Koordinatoren an allen beteiligten Standorten eingestellt. Insgesamt waren zehn Universitätskliniken mit herausragender klinischer Expertise beteiligt, die im Rahmen der Prozessqualität miteinander vernetzt wurden. Ein Teil der Zentren in diesem Netzwerk übernahm außerdem innovative Spezialdiagnostik. Hauptbaustein und neue Leistung waren die interdisziplinären Fallkonferenzen, in deren Rahmen auch die Indikationsstellung zu dieser Diagnostik getroffen wurde. Durch die im Rahmen des Projektes erprobten neuen Versorgungsformen konnte der Diagnoseprozess deutlich verkürzt werden und die Versorgungseffizienz signifikant verbessert werden. So dauerte der diagnostische Prozess bei Patientinnen und Patienten ohne gesicherte Diagnose nur ein halbes Jahr, während Kinder zuvor im Mittel vier und Erwachsene zuvor acht Jahre lang wegen ihrer Symptome in diversen Versorgungseinrichtungen behandelt worden waren.

Gleichzeitig wurde aber deutlich, dass derzeit noch eine geringe Kenntnis der Versorgungsangebote durch die Typ A Zentren bei Primärversorgenden und Patientinnen und Patienten besteht [9].

Das vom Innovationsfonds geförderte Projekt ZSE-DUO – Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen

in Zentren für Seltene Erkrankungen [10] schlägt ebenfalls geeignete krankheitsübergreifende Strukturen und Abläufe zur Diagnosefindung bei Menschen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung vor. Dabei wurde eine duale Lotsen-Anlaufstelle geschaffen, die neben einer somatisch-fachärztlichen auch eine psychiatrisch-psychosomatische Expertise beteiligt. Auf diese Weise soll die Diagnosezeit verkürzt und die Patientinnen und Patienten effizienter einem Versorgungsangebot zugeführt werden. Damit adressiert das Projekt den auch im aktuellen Gutachten des Fraunhofer-Instituts für System- und Innovationsforschung IS [6] erneut sichtbar gemachten Bedarf an psychologischer Begleitung, wobei der Zugang zu und damit auch die Inanspruchnahme von psychosozialen Versorgungsangeboten bei einem Teil der im Gutachten befragten Akteure weiterhin als eher schwierig eingeschätzt wird. Als Ursache wird der Mangel an Psychotherapeutinnen und Psychotherapeuten gesehen. Um die Patientinnen und Patienten an dieser Stelle aufzufangen, spielt noch immer vor allem die Selbsthilfe eine große Rolle, indem Gesprächsangebote, im Sinne eines peer-to-peer Austausches ermöglicht werden und für Laien verständlich aufbereitetes Wissen und Informationen bereitgestellt werden. Der Patientenselbsthilfe kommt grundsätzlich gerade im Bereich der Seltenen Erkrankungen eine wichtige Rolle zu, weil Patientinnen und Patienten und Angehörige für ihre Erkrankung die Expertise haben und damit auch wichtige Partnerinnen und Partner für die Behandelnden sind.

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. – kurz ACHSE – ist der Dachverband von und für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen und deren Angehörige in Deutschland. Mit ihren mehr als 130

Vom Innovationsfonds geförderte Forschungsprojekte zeigen die Wirksamkeit der aus drei Typen von Versorgungszentren bestehenden Struktur.

Patientenorganisationen bündelt die ACHSE Expertise und Wissen im Bereich Seltene Erkrankungen und vertritt die Interessen betroffener Menschen.

Gesetzgebung zur besseren Versorgung Seltener Erkrankungen

Rund zehn Jahre nach Veröffentlichung des Nationalen Aktionsplans hat das NAMSE wichtige Verbesserungen im Bereich der Versorgung angestoßen [11]. Mit dem Gesetz zur Stärkung des Pflegepersonals (Pflegepersonal-Stärkungsgesetz) wurden mit § 136c Absatz 5 Fünftes Sozialgesetzbuch (SGB V) durch den G-BA Ende 2019 erstmals die besonderen Aufgaben von Zentren für Seltene Erkrankungen definiert und bundeseinheitliche Qualitätsanforderungen festgelegt [12]. Dabei wurden die durch das NAMSE bereits definierten Anforderungen für Zentren berücksichtigt. Diese besonderen Aufgaben sollen über Zentrumszuschläge finanziert werden. Das stellt die Voraussetzung für eine nachhaltige Implementierung des Zentrenmodells dar.

