



Bundesministerium
für Gesundheit

Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland

Forschungsbericht

Studie im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit

www.bmg.bund.de

In der Studie wird die derzeitige Versorgungssituation für Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland aus der Perspektive verschiedener Akteure des Gesundheitswesens analysiert, indem anhand quantitativer und qualitativer Erhebungen in Form von Fragebögen, Einzelinterviews und Gruppendiskussionen die Sichtweise von öffentlichen Organisationen, Leistungserbringern sowie Patientenorganisationen evaluiert wird. Dabei werden prioritäre Handlungsfelder im Bereich der allgemeinen Versorgungssituation, spezialisierter Versorgungsformen, Diagnose, Therapie, Information und Erfahrungsaustausch sowie der Forschung identifiziert. Hieraus werden erste Implikationen zur Implementierung eines Nationalen Aktionsforums sowie eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen in Deutschland diskutiert. Darauf aufbauend werden abschließend für die einzelnen Bereiche Lösungsszenarien in Abstimmung mit bestehenden und geplanten Aktionen auf EU-Ebene entwickelt.

Studie im Auftrag des
Bundesministeriums für Gesundheit

Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland

Leibniz Universität Hannover
Forschungsstelle für Gesundheitsökonomie

Dipl.-Ök. Daniela Eidt
Dipl.-Ök. Martin Frank
Dr. Andreas Reimann
Prof. Dr. Thomas O.F. Wagner
Dr. Thomas Mittendorf
Prof. Dr. J.-M. Graf von der Schulenburg

Hannover, 09. Juni 2009

Hinweis im Sinne des Gleichbehandlungsgesetzes:

Aus Gründen der leichten Lesbarkeit wird auf eine geschlechterspezifische Differenzierung, wie z. B. Patient/Innen, verzichtet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung für beide Geschlechter.

Executive Summary

Hintergrund und Zielsetzung

Die medizinische Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen stellt besondere Anforderungen an alle Akteure des Gesundheitswesens. Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union (EU) als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU von ihr betroffen sind. Ca. 7.000 bis 8.000 Erkrankungen der rund 30.000 bekannten Krankheiten werden als selten eingestuft.

Ziel der Studie „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ ist es, die derzeitige Versorgungssituation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu analysieren, prioritäre Handlungsfelder abzuleiten und Lösungsszenarien in Abstimmung mit den Entwicklungen auf EU-Ebene aufzuzeigen. Ein weiteres wesentliches Ziel dieser Studie ist eine Analyse und Bewertung einer möglichen Implementierung eines Nationalen Aktionsforums und eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen in Deutschland.

Methodik und Durchführung

Durch qualitative und quantitative empirische Erhebungen wurde die derzeitige Ist-Situation in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen analysiert. Als Evaluationsinstrumente wurden Fragebögen, strukturierte Interviews und Fokusgruppendifkussionen eingesetzt. Außerdem erfolgte eine Auswertung der relevanten Fachliteratur.

Zur Gewährleistung einer umfassenden und differenzierten Sichtweise auf das Versorgungsgeschehen im Bereich der Seltenen Erkrankungen wurden in einem ersten Schritt verschiedene Personengruppen befragt, die jeweils eine eigene Perspektive im Bereich der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen repräsentieren. Für die prospektive Datenerhebung wurden zwei Fragebögen entwickelt, die jeweils auf einen bestimmten Empfängerkreis (Organisationen/Leistungserbringer bzw. Patientenorganisationen) zugeschnitten waren. Ziel der Befragung der Patientenorganisationen war die Evaluation von Erfahrungen Betroffener, während die Befragung von Organi-

sationen und Leistungserbringern der Evaluation von Versorgungsstrukturen bzw. der Wissens- und Marktlage diene.

In den Experteninterviews wurden vertiefend spezifische Problembereiche, erste Erkenntnisse aus der Fragebogenerhebung sowie Lösungsansätze mit spezialisierten Akteuren des Gesundheitswesens diskutiert. Eine Diskussion in drei verschiedenen Fokusgruppen (spezialisierte Leistungserbringer, Patientenorganisationen, öffentliche Organisationen) diene der gemeinsamen Entwicklung von Lösungsszenarien.

Anhand der Evaluationsergebnisse wurden Handlungsfelder gebildet und Lösungsszenarien zur Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen unter Berücksichtigung der Entwicklungen auf EU-Ebene abgeleitet.

Frauen und Männer sind gleichermaßen von Seltenen Erkrankungen betroffen. Aus Gründen der leichteren Lesbarkeit wird in der Studie auf eine geschlechterspezifische Differenzierung, wie z. B. Patient/Innen, verzichtet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung für beide Geschlechter.

Ergebnisse und Schlussfolgerungen

Patienten mit Seltenen Erkrankungen sind mit besonderen Versorgungsproblemen konfrontiert. Als wesentliche Handlungsbereiche wurden die allgemeine Versorgungssituation, spezialisierte Versorgungsformen, die Diagnose und Therapie, Information und Erfahrungsaustausch, die Forschung sowie die Implementierung eines Nationalen Aktionsforums und Nationalen Aktionsplans ermittelt.

Aus der Evaluation ergaben sich zusammenfassend folgende ausgewählte Schlussfolgerungen:

- Die Bedeutung von Seltenen Erkrankungen wird als erheblich eingeschätzt. Allerdings wird die Aufmerksamkeit für die Behandlung von Seltenen Erkrankungen insgesamt als zu gering bewertet, wobei in den letzten Jahren aber schon erste Fortschritte erzielt werden konnten.

-
- Über viele Seltene Erkrankungen sind nur wenige Informationen verfügbar und die vorhandenen Informationsmöglichkeiten vielen Personen unbekannt. Um die Informationssituation zu verbessern, sind Informationsangebote auszubauen, bspw. durch krankheitsübergreifende, qualitätsgesicherte und internetbasierte Informationsdatenbanken und Auskunftssysteme. Ein regelmäßiger und umfassender Erfahrungsaustausch der wenigen spezialisierten Mediziner spielt für die Fortentwicklung von Therapieoptionen eine wichtige Rolle.
 - Patienten mit Seltenen Erkrankungen benötigen eine umfassende und spezialisierte Versorgung. Entsprechende Versorgungsformen sollten daher eine ganzheitliche und koordinierte Therapie bei spezialisierten Leistungserbringern ermöglichen. Eine entscheidende Rolle könnten in diesem Zusammenhang eine gemeinsame Versorgung durch verschiedene Leistungserbringer, z. B. über Shared-Care-Modelle, und eine Implementierung von Spezialambulanzen und/oder Referenzzentren einnehmen. Für die Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen nimmt insbesondere die Vernetzung von spezialisierten Medizinern bzw. Einrichtungen eine wichtige Funktion ein.
 - Bei vielen Seltenen Erkrankungen fehlen gesicherte Diagnoseverfahren und Kenntnisse über die Erkrankung. Patienten müssen daher teilweise unverhältnismäßig lange auf eine zutreffende Diagnose warten. Es stehen in der Folge ebenfalls nur wenige Spezialisten für eine mögliche Therapie zur Verfügung. Für eine qualitativ hochwertige Diagnose und Therapie ist daher eine frühzeitige Überweisung und Behandlung in spezialisierten Einrichtungen zielführend. Die Entwicklung und Einhaltung von Therapieleitlinien bzw. von Patientenpfaden weist ein hohes Potenzial für eine Erhöhung der Behandlungsqualität im Bereich dieser Erkrankungen auf, ist jedoch auf Grund einer allgemein als dürftig zu bezeichnenden Evidenzlage nur unter erschwerten Bedingungen durchführbar.
 - Es finden sich Hinweise, dass die Komplexität und Heterogenität der Seltenen Erkrankungen in den derzeitigen ambulanten Vergütungssystemen nicht adäquat abgebildet wird. Eine Entwicklung und Implementierung neuer Vergütungsinstrumente im Bereich der Seltenen Erkrankungen scheint daher erforderlich zu sein. Hierbei ist neben den besonderen Anforderungen an spezialisierte

Leistungen (beispielsweise erhöhter Zeitaufwand) auch der nicht-ärztliche Leistungsanteil (psychosoziale Versorgung, Ernährungsberatung etc.) angemessen zu berücksichtigen.

- Bei vielen Seltene Erkrankungen fehlt eine adäquate medikamentöse Behandlung. Da für die pharmazeutische Industrie nur geringe Anreize bestehen, spezielle Arzneimittel für Seltene Erkrankungen, sog. Orphan Drugs, zu entwickeln, fördert die EU seit einigen Jahren erfolgreich die Arzneimittelentwicklungen in diesem Bereich. Viele Erkrankungen, für die keine Orphan Drugs zur Verfügung stehen, können nur in Form eines Off-Label-Use therapiert werden. Hier ergeben sich jedoch Unsicherheiten in der Anwendung und Kostenerstattung, da die Evidenz über die Wirksamkeit dieser Arzneimittel vielfach gering ist.
- Die Forschung ist für die zukünftige Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen von herausragender Bedeutung. Da für viele Erkrankungen keine oder nur sehr wenige Therapiemöglichkeiten bekannt sind, können schon kleine Forschungsfortschritte signifikante Verbesserungen in der gesundheitlichen Situation bedingen und die Lebenserwartung bzw. Lebensqualität der betroffenen Patienten nachhaltig positiv beeinflussen. Gerade bedingt durch die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen ist die Durchführung von Forschungsvorhaben und klinischen Studien aber erschwert. Die europäische Zusammenarbeit bei der Erforschung von Seltene Erkrankungen spielt daher eine besonders wichtige Rolle und wird durch die EU, aber auch durch das BMBF, umfassend im derzeitigen Forschungsrahmenprogramm gefördert. Ein systematischer Aufbau bzw. ein Ausbau bestehender Register könnte die Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen im Zuge einer Wissenserhöhung verbessern.
- Zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation im Bereich der Seltene Erkrankungen könnte die Einführung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen sinnvoll sein. Dieser sollte eng mit den entsprechenden Entwicklungen auf EU-Ebene korrespondieren. Dieser Nationale Aktionsplan könnte durch ein Nationales Aktionsforum für Seltene Erkrankungen unter konkreten Ziel- und Zeitvorgaben entwickelt werden. Um einen Konsens zu erreichen und Widerstände bei der Umsetzung zu vermeiden, sollen möglichst viele relevante

Akteure des deutschen Gesundheitswesens an diesem Nationalen Aktionsforum beteiligt werden.

Gliederungsverzeichnis

Executive Summary	III
Gliederungsverzeichnis	VIII
Tabellenverzeichnis	X
Abbildungsverzeichnis	XI
Abkürzungsverzeichnis	XII
1 Hintergrund und Studienmotivation	1
2 Studienkonzeption	5
2.1 Studienziele.....	5
2.2 Studienablauf	5
2.3 Evaluationsinstrumente	8
2.3.1 Fragebögen.....	8
2.3.2 Experteninterviews.....	9
2.3.3 Gruppendiskussionen	10
2.4 Beschreibung der Befragungskohorte des Fragebogens	11
3 Analyse der aktuellen Ist-Situation, Handlungsfelder und Lösungsszenarien	14
3.1 Allgemeine Versorgungssituation bei Seltenen Erkrankungen.....	14
3.1.1 Aufmerksamkeit und Bedeutung der Seltenen Erkrankungen in Deutschland	14
3.1.2 Umfang und Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen.....	18
3.1.3 Zugang zur Versorgung	29
3.1.4 Vergütungssituation	36
3.2 Spezialisierte Versorgungsformen bei Seltenen Erkrankungen	42
3.2.1 Derzeitige Versorgungsformen.....	42
3.2.2 Einrichtung von Referenzzentren	54
3.2.3 Netzwerke für Seltene Erkrankungen.....	74
3.2.4 Gemeinsame Versorgung – Shared Care	81
3.3 Diagnose und Therapie	87
3.3.1 Beschleunigung der Diagnosestellung.....	87
3.3.2 Therapieleitlinien und Patientenpfade	96
3.4 Information und Erfahrungsaustausch.....	101

3.4.1	Informationsmöglichkeiten über Seltene Erkrankungen	101
3.4.2	Möglichkeiten des Erfahrungsaustausches	112
3.5	Forschung	119
3.5.1	Epidemiologische Forschung und Einrichtung von Registern	119
3.5.2	Forschungsförderung bei Seltenen Erkrankungen	130
3.5.3	Orphan Drugs und Off-Label-Use	138
3.6	Nationales Aktionsforum und Nationaler Aktionsplan.....	156
3.6.1	Etablierung eines Nationalen Aktionsforums.....	156
3.6.2	Entwicklung eines Nationalen Aktionsplans für Deutschland	170
4	Zusammenfassung.....	181
4.1	Zusammenfassung der Studie und wesentlicher Ergebnisse.....	181
4.2	Grenzen der Studie	185
4.3	Weiterer Forschungsbedarf.....	186
4.4	Überblick über Lösungsszenarien und Ausblick.....	189
5	Anhang.....	191
5.1	Fragebogen.....	191
5.1.1	Fragebogen Organisationen und Leistungserbringer	191
5.1.2	Fragebogen Patientenorganisationen	203
5.1.3	Teilnehmer Fragebogenerhebung.....	215
5.1.4	Ergebnisse der Befragung in Tabellenform.....	233
5.2	Teilnehmer Experteninterviews	301
5.3	Teilnehmer Fokusgruppendifkussionen.....	301
5.3.1	Fokusgruppe öffentliche Organisationen.....	301
5.3.2	Fokusgruppe Leistungserbringer / Mediziner	302
5.3.3	Fokusgruppe Patientenorganisationen.....	303
6	Literaturverzeichnis	305

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Täglicher zeitlicher Aufwand der Behandlung von Mukoviszidose Patienten	21
Tabelle 2: Zur Förderung vorgesehene Verbände für Seltene Erkrankungen (Stand: Dez. 2008).....	76
Tabelle 3: Stufen des Off-Label-Use bei fehlender therapeutischer Alternative	145
Tabelle 4: Stärken und Schwächen des französischen Nationalplans für Seltene Erkrankungen	172

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1:	Gemeinsame Charakteristika von Seltenen Erkrankungen	2
Abbildung 2:	Studienablauf	6
Abbildung 3:	Konkretisierungsprozess von Handlungsfeldern und Lösungsszenarien	7
Abbildung 4:	Befragte Personengruppen	8
Abbildung 5:	Probleme der Patienten mit Seltenen Erkrankungen	20
Abbildung 6:	Die patientenzentrierte Wertschöpfungskette.....	28
Abbildung 7:	Kosten und Vergütung der ambulanten Behandlung bei Mukoviszidose	37
Abbildung 8:	Grundlegende Elemente eines europäischen Referenznetzwerks.....	61
Abbildung 9:	Zentrale vs. dezentrale Versorgungsstrukturen.....	69
Abbildung 10:	Zusammenarbeit von Referenzzentren und Spezialambulanzen	70
Abbildung 11:	Ursachenkette für Probleme in der medizinischen Versorgung.....	132
Abbildung 12:	Vorteile einer Fortentwicklung der europäischen Zusammenarbeit	134
Abbildung 13:	Möglichkeiten der medikamentösen Versorgung bei Seltenen Erkrankungen	138
Abbildung 14:	Anreize der EU für die Entwicklung von Orphan Drugs.....	140
Abbildung 15:	Mögliche Struktur eines Nationalen Aktionsforums für Seltene Erkrankungen	167
Abbildung 16:	Dimensionen einer ökonomischen Bewertung	187

Abkürzungsverzeichnis

Abs.	Absatz
ACHSE	Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen
AFM	Organisation für Patienten mit Muskeldystrophie
AIDS	Acquired Immune Deficiency Syndrome
ALS	Amyotrophe Lateralsklerose
AMG	Arzneimittelgesetz
AOK	Allgemeine Ortskrankenkasse
Art.	Artikel
AWMF	Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e. V.
BAG	Bundesarbeitsgemeinschaft
Bd.	Band
BfArM	Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte
BKK	Betriebskrankenkasse
BMBF	Bundesministerium für Bildung und Forschung
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BPI	Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e. V.
BSG	Bundessozialgericht
bspw.	beispielsweise
BVMed	Bundesverband Medizintechnologie e. V.
bzw.	beziehungsweise
ca.	circa
CF	Cystische Fibrose
CME	Continuing Medical Education
COMP	Committee on Orphan Medicinal Products
CT	Computertomographie
d. h.	das heißt
DAK	Deutsche Angestellten-Krankenkasse Deutschland
Dez.	Dezember
DFG	Deutsche Forschungsgemeinschaft
DGK	Deutsche Gesellschaft für Kardiologie-, Herz- und Kreislaufforschung
DGVS	Deutsche Gesellschaft für Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten e. V.
DG SANCO	Generaldirektion Gesundheit und Verbraucher der europäischen Kommission
DIMDI	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information
Dipl.-Ök	Diplom-Ökonom/in
DKKR	Deutsches Kinderkrebsregister
DLR	Deutsches Zentrum für Luft- und Raumfahrttechnik
Dr.	Doktor/in
DRV	Deutsche Rentenversicherung
e. V.	eingetragener Verein
EBM	Einheitlicher Bewertungsmaßstab
ECORN-CF	European Centres of Reference Network for Cystic Fibrosis
EG	Europäische Gemeinschaft
EMA	European Medicines Agency

ERA	European Research Area
ERN	European Reference Network
E-Rare	ERA-Net for research programs on rare diseases
ESPED	Erhebungseinheit für seltene pädiatrische Erkrankungen in Deutschland
et al.	et alia
etc.	et cetera
EU	Europäische Union
EURORDIS	European Organisation for Rare Diseases
EUROSPA	Verbundprojekt: Internationales Netzwerk zur spastischen Paraplegie
FDA	Food and Drug Administration
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
gem.	gemäß
ggf.	gegebenenfalls
GKV	Gesetzliche Krankenversicherung
GKV-WSG	GKV-Wettbewerbsstärkungsgesetz
GmbH	Gesellschaft mit beschränkter Haftung
HIV	Humanes Immundefizienz-Virus
Hrsg.	Herausgeber
HTA	Health technology assessment
i. V. m.	in Verbindung mit
ICD	International Classification of Diseases
ID	Identification
IKK	Innungskrankenkasse
InBA	Institut des Bewertungsausschusses
InEK	Institut für das Entgeltsystem im Krankenhaus
Jg.	Jahrgang
Kap.	Kapitel
MDK	Medizinischer Dienst der Krankenversicherungen
MD-NET	Muskeldystrophienetzwerk
METABNET	Netzwerk für erbliche Stoffwechselstörungen/-krankheiten
Mio.	Million
Morbi - RSA	Morbiditätsorientierter Risikostrukturausgleich
MRT	Magnetresonanztomographie
NAKOS	Nationale Kontaktstelle für Selbsthilfegruppen
NICE	National Institute for Health and Clinical Excellence
Nr.	Nummer
o. J.	ohne Jahr
Org.	Organisation
PD	Privatdozent/in
PET	Positronen-Emissions-Tomographie
PHL	pädiatrisches Hodgkin-Lymphom
PKB	Patientenorientierte Krankheitsbeschreibungen
PKV	Private Krankenversicherung
pp.	pages
Prof.	Professor/in
Rapsody	Rare Disease Patient Solidarity
Rdn	Randnummer
RISCA	Verbundprojekt: Internationales Netzwerk für spinocerebelläre Ataxien