Mit dem Patientendaten-Schutz-Gesetz (PDSG) aus dem Jahr 2015 wurde ein Semantikzentrum am Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) etabliert und

mit dem Digitale-Versorgung-und-Pflege-Modernisierungsgesetz (DVPMG) vom 3. Juni 2021 die Grundlage geschaffen, die eindeutige Kodierung Seltener Erkrankungen im stationären Bereich vorgeben zu können. Seit dem 1. Januar 2023 ist diese verbindlich umzusetzen. Mit der verbindlichen, präzisen Kodierung Seltener Erkrankungen wurde ein wichtiger Meilenstein erreicht. Durch die Kodierung werden Seltene Erkrankungen sichtbar. Die genaue, digital auswertbare Benennung der Diagnose ist außerdem nicht nur für Abrechnungszwecke relevant, sondern insbesondere auch für Epidemiologie, Forschung und die Nutzung von künstlicher Intelligenz (KI). Sie ist darüber hinaus von elementarer Bedeutung für die Patientensicherheit, damit im klinischen Kontext – auch und gerade im Notfall – besondere Risikofaktoren und therapeutische Notwendigkeiten umgehend berücksichtigt werden können [13].

Viele weitere Projekte und (gesetzliche) Initiativen sind in den vergangenen Jahren initiiert worden und leisten einen Beitrag zur Verbesserung der Versorgungssituation. Eine Übersicht ausgewählter Projekte und Initiativen ist [Tabelle 1](#) zu entnehmen.

Studie	Thema/Ziele	Zeit	Quelle
Gutachten, Empfehlungen und Aktionspläne			
Studie zur gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen	Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit SE	2009	[3]
EU-Empfehlung für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten	Empfehlung zur Diagnose, Behandlung und Pflege für von Seltene Erkrankungen Betroffene	2009	[2]
Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen		2010	[7]
Gutachten des Fraunhofer Institut für System und Innovationsforschung (ISI)	Gesundheitliche Situation von Menschen mit SE	2023	[6]

Fortsetzung nächste Seite

Tabelle 1
Gutachten, Empfehlungen und Projekte zu Seltene Erkrankungen
Quelle: Eigene Darstellung

Tabelle 1 Fortsetzung
Gutachten, Empfehlungen und
Projekte zu Seltene Erkrankungen
 Quelle: Eigene Darstellung

Studie	Thema/Ziele	Zeit	Quelle
Forschung			
WB-NAPSE	Wissenschaftliche Begleitung des Nationalen Aktionsplans	2019	[5]
TRANSLATE-NAMSE	Umsetzung der Ziele des Nationalen Aktionsplans im Bereich Versorgung	2017–2020	[9]
ZSE-DUO	Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen	2018–2022	[11]
NARSE – Nationales Register für Seltene Erkrankungen	Aufbau eines nationalen Registers für Seltene Erkrankungen	seit 2021	[14]
FAIR4Rare	Begleitende Evaluation des Aufbauprozesses eines offenen Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen (NARSE)	2023–2025	[15]
ESE-Best	Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltene Erkrankungen	2019–2022	[16]
Sonstiges			
se-atlas	Versorgungsatlas für Menschen mit Seltene Erkrankungen	seit 2015	[17]
Zentrenzuschläge	Krankenhäuser, die als Zentren besondere Aufgaben stationär wahrnehmen können hierfür finanzielle Zuschläge erhalten	2019	[12]
Zertifizierungsverfahren für Zentren für Seltene Erkrankungen	Zertifizierung durch unabhängige Zertifizierungsstelle clarcert GmbH	2021	[8]

Das Gutachten zur gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen des Fraunhofer-Institut für System- und Innovationsforschung ISI aus dem Jahr 2023 zur gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen stellt eine Verbesserung der Versorgung seit 2009 fest.

3. Diskussion und Fazit

Seit der Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen im Jahr 2010 sind viele wichtige Meilensteine in der Versorgung erreicht worden.