S.	Seite
SGB	Sozialgesetzbuch
sog.	Sogenannte(r)
SoMA	Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektalfehlbildungen
TK	Techniker Krankenkasse
u. a.	unter anderem
u. U.	unter Umständen
USA	United States of America
usw.	und so weiter
VdAK	Verband der Angestellten Krankenkasse e. V.
vgl.	vergleiche
Vol.	Volume
WHO	World Health Organisation
WIdO	Wissenschaftliches Institut der AOK
WINEG	Wissenschaftliches Institut der Techniker Krankenkasse für Nutzen und Effizienz im Gesundheitswesen
www	World Wide Web
z. B.	zum Beispiel
z. T.	zum Teil

1 Hintergrund und Studienmotivation

Seltene Krankheiten sind in den meisten Fällen schwerwiegende und chronisch verlaufende Erkrankungen, die häufig mit einer eingeschränkten Lebensqualität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einhergehen (vgl. European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS) (2005), S. 5). Ca. 7.000 bis 8.000 Erkrankungen der ca. 30.000 bekannten Krankheiten werden als selten eingestuft. Sie bilden eine sehr heterogene Gruppe von zumeist komplexen Krankheitsbildern, die häufig im Kindesalter auftreten. Ca. 80 Prozent dieser Krankheiten sind genetisch bedingt (vgl. Wetterauer, B. / Schuster, R. (2008), S. 519). Ein Krankheitseintritt ist somit in der Regel nicht durch die Lebensführung beeinflussbar. Die vorliegende Studie bezieht sich auf schwerwiegende und chronische Seltene Erkrankungen, die einen starken Einfluss auf die Lebensqualität und/oder Lebenserwartung der Betroffenen ausüben.

Seltene Erkrankungen werden über das *epidemiologische Kriterium der Prävalenz* definiert. Sie werden im englischsprachigen Raum als „Rare Diseases“ oder „Orphan Diseases“ bezeichnet. In der Europäischen Union (EU) gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU von ihr betroffen sind (vgl. Verordnung (EG) Nr. 141/2000 (2000), Präambel Abs. 5). Nach dieser Definition können alleine in Deutschland von einer einzelnen seltenen Krankheit bis zu 40.000 Menschen betroffen sein. Da einige Erkrankungen eine wesentlich geringere Prävalenz aufweisen und zum Teil nur einige hundert Menschen weltweit an einer solchen Erkrankung leiden, ist diese Definition sehr unpräzise (vgl. Lelgemann, M. / Francke, R. (2008a), S. 6). Unterschiedliche Anforderungen und Probleme innerhalb der Gruppe Seltener Erkrankungen bezüglich ihrer Erforschung und Versorgung sind die Folge. Aus diesem Grund wird bspw. in Großbritannien weitergehend zwischen „Orphan Diseases“ und „Ultra Orphan Diseases“ unterschieden (vgl. National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) (2004), S. 27-28). Nach einer Schätzung des „WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World“ ist davon auszugehen, dass ca. 30 Millionen Menschen in der EU unter einer Seltenen Erkrankung leiden (Kaplan, W. / Laing, R. (2004), S. 95). Dies entspricht ca. 6 – 8 Prozent der europäischen Gesamtbevölkerung. In Deutschland sind vermutlich mehr als vier Millionen Menschen von einer Seltenen Erkrankung betroffen. Somit leiden insgesamt in etwa ebenso viele Patienten an einer Seltenen Erkrankung wie an einzelnen Volks-

erkrankungen wie Diabetes Mellitus oder Asthma Bronchiale. Die EURORDIS spricht in diesem Zusammenhang von einem „*Paradox of Rarity*“, da intuitiv von einem nur vereinzelt auftretenden Phänomen ausgegangen wird (vgl. EURORDIS (2005), S. 3-4). Trotz der Vielzahl und Heterogenität der einzelnen Seltenen Erkrankungen lassen sich grundlegende *gemeinsame Charakteristika* feststellen, wie Abbildung 1 verdeutlicht.

Abbildung 1: Gemeinsame Charakteristika von Seltenen Erkrankungen



Quelle: Eigene Darstellung in Anlehnung an EURORDIS (2005), S. 5.

Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert aus medizinischen und ökonomischen Gründen die Forschung und Versorgung. Auf Grund der Erfahrungen von

Patientenorganisationen und professionellen Akteuren in Deutschland sowie Berichten aus anderen europäischen Ländern und den USA kann davon ausgegangen werden, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen, eben bedingt durch die Seltenheit ihrer Erkrankung, mit *besonderen Problemen bei Diagnose und Therapie* ihrer Erkrankung konfrontiert sind (vgl. Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B. (2007), S. 1485-1490). Zum einen vergeht häufig ein langer Zeitraum bis zu einer zutreffenden Diagnosestellung, da in vielen Fällen gesicherte Diagnoseverfahren sowie Kenntnisse über die jeweilige Erkrankung fehlen (siehe Kap. 3.3.1). Zum anderen stehen in vielen Fällen keine kausalen Behandlungsansätze zur Verfügung, da bei vielen Erkrankungen die Krankheitsursachen nicht bekannt sind. Auch für die symptomorientierte Behandlung sind die Patienten regelhaft auf die Kenntnisse kompetenter Ärzte und nicht-ärztlicher Therapeuten angewiesen, um körperliche Beschwerden zu lindern, die Progression des Erkrankungsverlaufs zu verlangsamen, Hilfestellung für die psychosozialen Herausforderungen des Lebens mit der Erkrankung zu erhalten und möglichst die Lebenserwartung zu verbessern (siehe Kap. 3.1.2). Durch die Seltenheit der Erkrankung mangelt es häufig nicht nur in der wohnortnahen Versorgung an spezialisierten Ärzten und Therapeuten bzw. Einrichtungen, die über ausreichende Erfahrung in der Diagnostik und Therapie der spezifischen Erkrankung verfügen (siehe Kap. 3.2.1), sondern auch an Informationsmöglichkeiten für Leistungserbringer und Patienten (siehe Kap. 3.4.1). Die Komplexität der Erkrankungen macht zudem *interdisziplinäre Ansätze für Behandlung und Forschung* notwendig. Systematische klinische Studien liegen häufig nicht vor und sind nur unter erschwerten Bedingungen durchführbar. Wegen der geringen Patientenzahlen können innovative Behandlungsansätze nur erschwert entwickelt werden. Evidenzbasierte Therapieleitlinien, spezielle Arzneimittel und Behandlungsmöglichkeiten stehen den behandelnden Ärzten somit häufig nicht oder nur sehr bedingt zur Verfügung (siehe Kap. 3.3.2 und 3.5.3). Ein starker Einfluss dieser Faktoren auf die Versorgungsqualität ist wahrscheinlich. Eine umfassende Evaluation der derzeitigen Versorgung sowie eine Diskussion über optimale Versorgungsformen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind daher angebracht.

Dies hat dazu geführt, dass in einer Reihe europäischer Länder, bspw. Frankreich, Niederlande, Spanien und Rumänien, bereits Initiativen zur Verbesserung der Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ins Leben gerufen wurden

(vgl. Kole, A. / Faurisson, F. (2009), S. 213-294). Insgesamt zeigt sich, dass es *zahlreiche internationale und nationale Maßnahmen* (z. B. sog. „Nationale Aktionspläne“) für Seltene Erkrankungen gibt, die zu konkreten Verbesserungen der Lebenssituation der betroffenen Patienten, insbesondere zu einer verbesserten Diagnose und Therapie beitragen sollen. Im pluralistisch strukturierten und von weit gefächerten Zuständigkeiten geprägten Gesundheitswesen Deutschlands ist die Annahme nahe liegend, dass nachhaltige Verbesserungen in Prävention, Diagnostik und Therapie Seltener Erkrankungen nur dann erreicht werden können, wenn es gelingt, Initiativen zu bündeln und ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Handeln aller Akteure zu erreichen. Es stellt sich die Frage, ob dieses Ziel mit einem Nationalen Aktionsforum "Seltene Erkrankungen" erreicht werden kann und ob sich aus den gewonnenen Erkenntnissen beispielsweise ein Nationaler Aktionsplan „Seltene Erkrankungen“ etablieren ließe (siehe Kap. 3.6.1 und Kap. 3.6.2).

2 Studienkonzeption

2.1 Studienziele

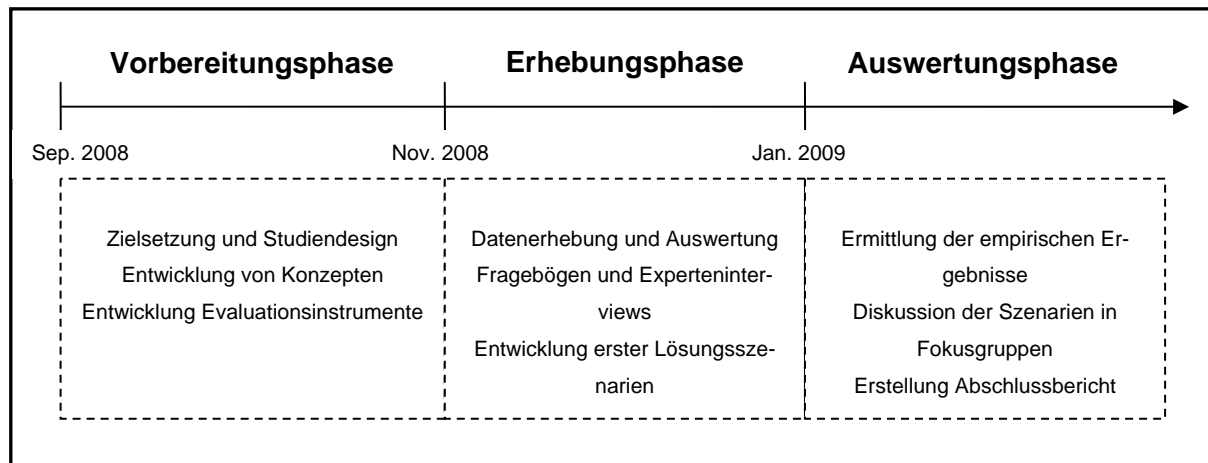
Ziel der Studie war es, die derzeitige Versorgungssituation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu analysieren, prioritäre Handlungsfelder sowie Verbesserungsvorschläge abzuleiten und abschließend Lösungsszenarien zu entwickeln.

Durch qualitative und quantitative empirische Erhebungen sollte die derzeitige *Ist-Situation* in der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen ermittelt werden. Ein wesentliches Ziel dieser Studie war dabei die ausführliche Analyse von Problembereichen und die Darstellung und Bewertung relevanter *Handlungsmöglichkeiten*. Abschließend sollten mögliche Lösungsszenarien erarbeitet werden, die Maßnahmen beinhalten, welche die zukünftige Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessern könnten. Diese *Lösungsszenarien* sollten in Abstimmung mit den *Entwicklungen auf EU-Ebene* entwickelt werden. Insgesamt war es ein wesentliches Ziel dieser Studie, die Auswirkungen einer möglichen Umsetzung eines *Nationalen Aktionsforums und eines Nationalen Aktionsplans* für Seltene Erkrankungen zu analysieren.

2.2 Studienablauf

Für die Studie war ein Zeitraum von sechs Monaten von September 2008 bis März 2009 vorgesehen. Der Studienablauf wird in Abbildung 2 schematisch dargestellt und nachfolgend erläutert:

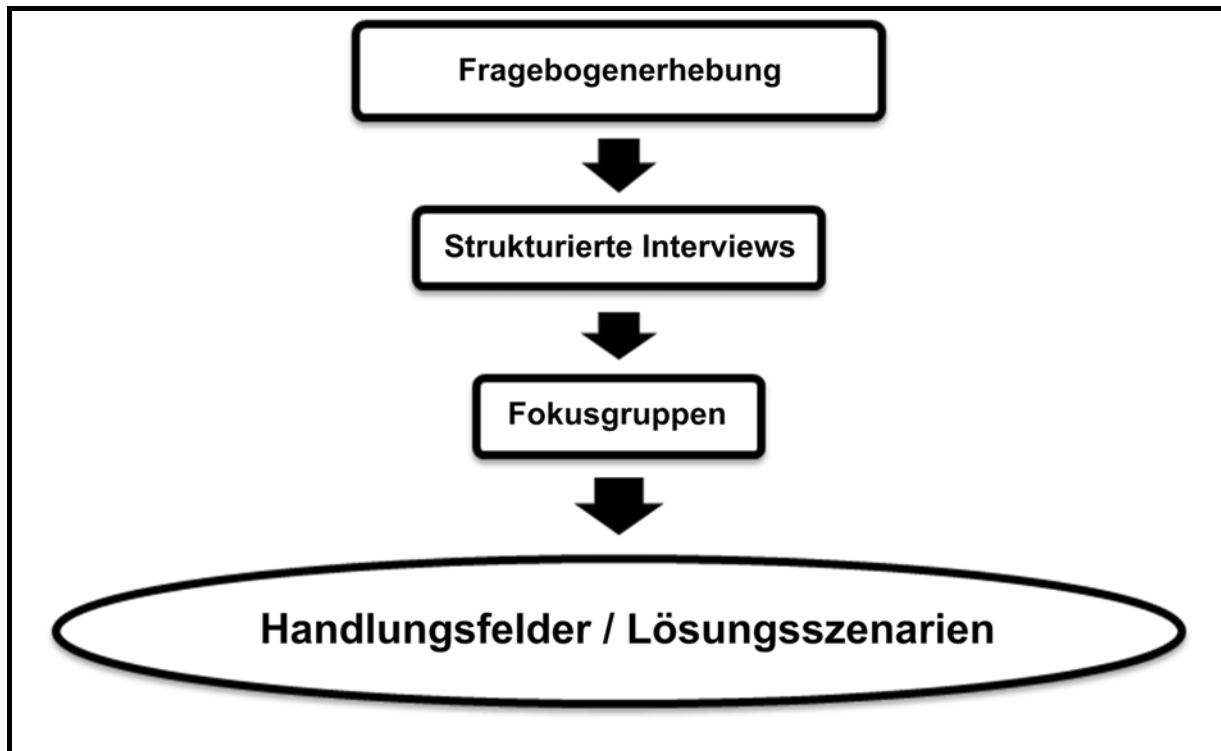
Abbildung 2: Studienablauf



Quelle: Eigene Darstellung.

In der *Vorbereitungsphase* der Studie wurden Zielsetzung und Studiendesign sowie Konzepte zur Durchführung der Studie, insbesondere die Evaluationsinstrumente (siehe Kap. 2.3), entwickelt. Zusätzlich wurde eine systematische Literaturrecherche durchgeführt. Hierbei wurde nach den Schlüsselwörtern „Seltene Erkrankungen“, „Orphan Drugs“, „Rare Diseases“ und „Orphan Diseases“ gesucht. Die Recherche wurde für die Datenbank Pubmed nach folgenden Kriterien mit einem Suchzeitraum ab dem Jahr 2004 konzipiert: „(seltene[All Fields] AND erkrankungen[All Fields]) OR "orphan drugs"[All Fields] OR "rare diseases"[All Fields] OR "orphan diseases"[All Fields] AND ("2004/06/10"[PDat]: "2009/06/08"[PDat] AND (English[lang] OR German[lang]))“. Darüber hinaus wurde eine Handrecherche durchgeführt. In der *Erhebungsphase* konnten anhand von Fragebögen (siehe Kap. 2.3.1) zu verschiedenen Fragekomplexen im Zusammenhang mit der Versorgung von Seltenen Erkrankungen umfassende quantitative Meinungstendenzen erhoben werden. Diese wurden in Experteninterviews (siehe Kap. 2.3.2) mit ausgewählten Akteuren des Gesundheitswesens vertiefend diskutiert und erste Lösungsszenarien abgeleitet. Nachdem Konsensmeinungen in Fokusgruppendifkussionen evaluiert worden waren, wurden endgültige Lösungsszenarien entwickelt und ein Abschlussbericht erstellt.

Damit ergab sich für die Studie ein *mehrstufiges Vorgehen*. Für die Entwicklung und Konkretisierung von Handlungsfeldern und Lösungsszenarien im Bereich der Seltenen Erkrankungen wurden, neben einer Literaturrecherche, umfassende empirische Erhebungen in Form einer Fragebogenerhebung, strukturierte Interviews und Fokusgruppendifkussionen durchgeführt (siehe Abbildung 3).

Abbildung 3: Konkretisierungsprozess von Handlungsfeldern und Lösungsszenarien

Quelle: Eigene Darstellung.