Das im Jahr 2023 publizierte, vom BMG beauftragte Gutachten zur gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen [6] stellt fest, dass sich die Versorgungssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen im Vergleich zur Situation von 2009 und seit Einführung und Umsetzung des Nationalen Aktionsplans (NAP) im Jahr 2012 verbessert hat. Dabei wird besonders der Aufbau einer spezialisierten und miteinander vernetzten Versorgungsstruktur durch den Aufbau und die Etablierung der

empfohlenen Zentrenstruktur mit den Typ A und Typ B Zentren als zentral angesehen. Die Konkretisierung der Typ C Zentren für die qualitätsgesicherte wohnortnahe Versorgung steht dabei noch aus. Mit Einführung dieser spezialisierten Strukturen wurden Anlaufstellen für Menschen mit Seltene Erkrankungen geschaffen. In den Innovationsfondsprojekten TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO konnte die Wirksamkeit dieser neuen Ansätze der vernetzten Versorgung gezeigt und lokal etabliert werden [9, 10]. Eine Verstetigung der neuen Leistungen durch Aufnahme in die Regelversorgung ist ein nächster wichtiger Schritt. Die mit den Zentrenzuschlägen eingeführten neuen Finanzierungsinstrumente stärken diese Netzwerkstruktur.

Die Befragung von Betroffenen im Rahmen des Gutachtens ergab, dass fast zwei Drittel der Befragten innerhalb

Für eine Weiterentwicklung der Versorgung müssen strukturierte Patientenpfade implementiert werden.

der letzten 10–15 Jahre Verbesserungen in der medizinischen Versorgung wahrgenommen haben, im Hinblick auf die gesellschaftliche Teilhabe und die Auswirkungen der Erkrankung auf die wirtschaftliche Situation sowie die Lebenssituation insgesamt jedoch wenig Verbesserungen spürbar sind [6].

Die Arzneimittelversorgung als weiterer wichtiger Versorgungsbereich für Menschen mit Seltenen Erkrankungen wird nach dem Gutachten [6] durch die befragten Akteursgruppen als gut bewertet. Dabei wurde als wesentlicher Grund dafür festgestellt, dass neue Medikamente unmittelbar ab der Zulassung in Deutschland verfügbar sind. Laut Befragung ergeben sich durch Orphan Drugs (Arzneimittel für Seltene Erkrankungen) für einige Menschen mit Seltenen Erkrankungen neue Behandlungsoptionen; dabei habe die Anzahl der verfügbaren Präparate sich in den letzten Jahren erhöht. Es wurde aber gleichzeitig darauf hingewiesen, dass für viele Seltene Erkrankungen nach wie vor keine Therapien zur Verfügung stünden und sich die Arzneimittelversorgung für diese Betroffenen nicht verändert habe. Somit sind viele Betroffene (weiterhin) auf Off-Label-Use, also den Einsatz eines Arzneimittels außerhalb der von den Zulassungsbehörden genehmigten Anwendungsgebiete, angewiesen. Aus den Interviews resultieren jedoch keine Hinweise darauf, dass dabei besonders häufig Probleme aufträten.

Die zum 1. Januar 2023 verpflichtend eingeführte einheitliche und eindeutige Kodierung im stationären Setting mittels Alpha-ID-SE ermöglicht erstmals eine eindeutige Erfassung und damit eine bessere Sichtbarkeit von SE für Forschung und Versorgung von Seltenen Erkrankungen. Mit dem durch die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung

initiierten Nationalen Register für Seltene Erkrankungen (NARSE) [14] sollen besonders sehr seltene Erkrankungen systematisch erfasst werden, um ihre Versorgung in Zukunft verbessern zu können. Die Wirksamkeit dieses Registers soll im Rahmen des Innovationsfondsprojekts FAIR4Rare [15] geprüft werden.

Verbesserungen, insbesondere in der Diagnostik von Seltenen Erkrankungen, werden sich auch durch den Einsatz von Künstlicher Intelligenz versprochen, wenngleich es noch viele offene Fragen zu diskutieren und zu beantworten gibt [6]. Mit verschiedenen Projekten und politischen Vorhaben wurden in den letzten Jahren zweifelsohne wichtige Voraussetzungen in Bezug auf die Harmonisierung von Daten, ihre Zusammenführung und Nutzung geschaffen, die eine wichtige Grundlage für den Einsatz von KI bilden.