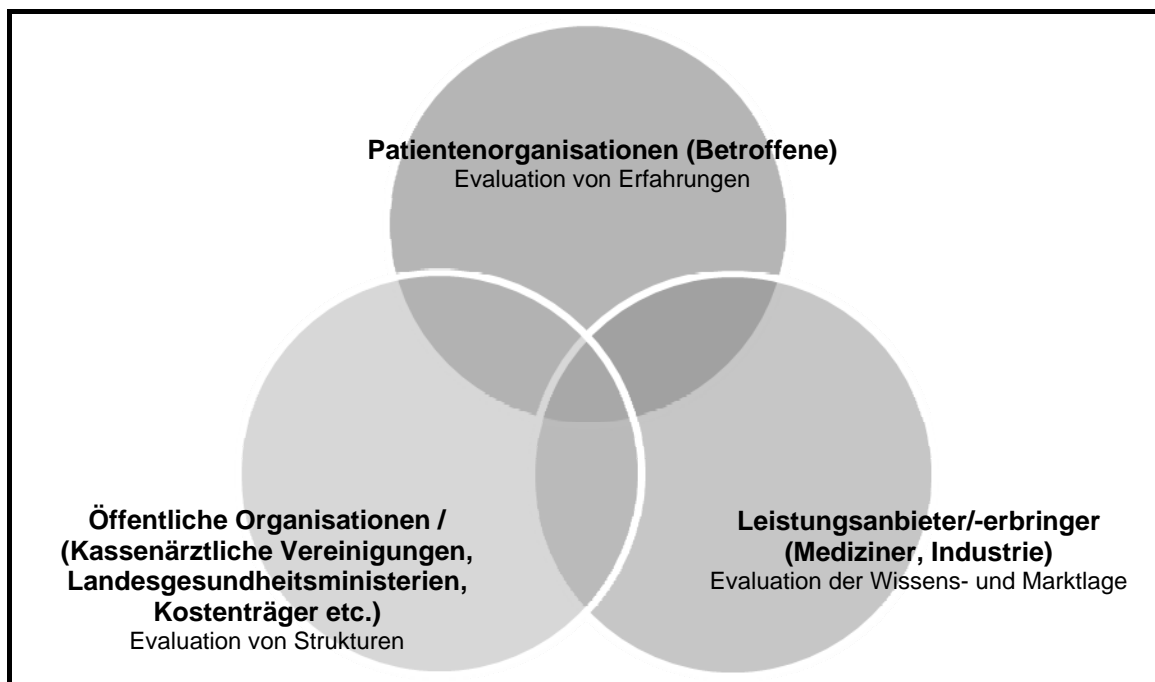
Ziel war eine Darstellung der derzeitigen *Ist-Situation* der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland. Die wesentlichen Ergebnisse und Problemfelder, die sich aus der *Fragebogenerhebung* ergeben haben, wurden mit ausgewählten Einzelpersonen aus verschiedenen Bereichen des Gesundheitswesens in *strukturierten Interviews* diskutiert. Dabei konnten bereits mögliche Lösungsansätze entwickelt werden. Die aus den Interviews gewonnenen Tendenzen und Anregungen wurden in multidimensionalen *Fokusgruppendifkussionen* aus unterschiedlichen Versorgungsbereichen umfassend diskutiert (siehe Kap. 2.3.3). Ziel war eine Ableitung von konsensfähigen *Lösungsszenarien* sowie eine Darstellung konträrer Meinungen unter Schilderung der jeweiligen Argumentation. Auf diese Weise sollten die unterschiedlichen Perspektiven bezüglich des Versorgungsgeschehens der verschiedenen Akteure des deutschen Gesundheitswesens hinreichend berücksichtigt werden.

2.3 Evaluationsinstrumente

2.3.1 Fragebögen

Zur Gewährleistung einer möglichst umfassenden und heterogenen Sichtweise auf das Versorgungsgeschehen im Bereich der Seltenen Erkrankungen wurden unterschiedliche Anspruchsgruppen befragt. Für die prospektive Datenerhebung wurden *zwei Fragebögen* entwickelt (vgl. Anhang 5.1.1 und 5.1.2), die jeweils auf einen bestimmten Empfängerkreis (öffentliche Organisationen/Leistungserbringer und Patientenorganisationen) zugeschnitten waren. Der Großteil der Fragenkomplexe war bei beiden befragten Gruppen identisch, jedoch gab es zusätzlich einige gruppenspezifische Fragen. *Ziel der Befragung* bei Patientenorganisationen war die Evaluation von Erfahrungen Betroffener. Die Befragung von öffentlichen Organisationen und Leistungserbringern diente einer Evaluation der Versorgungsstrukturen und der Wissens- und Marktlage (siehe Abbildung 4).

Abbildung 4: Befragte Personengruppen



Quelle: Eigene Darstellung.

Es ist davon auszugehen, dass bei einer Befragung von einer sehr heterogenen Gruppe von Akteuren (z. B. neben Krankenkassen und Ministerien auch Patientenvertreter) nicht alle Befragten grundsätzliche bzw. ähnliche Kenntnisse über die Versorgung Seltener Erkrankungen haben oder Kenntnisse z. T. nur auf das jeweilige

Spezialgebiet beschränkt sind. Es wurden daher anhand prägnanter Beispiele mögliche und bereits anderenorts existierende Szenarien skizziert, die eine Beantwortung der Fragen erleichtern sollten.

Es wurden verschiedene *Handlungsbereiche* identifiziert, so dass in den Fragebögen Themenkomplexe zu folgenden Bereichen gebildet wurden:

- Persönliche Angaben (siehe Kap. 5.1.3)
- Allgemeine Versorgungssituation (siehe Kap. 3.1)
- Spezialisierte Versorgung (siehe Kap. 3.2)
- Diagnose und Therapie (siehe Kap. 3.3)
- Information und Erfahrungsaustausch (siehe Kap. 3.4)
- Forschung (siehe Kap. 3.5)
- Nationales Aktionsforum und Nationaler Aktionsplan (siehe Kap. 3.6)

Die zurückgesendeten Fragebögen wurden in Form einer Doppeleingabe erfasst und mit dem Statistikprogramm SPSS 16.0 und Microsoft-Excel bearbeitet. Es wurden systematische Plausibilitätschecks durchgeführt.

2.3.2 Experteninterviews

Insbesondere aus der Fragebogenerhebung wurden für die Experteninterviews bereichsspezifische Problemfelder ermittelt und erste Erkenntnisse über Versorgungsprobleme und Lösungsansätze mit spezialisierten Akteuren des Gesundheitswesens diskutiert oder entwickelt. Dafür wurden *Personen aus unterschiedlichen Versorgungsbereichen* ausgewählt (vgl. Anhang 5.2), um die Berücksichtigung unterschiedlicher Perspektiven auf das Versorgungsgeschehen zu gewährleisten.

Die *Selektion der Interviewpartner* erfolgte nach unterschiedlichen Kriterien. Primäres Auswahlkriterium war, dass die einzelnen Interviewpartner bereits an der vorherigen Fragebogenerhebung teilnahmen und möglichst differenzierte Bereiche der Versorgung repräsentieren. Auf diesem Wege sollte eine möglichst hohe sachspezifische Streuung und Kompetenz der Interviewten sichergestellt werden. Die in den Interviews gestellten Fragen wurden hinsichtlich des Versorgungsbereichs und der Kompetenz des Interviewpartners variiert, wobei auf einengende Vorgaben soweit wie

möglich verzichtet wurde. Außerdem wurden nur Personen für die Interviews selektiert, die bereits an der Fragebogenerhebung teilgenommen hatten.

Die Experteninterviews wurden als *qualitative, ermittelnde, nicht-standardisierte und fokussierte Interviews* durchgeführt. Die Datenerfassung der Einzelinterviews erfolgte nach Zusicherung einer anonymisierten Datenbehandlung in der Regel über eine ausführliche Mitschrift bzw. eine Tonbandaufnahme, die später aus Datenschutzgründen gelöscht wurde. Die Experteninterviews wurden nach ihrer *Transkription* einer Einzelanalyse unterzogen. Hierbei wurden Nebensächlichkeiten entfernt und zentrale Passagen hervorgehoben. Die wichtigsten Textteile wurden anschließend zu einem prägnanten *Protokoll* zusammengefasst und inhaltlich nach Themengebieten gegliedert. Im Anschluss wurde eine *Validierung der Daten* durch eine Triangulation durchgeführt, indem die einzelnen Interviewprotokolle einer generalisierenden Analyse unterzogen wurden, um einheitliche theoretische Erkenntnisse und unterschiedliche Positionen in den einzelnen Themenbereichen herauszuarbeiten. Da es sich um qualitative Interviews zur Erfassung von Meinungen und nicht um eine repräsentative Umfrage handelte, wurden die ermittelten Erkenntnisse nicht mit quantitativen statistischen Methoden ausgewertet.

2.3.3 Gruppendiskussionen

Um aus differenzierten Perspektiven einen Konsens über mögliche Lösungsszenarien entwickeln zu können, wurden Diskussionen über Problembereiche und Handlungsmöglichkeiten in verschiedenen Fokusgruppen mit Spezialisten aus unterschiedlichen Versorgungsbereichen durchgeführt. Es wurden *drei Fokusgruppendifkussionen* organisiert, dabei bildeten Vertreter von spezialisierten Leistungserbringern, von Patientenorganisationen und von öffentlichen Organisationen jeweils für sich eine Fokusgruppe (vgl. Anhang 5.3). Im Ergebnis ging es insbesondere um die Ermittlung von Schnittmengen und Differenzen bezüglich bestimmter Versorgungsaspekte innerhalb und zwischen den einzelnen Gruppen.

Um pointierte Meinungen der einzelnen Anspruchsgruppen herauszuarbeiten und auf diesem Wege einen Konsens oder Dissens zwischen verschiedenen Anspruchsgruppen bezüglich einzelner Fragenstellungen aufzuzeigen, wurden die jeweiligen *Fokusgruppen einheitlich* mit Vertretern einer Anspruchsgruppe besetzt. Außerdem

umfassten die verschiedenen Fragen unterschiedliche Bereiche der Versorgung, so dass ein entsprechendes Fachwissen bezüglich einzelner Fragestellungen nicht bei allen Fokusgruppen zu erwarten bzw. vorhanden war und daher einige Fragen nicht in allen Fokusgruppen diskutiert werden konnten. Zudem verhinderten zeitliche Restriktionen eine Diskussion aller Themengebiete in allen Fokusgruppen.

Die *Teilnehmer* der einzelnen Fokusgruppen wurden hinsichtlich ihrer Zugehörigkeit zu einer entsprechenden Anspruchsgruppe und ihrer Kompetenz ausgewählt. Die Gruppe der spezialisierten Leistungserbringer bestand aus Mediziner*innen, die auf die Behandlung einzelner Seltener Erkrankungen spezialisiert sind. Mitglieder verschiedener Selbsthilfeorganisationen bildeten die Fokusgruppe der Patientenvertreter. In der Fokusgruppe der öffentlichen Organisationen waren Vertreter der Landesgesundheitsministerien, der Kassenärztlichen Vereinigungen und der Krankenkassen vertreten.

In den einzelnen Fokusgruppen wurden verschiedene Themenbereiche diskutiert. Diskussionsgrundlage waren einzelne *Thesen*, die sich aus den bisherigen Erhebungen (Fragebögen und Einzelinterviews) ergeben hatten. Diese Thesen wurden entweder befürwortet oder gemäß der Meinung der jeweiligen Fokusgruppe modifiziert. Diese Aussagen der Fokusgruppe und die jeweiligen Argumente wurden protokollarisch erfasst. Es wurde ebenfalls vermerkt, ob innerhalb der Fokusgruppe ein Konsens oder Dissens bestand und die jeweiligen Argumente aufgezeichnet. Auf diese Weise konnte dezidiert die Meinung unterschiedlicher Anspruchsgruppen aus verschiedenen Bereichen des Versorgungsgeschehens bezüglich einzelner Fragestellungen erfasst werden.

2.4 Beschreibung der Befragungskohorte des Fragebogens

Von den insgesamt 355 verschickten Fragebögen wurden 158 ausgefüllt zurückgesendet (Rücklaufquote: 45%). Die *Teilnehmer der Fragebogenerhebung* sind im Anhang aufgeführt (vgl. Anhang 5.1.3). Als Betroffene wurden stellvertretend 98 *Selbsthilfegruppen für Patienten* mit Seltenern Erkrankungen befragt, die alle Mitglieder der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.) sind. 47 dieser Patientenorganisationen beantworteten den Fragebogen (Rücklaufquote: 48%). Die Gruppe

der *öffentlichen Organisationen* bestand u. a. aus Kostenträgern (GKV, PKV), Kasernenärztlichen Vereinigungen und den Landesgesundheitsministerien. Von dieser Gruppe wurden 138 Personen bzw. Einrichtungen befragt, von denen 53 antworteten (Rücklaufquote: 38%). Darüber hinaus wurden 119 *Leistungsanbieter /-erbringer* angeschrieben, von denen 58 einen ausgefüllten Fragebogen zurücksendeten (Rücklaufquote: 49%). Diese Gruppe bestand insbesondere aus spezialisierten Medizinern aus Versorgung und Forschung sowie Vertretern der Pharma- und Medizinprodukteindustrie.

Von den 158 ausgefüllten Fragebögen wurden 97 von männlichen Personen beantwortet. 59 Personen waren weiblich, zwei machten diesbezüglich keine Angabe. Die *durchschnittliche Erfahrung* der befragten Organisationen und Leistungserbringer im Gesundheitswesen im Allgemeinen betrug 20,89 Jahre, im Umgang mit Seltenen Erkrankungen 13,18 Jahre.

Die Heterogenität der Seltenen Erkrankungen lässt sich beispielhaft an der *Prävalenz der einzelnen vertretenen Erkrankungen* feststellen. Die Patientenorganisationen wurden befragt, wie viele Patienten an der von ihnen vertretenen Erkrankung in Deutschland und Europa leiden und wie viele dieser Betroffenen Mitglied der Patientenorganisation sind. 38 der 47 befragten Patientenorganisationen machten eine Angabe bezüglich der *Patientenanzahl in Deutschland*. Die kleinste genannte Patientenanzahl lag bei 45 Betroffenen in ganz Deutschland, wobei der höchste Wert 100.000 Patienten betrug. Dies kann jedoch teilweise auf die Gruppierung einiger Erkrankungen in gemeinsamen Selbsthilfeorganisationen zurückgeführt werden. Aus den Antworten der befragten Patientenorganisationen ergibt sich ein Durchschnitt von 12.211 Patienten, die von einer einzelnen Seltenen Erkrankung betroffen waren. Auch die *Anzahl der Mitglieder der befragten Selbsthilfeorganisationen* schwankte stark. Die kleinste der 34 Patientenorganisationen, welche auf die Frage antworteten, hatte nur 27 Mitglieder, die größte gab ihre Mitgliederanzahl mit 7.500 an. Im Durchschnitt wiesen die befragten Patientenorganisationen eine Mitgliederanzahl von 1.028 auf. Eine große Unsicherheit bezüglich des epidemiologischen Wissens über Seltene Erkrankungen könnte die geringe Beteiligungsquote zur Frage über die *Anzahl der Patienten der einzelnen Seltenen Erkrankungen in Europa* erklären. Nur zehn der 47 befragten Patientenorganisationen machten eine Angabe bezüglich die-

ser Frage. Die kleinste Patientenanzahl wurde mit 200, die größte mit 125.000 angegeben. Im Durchschnitt litten laut Angaben 34.816 Patienten in Europa an den einzelnen von den Patientenorganisationen vertretenen Erkrankungen.

Eine Organisation der Leistungserbringer lehnte die Beteiligung an der schriftlichen Befragung nach Erhalt des Fragebogens ab, indem das methodische Vorgehen der Studie in einer schriftlichen Stellungnahme als "unwissenschaftlich" kritisiert wurde. Daraufhin wurden der Hintergrund der Studie und das methodische Vorgehen (Fragebogen, Einzelinterviews, europäische Erfahrungen) in einem ausführlichen Telefonat des Studienleiters mit dem Repräsentanten dieser Organisation erläutert. Es bestand dennoch keine Bereitschaft an einem strukturierten Interview oder der Fokusgruppendifkussion teilzunehmen. Als Begründung wurde angegeben, dass es keinerlei Belege gebe, dass Patienten mit Seltenen Erkrankungen in der Versorgung in Deutschland benachteiligt sind, weil auch ihnen das ganze Spektrum der Versorgung zur Verfügung stünde. Auch wird die Studie als eine Vorbereitung für eine nationale Aktion zur Verbesserung der Situation von Patienten mit Seltenen Erkrankungen gesehen, für die es keinen Bedarf gäbe.

3 Analyse der aktuellen Ist-Situation, Handlungsfelder und Lösungsszenarien

3.1 Allgemeine Versorgungssituation bei Seltenen Erkrankungen

3.1.1 Aufmerksamkeit und Bedeutung der Seltenen Erkrankungen in Deutschland

Beschreibung der Ist-Situation

Die Seltenen Erkrankungen und ihre spezifischen Versorgungsanforderungen wurden lange Zeit kaum thematisiert und diskutiert, treten jüngst jedoch mehr und mehr in den *Fokus der Öffentlichkeit*. Eine zunehmende Anzahl von Veröffentlichungen zeigt ein steigendes Interesse der Fachöffentlichkeit an einer Auseinandersetzung mit den besonderen Problemen der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen (vgl. bspw. Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B. (2007), S. 1484). Neben der engagierten Tätigkeit einzelner Selbsthilfeorganisationen werden zudem immer mehr Initiativen ins Leben gerufen, welche die allgemeine Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen erhöhen sollen. Als Beispiel sind die Einführung eines Tages der Seltenen Erkrankungen am letzten Tag des Februars und eine zunehmende Öffentlichkeitsarbeit von Seiten der zuständigen Ministerien und der Selbsthilfe aufzuführen. Im europäischen Ausland ist die öffentliche Aufmerksamkeit bezüglich Seltener Erkrankungen teilweise wesentlich stärker. Ein Grund hierfür könnte die Durchführung von öffentlichkeitswirksamen Aktionen, wie beispielsweise dem französischen Telethon, sein. Das Wort Telethon steht für „Television Marathon“ und ist eine Initiative zur Sammlung von Spenden durch eine Erhöhung der öffentlichen Aufmerksamkeit für ein soziales Problem. Diese Spendensammlung für einen gemeinnützigen Zweck kann einige Stunden oder Tage in einer Fernsehsendung durchgeführt werden. Telethons sind in Deutschland kaum verbreitet, aber in anderen Ländern sehr beliebt. Der französische Telethon (vgl. www.afm-telethon.fr) geht ursprünglich von Organisationen für Patienten mit Muskeldystrophie (AFM) aus, gibt aber auch in großem Umfang Spenden an andere Organisationen für Seltene Erkrankungen weiter. Es werden pro Jahr - jeweils an einem Freitag und Samstag Anfang Dezember – ca. 80 bis 100 Mio. Euro durch den Telethon eingeworben. Die AFM finanziert mit diesen Mitteln unter anderem ein großes Gentechnologielabor in der Nähe von Paris (Genethon), unter-

stützt aber auch die französische Allianz für seltene Erkrankungen sowie die EURORDIS.

Durch eine steigende nationale und internationale mediale Aufmerksamkeit wurden Versorgungsprobleme im Bereich der Seltenen Erkrankungen verstärkt diskutiert und die *politische Bedeutung Seltener Erkrankungen deutlich gesteigert*. Eine wesentliche Folge hiervon ist, dass Seltene Erkrankungen eine der Prioritäten im Bereich Gesundheit des 7. EU-Forschungsrahmenprogramms darstellen (vgl. <http://www.forschungsrahmenprogramm.de/Gesundheit.htm>; Kap. 3.5.2). Insbesondere auf Ebene der EU finden derzeit dynamische Entwicklungen statt (vgl. Kommission der europäischen Gemeinschaften (2008 a, b, c)). Eine Vielzahl laufender Aktivitäten der EU im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist zu verzeichnen. In vielen Mitgliedstaaten wurden und werden u. a. nationale Aktionspläne für die Versorgung Seltener Erkrankungen entwickelt, Referenzzentren für eine spezialisierte Versorgung einzelner Indikationen implementiert und die Netzwerkbildung zur Verknüpfung von Grundlagenforschung, klinischer Forschung und Versorgung stark gefördert. Ziel ist hierbei die Entwicklung einer konsistenten europäischen Strategie für die Lösung der wichtigsten Themen im Bereich der Seltenen Erkrankungen (vgl. European Commission (2007)).