Herausforderungen bestehen laut dem o. g. Gutachten in der Anbindung der Zentren insbesondere an die vertragsärztliche Versorgung [6]. Obwohl mit Einführung des medizinischen Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen (se-atlas) im Jahr 2015 eine Übersicht über die vorhandenen Versorgungsstrukturen geschaffen wurde, scheinen diese auf Seiten der Primärversorgenden noch unzureichend bekannt zu sein. Laut Gutachten ist aus Sicht der Zentren ein gutes und niederschwelliges Angebot vorhanden, das aber die Zielgruppe offensichtlich nicht erreicht. Hier scheint es weiterhin von Zufällen und individuellem Engagement der Betroffenen abzuhängen, ob sie zielgerichtet eine Diagnose und damit Behandlung erhalten oder weiterhin eine Odyssee durchlaufen. Auch das vom BMG geförderte Projekt „Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltenen Erkrankungen:

systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen (ESE-best)“ [16] aus dem Jahr 2022 kommt zu dem Ergebnis, dass sich die Versorgungslandschaft durch Einführung des Zentrenmodells positiv verändert hat, aber diese spezialisierte Versorgung in besonderem Maße durch Schnittstellenprobleme gekennzeichnet ist, die die Versorgungsqualität erheblich beeinträchtigen können. Genannt werden hier u. a. Defizite in der Kommunikation und Informationsweitergabe zwischen den Sektoren und organisatorische Defizite. Das Projekt hat Empfehlungen zum Management von Schnittstellen formuliert. Das BMG hat die Geschäftsstelle des NAMSE beauftragt, auf eine Umsetzung der Empfehlungen in der Versorgungspraxis hinzuwirken. Die Arbeitsgruppen des NAMSE werden sich in den Jahren 2023 bis 2026 mit diesen Themen auseinandersetzen und Lösungsvorschläge erarbeiten.

Abschließend kann festgestellt werden, dass nach Veröffentlichung des Nationalen Aktionsplans im Jahr 2013 wirkungsvolle Bausteine zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen entwickelt wurden, die nun miteinander verknüpft werden müssen, um das gestellte Ziel einer verbesserten Versorgung zu erreichen. Dass von einer Weiterentwicklung der Gesundheitsversorgung Seltener Erkrankungen auch Menschen mit häufiger vorkommenden Erkrankungen profitieren, wird auch im Fazit des Gutachtens hervorgehoben: „SE stellen gleichsam ein „Brennglas“ für das deutsche Gesundheits- und Sozialwesen dar, welches grundlegende Herausforderungen und Weiterentwicklungsbedarfe frühzeitig hervortreten lässt. Damit bieten SE eine wichtige Chance, um Lehren für die Weiterentwicklung des Gesundheitssystems zu ziehen und

Best-Practice Ansätze zu identifizieren, von denen die Versorgung in Breite profitieren könnte. Somit können SE dazu beitragen, allen Menschen unabhängig von der Häufigkeit ihrer individuellen Erkrankung eine gute und bedarfsgerechte medizinische Versorgung und gesellschaftliche Teilhabe zu ermöglichen.“ [6, S. 64]

Korrespondenzadresse

Dr. Miriam Schlangen
NAMSE Geschäftsstelle c/o Mukoviszidose Institut gGmbH
In den Dauen 6
53117 Bonn
E-Mail: mschlangen@namse.de

Zitierweise

Schlangen M, Heuing K (2023)
Seltene Erkrankungen in Deutschland –
Entwicklungen in der Versorgungssituation.
J Health Monit 8(4): 8–18.
DOI 10.25646/11731

Die englische Version des Artikels ist verfügbar unter:
www.rki.de/jhealthmonit-en

Förderungshinweis

Gefördert durch das Bundesministerium für Gesundheit aufgrund eines Beschlusses des Deutschen Bundestages.