Für Deutschland stellt sich die Frage, inwiefern die Aufmerksamkeit und Bedeutung der Seltenen Erkrankungen verbesserungsbedürftig ist und welche Maßnahmen ggf. eine Verbesserung der derzeitigen Situation ermöglichen würden. Als Reaktion auf die von vielen Betroffenen als unbefriedigend wahrgenommene Lage zur Diagnose, Versorgung und Forschung bei Seltenen Erkrankungen, hatte sich bereits 1999 innerhalb der Bundesarbeitsgemeinschaft Hilfe für Behinderte und chronisch Kranke (BAGH, heute: BAG Selbsthilfe) ein Arbeitskreis „Seltene Erkrankungen“ gegründet. Aus diesem entwickelte sich 2003 die *Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.)*, der heute 86 Mitgliedsorganisationen angehören und die ca. 1.000 Erkrankungen mit ungefähr einer Million Betroffenen vertritt (www.achse-online.de).

Ergebnisse der Befragung

Die *öffentliche Aufmerksamkeit* bezüglich Seltener Erkrankungen wird von den Befragten als *nicht ausreichend* eingeschätzt. Knapp 80 Prozent sind der Ansicht, dass

die Seltenen Erkrankungen derzeit in Deutschland zu wenig Beachtung erfahren und Maßnahmen ergriffen werden sollten, um die Aufmerksamkeit in der Öffentlichkeit zu erhöhen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 1). Annähernd alle befragten Patientenorganisationen schätzen die derzeitige Bedeutung als zu gering ein und fordern Maßnahmen, um die Aufmerksamkeit in der Öffentlichkeit zu erhöhen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 2). Im Rahmen der zusätzlichen Angaben wurde geäußert, dass ein jährlicher Telethon nach französischem Vorbild für Deutschland wünschenswert wäre, um gezielt die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen zu erhöhen und Geld für Forschungsvorhaben zu generieren.

Ein sehr heterogenes Ergebnis liefert die Frage, ob Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Volkskrankheiten wichtiger sind als Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Tendenziell wird diese These abgelehnt. Maßnahmen zur Verbesserung der Versorgungssituation von Patienten mit Volkskrankheiten werden daher von den Befragten größtenteils nicht priorisiert (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 1).

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Aus den Einzelinterviews wurde ebenfalls insgesamt deutlich, dass die *Seltenen Erkrankungen derzeit in Deutschland zu wenig Beachtung* finden. Es bestand ein breiter Konsens, dass Maßnahmen ergriffen werden sollten, um die Aufmerksamkeit in der Öffentlichkeit zu erhöhen.

Die Aufmerksamkeit der Akteure im Gesundheitswesen solle mehr auf die Situation der Patienten und weniger auf die Definition der jeweils eigenen Rolle im Versorgungsgeschehen ausgerichtet sein. Eine solche *patientenzentrierte, anstelle einer systemorientierten Betrachtung* des Versorgungsgeschehens, könne dazu beitragen, bestehende Ressourcen auch gezielter für die Abstellung von Unter- oder Fehlversorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen einzusetzen.

Alle *Fokusgruppen* stellten eine zu geringe Aufmerksamkeit für Seltenen Erkrankungen fest. Die Fokusgruppe der öffentlichen Organisationen wies dabei darauf hin, dass zwischen der breiten und der fachlichen Öffentlichkeit unterschieden werden sollte. Maßnahmen zur Erhöhung der Aufmerksamkeit der *breiten Öffentlichkeit* seien

weniger zielführend, hingegen sollte die Aufmerksamkeit der *fachlichen Öffentlichkeit* zielgerichtet erhöht werden. Darüber hinaus bestünden Probleme bei der Verteilung von Ressourcen und Aufmerksamkeit. Alle Patienten mit bestimmten Erkrankungen streben eine möglichst große mediale Aufmerksamkeit und großen Ressourceneinsatz für die Versorgung ihrer Erkrankung an.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Insgesamt zeigt sich, dass weitere Maßnahmen nötig sind, um die Aufmerksamkeit und Beachtung der Seltenen Erkrankungen in der Öffentlichkeit zu erhöhen. Die Einführung von *Aktionen* wie dem europäischen Tag der Seltenen Erkrankungen ist somit positiv zu bewerten und sollte in der Zukunft beibehalten und ausgebaut werden. Weitere Aktivitäten zur Erhöhung der Aufmerksamkeit und der Bedeutung Seltener Erkrankungen, z. B. durch eine Zusammenstellung von Informationsmaterial und die Veröffentlichung von Flyern oder ähnlichem, von Seiten staatlicher Institutionen sind zu befürworten. Die hierfür aufgewendeten Ressourcen sollten jedoch zielgerichtet verwendet werden. Zwar kann eine Erhöhung der öffentlichen Aufmerksamkeit vor allem im Bereich der Spendengenerierung und für eine Erhöhung der Akzeptanz von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zielführend sein, jedoch ist auch in diesem Bereich die Aufmerksamkeit beschränkt und es erscheint sinnvoll, einige wenige, dafür aber umfangreiche Aktionen auszuführen bzw. auszubauen. Eine Erhöhung der *Aufmerksamkeit der fachlichen Öffentlichkeit*, insbesondere der spezialisierten Leistungserbringer, in Bezug auf die individuellen und sehr speziellen Bedürfnisse von Patienten und ihren Familien könnte den patientenrelevanten Nutzen besonders erhöhen. Eine Beschleunigung der Diagnosestellung kann bei nicht spezialisierten Medizinerinnen insbesondere durch ein krankheitsunspezifisch erhöhtes Bewusstsein über Seltene Erkrankungen unterstützt werden (siehe Kap. 3.3.1). Insgesamt besteht eine positive Entwicklung im Bereich der Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen, die sich speziell in der zunehmenden Forschungsförderung und dem gesteigerten medialen und politischen Interesse zeigt. Hieran haben Patientenselbsthilfeorganisationen einen wesentlichen Anteil. Auch die Übernahme der Schirmherrschaft über ACHSE e. V. durch die Ehefrau des Bundespräsidenten, Frau Eva Luise Köhler, dürfte dazu beigetragen haben, dass das Thema „Seltene Erkrankungen“ verstärkte Aufmerksamkeit erhält.

Die Ergebnisse der Befragung können jedenfalls so interpretiert werden, dass eine *Priorisierung der Versorgungsleistungen* zugunsten von Volkskrankheiten und zu Lasten von Seltenen Erkrankungen weder unterstellt noch gewünscht wird. Es ist dafür Sorge zu tragen, dass Patienten mit Seltenen Erkrankungen keine Nachteile in der Versorgung hinnehmen müssen, die allein aus der Seltenheit der Erkrankung resultieren. Somit ist allen Patienten eine Chancengleichheit im Zugang zu Gesundheitsleistungen zu gewährleisten. Auf Grund der Seltenheit werden Behandlungsmöglichkeiten in den meisten Fällen nur für wenige Patienten entwickelt und sind daher besonders kostspielig. Ein gutes Beispiel hierfür ist die spezifische Arzneimittelentwicklung bei Seltenen Erkrankungen (siehe Kap. 3.5.3). Dies bedingt schwierige Abwägungsprozesse, da nicht nur die allgemein knappen Ressourcen des Gesundheitswesens berücksichtigt werden müssen, sondern auch die Bedürfnisse der Patienten mit Seltenen Erkrankungen.

3.1.2 Umfang und Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen

Beschreibung der Ist-Situation

Seltene Erkrankungen verursachen spezielle und schwerwiegende Probleme für die Betroffenen. Zum einen ist die *Diagnose bei Seltenen Erkrankungen erschwert*, da die Symptome von vielen Ärzten nicht der zutreffenden Diagnose zugeordnet werden können, Seltene Erkrankungen nicht als mögliche Erkrankungsursache in Betracht gezogen werden und die Symptome häufig organübergreifend auftreten (siehe Kap. 3.3.1). Dies führt in vielen Fällen zu einer „Odyssee“ der Patienten mit zahlreichen (Fach-) Arztkontakten und stationären Aufenthalten. Abgesehen von dem damit verbundenen ineffizienten Ressourcenverbrauch berichten Patienten von einem durch die Ungewissheit und das Gefühl der Einsamkeit noch vergrößerten Leidensdruck. Auch die Behandlung der Symptomatik Seltener Erkrankungen ist von vielfältigen Schwierigkeiten gekennzeichnet. Bedingt durch den in ca. 80 Prozent der Fälle genetischen Ursprung und den geringen Umfang systematischer Studien und evidenzbasierter Therapieleitlinien sind *kausal wirksame Therapien vielfach unbekannt* oder stützen sich auf Erfahrungen einiger weniger Spezialisten, welche wiederum auf sehr kleinen Fallzahlen beruhen (vgl. Wetterauer, B. (2003), S. 23). Unsicherheit und Überforderung sind daher nicht nur bei Betroffenen, sondern auch bei vielen medizinischen Leistungserbringern weit verbreitet. Aus diesem Grund müssen sich zahlreiche Patienten selbstständig und mit großem Aufwand über krankheits-