Interessenkonflikt

Die Autorin gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Literatur

1. Ferreira CR (2019) The burden of rare diseases. *Am J Med Genet A* 179(6):885–892.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61124> (Stand: 18.10.2023)
2. Rat der europäischen Union (2009) Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich Seltener Krankheiten (2009/C 151/02).
[https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703\(02\)&from=BG](https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703(02)&from=BG) (Stand: 20.06.2023)
3. Eidt D, Frank M, Reimann A et. al (2009) Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland.
https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/BMG_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf (Stand: 21.08.2023)
4. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE).
<https://www.namse.de/> (Stand: 20.06.2023)
5. Bratan T, Aichinger H, Eidt-Koch D et al. (2018) Wissenschaftliche Begleitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen (WB-NAPSE). Schlussbericht.
<https://www.bundesgesundheitsministerium.de/service/publikationen/details/wissenschaftliche-begleitung-des-nationalen-aktionsplans-fuer-menschen-mit-seltenen-erkrankungen-entwicklung-eines-evaluationskonzepts-und-durchfuehrung-der-evaluation-wb-napse.html> (Stand: 21.08.2023)
6. Aichinger H, Brkic N, Schneider D et al. (2023) Die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland. Ein Gutachten des Fraunhofer Institut für System und Innovationsforschung ISI.
<https://www.bundesgesundheitsministerium.de/service/publikationen/details/gutachten-zur-gesundheitlichen-situation-von-menschen-mit-seltenen-erkrankungen> (Stand: 20.06.2023)
7. Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (Hrsg) (2013) Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen.
https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf (Stand: 20.06.2023)
8. Clarcert. Internationales Zertifizierungsinstitut für Management und Personal (2021) Zertifizierung von NAMSE – Typ A Zentren für Seltene Erkrankungen.
<https://www.clarcert.com/systeme/namse/system.html> (Stand: 26.06.2023)
9. Ergebnisbericht TRANSLATE-NAMSE.
https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/158/2022-04-01_TRANSLATE-NAMSE_Ergebnisbericht.pdf (Stand: 19.06.2023)
10. Hebestreit H, Lapstich AM, Brandstetter L et al. (2023) Added Value of a Mental Health Specialist for Evaluation of Undiagnosed Patients in Centres for Rare Diseases – The ZSE-DUO Cohort Study. Available at SSRN.
https://papers.ssrn.com/sol3/papers.cfm?abstract_id=4404858 (Stand: 20.6.2023)
11. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE). Aktivitäten des NAMSE und Entwicklungen im Bereich Seltene Erkrankungen im Zeitverlauf.
<https://www.namse.de/zum-aktionsbueundnis/aktivitaeten-und-entwicklungen-im-zeitverlauf> (Stand: 19.06.2023)
12. Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Erstfassung der Regelungen zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen).
https://www.g-ba.de/downloads/39-261-4072/2019-12-05_Zentrums-Regelungen_Erstfassung_BAnz.pdf (Stand: 20.06.2023)
13. Wessel T, Heuing K, Schlangen M et al. (2022) Seltene Erkrankungen und Digitalisierung im Kontext des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE). *Bundesgesundheitsbl* 65, 1119–1125
14. Eva Luise und Horst Köhler Stiftung. Nationales Register für Seltene Erkrankungen.
<https://www.elhks.de/forschung/narse-nationales-register-fur-se/> (Stand: 20.06.2023)
15. FAIR4RARE.
<https://innovationsfonds.g-ba.de/projekte/versorgungsforschung/fair4rare-begleitende-evaluation-des-aufbauprozesses-eines-offenen-nationalen-registers-fuer-seltene-erkrankungen-narse.536> (Stand: 25.06.2023)
16. Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltene Erkrankungen: Systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen (ESE-Best). Projektabschlussbericht.
https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Gesundheit/Berichte/ese-best_bf.pdf (Stand: 18.10.2023)
17. SE-Atlas, Versorgungsatlas für Menschen mit Seltene Erkrankungen.
<https://www.se-atlas.de> (Stand: 21.08.2023)

Impressum

Journal of Health Monitoring

www.rki.de/jhealthmonit

Herausgeber

Robert Koch-Institut
Nordufer 20
13353 Berlin

Redaktion

Abteilung für Epidemiologie und Gesundheitsmonitoring
Fachgebiet Gesundheitsberichterstattung
General-Pape-Str. 62–66
12101 Berlin
Tel.: 030-18 754-3400
E-Mail: healthmonitoring@rki.de

Verantwortlicher Redakteur

Dr. Thomas Ziese
Stellvertretung: Dr. Anke-Christine Saß

Redakteurinnen

Johanna Gutsche, Dr. Birte Hintzpeter,
Dr. Livia Ryl, Simone Stimm

Satz

Katharina Behrendt, Alexander Krönke, Kerstin Möllerke

ISSN 2511-2708

Hinweis

Inhalte externer Beiträge spiegeln nicht notwendigerweise die
Meinung des Robert Koch-Instituts wider.



Dieses Werk ist lizenziert unter einer
Creative Commons Namensnennung 4.0
International Lizenz.



**Das Robert Koch-Institut ist ein Bundesinstitut im
Geschäftsbereich des Bundesministeriums für Gesundheit**