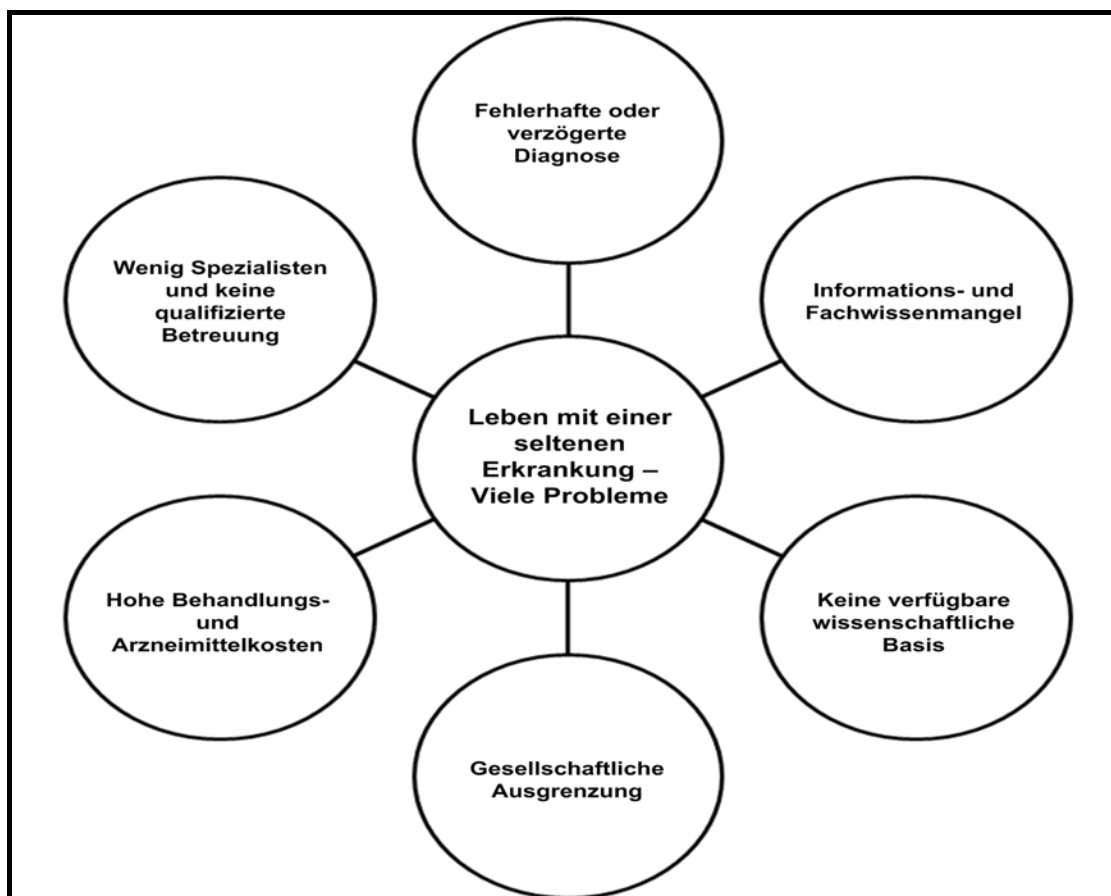
spezifische Behandlungsmethoden und spezialisierte medizinische Einrichtungen informieren (siehe Kap. 3.4.1). Profunde Krankheitsinformationen, spezialisierte Einrichtungen und Behandlungsmöglichkeiten sind indes oft nicht vorhanden. Die Entwicklung von für die jeweiligen Erkrankungen zugelassenen Arzneimitteln wird – ungeachtet der vorhandenen Anreize der EU-Direktive 141/2000 (Orphan Drug Designation) – aber in vielen Fällen auf Grund unzureichender Rentabilität und einem nicht unerheblichen Entwicklungsrisiko behindert. Hinzu kommt bei vielen Erkrankungen die Tatsache, dass eine Pharmakotherapie nur ein Mosaikstein in einem erfolgreichen Behandlungsschema sein könnte (siehe Kap. 3.5.3).

Präventionsmaßnahmen sind auch bei Seltenen Erkrankungen von Bedeutung und lassen sich in Primär-, Sekundär- und Tertiärprävention unterteilen. Die Primärprävention ist bei genetisch bedingten Seltenen Erkrankungen unbedeutend (vgl. Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B. (2007), S. 1485). Ein Krankheitseintritt kann bei genetisch determinierten und früh manifestierenden Erkrankungen, im Gegensatz zu vielen sog. Zivilisationserkrankungen wie bspw. Diabetes mellitus Typ 2 oder einigen Herz-Kreislauf-Erkrankungen, in der Regel nicht durch individuelles Verhalten verhindert werden. Sekundärpräventive Maßnahmen haben für die Behandlung seltener Krankheiten einen hohen Stellenwert, da die Exazerbation durch eine zeitnahe Diagnose verhindert bzw. verzögert werden kann. Ein gutes Beispiel hierfür liefern seltene Stoffwechselstörungen (z. B. Phenylketonurie oder Morbus Pompe), bei denen durch diätetische oder gezielte pharmakotherapeutische Maßnahmen Folgeschäden heraus gezögert oder sogar weitgehend vermieden werden können. Durch eine verspätete oder nie korrekt erfolgte Diagnosestellung ist ein starker Verlust von Lebenserwartung und Lebensqualität eine häufig zu beobachtende Folge. Eine besonders hohe Relevanz hat bei chronischen Seltenen Erkrankungen die Rehabilitation bzw. die tertiäre Prävention. Die Progredienz der Krankheitsverläufe kann auf diesem Wege, z. B. bei Mukoviszidose durch physiotherapeutische Maßnahmen oder eine speziell angepasste Ernährung (vgl. Reimann, A. / Kruij, S. (2003), S. 68-69), stark verringert werden, wodurch eine höhere Lebenserwartung mit einer gesteigerten Lebensqualität erreicht werden kann (vgl. Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B. (2007), S. 1486). Die Komplexität der meisten Seltenen Erkrankungen mit Multiorganbeteiligung macht eine *interdisziplinäre und sektorübergreifende Zusammenarbeit* zwischen den verschiedenen ärztlichen und nicht-

ärztlichen Leistungserbringern zu einem dringenden Desiderat. Das sektoral und zumindest im niedergelassenen Bereich typischerweise immer noch monodisziplinär ausgerichtete deutsche Gesundheitswesen stellt daher besondere Herausforderungen an eine sachgerechte Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen.

Zusätzlich zu den bisher erwähnten Problemen haben Seltene Erkrankungen auch *soziale Konsequenzen für die Patienten und deren Familien*. Die diagnostischen und therapeutischen Versorgungsdefizite haben Auswirkungen auf viele Lebensbereiche, wie bspw. das Berufsleben, die Freizeit, Freundschaften, soziale Kontakte und das alltägliche Leben. Unsicherheit und Hilflosigkeit der Betroffenen sowie ein Mangel an Beratungsmöglichkeiten und Information bedingen nicht selten eine soziale Isolation (vgl. EURORDIS (2005), S. 7-8; Kole, A. / Faurisson, F. (2009)). Somit ergeben sich für Patienten mit Seltenen Erkrankungen vielfältige Problembereiche (siehe Abbildung 5). Die Betroffenen haben daher in vielen Fällen ein starkes Bedürfnis hinsichtlich einer umfangreichen psychosozialen Betreuung.

Abbildung 5: Probleme der Patienten mit Seltenen Erkrankungen



Quelle: Eigene Darstellung in Anlehnung EURORDIS (2005), S. 7-8.

Seltene Erkrankungen üben auf den täglichen Lebensalltag und somit auf die Lebensqualität vieler Betroffener einen signifikanten Einfluss aus. Die Ergebnisse der Studie von Eidt, D. / Mittendorf, T. / von der Schulenburg, J.-M. (2007) haben exemplarisch für Patienten mit Mukoviszidose gezeigt, dass der *tägliche zeitliche Aufwand* für die Behandlung und Pflege von Patienten mit Seltene Erkrankungen teilweise erheblich ist. Dabei ergeben sich für Mukoviszidose-Patienten durchschnittlich über drei Stunden pro Tag (siehe Tabelle 1), die für Physiotherapie, Inhalation und weitere krankheitsbezogene Maßnahmen verwendet werden.

Tabelle 1: Täglicher zeitlicher Aufwand der Behandlung von Mukoviszidose Patienten

	Mittelwert (in Min.)
Physiotherapie	24,95
Inhalation	45,85
Montage und Reinigung von Geräten	16,23
Medikamenteneinnahme	8,65
Mehraufwand Ernährungsmaßnahmen	14,98
Mehraufwand Körperpflege	11,54
Mehraufwand Reinigung/Desinfektion	11,39
Nächtliche Therapiemaßnahmen	7,00
Weitere Maßnahmen	35,01
Telefonate, Briefe, Fahrten	9,56
Selbsthilfegruppen, eigene Fortbildung, Teilnahme an Studien	5,66
Summe	190,82

Quelle: In Anlehnung an Eidt, D. / Mittendorf, T. / von der Schulenburg, J.-M. (2007), S. 53.

In vielen Familien ist der zeitliche Tagesablauf durch die chronische und schwere Erkrankung eines Familienmitglieds bestimmt. Die *Lebensqualität* der gesamten Familie kann hierunter leiden. Da viele Seltene Erkrankungen bereits von Geburt an auftreten und häufig schwerwiegend und chronisch verlaufen, ist für viele Angehörige ein so *hoher betreuender Aufwand* gegeben, dass teilweise keine Erwerbstätigkeit mehr ausgeübt werden kann. Dies stellt für die betroffenen Familien eine zusätzliche finanzielle Belastung dar. Aber insbesondere für Patienten verursachen diese dauerhaften und umfangreichen Behandlungsmaßnahmen eine starke Beeinträchtigung ihrer Lebensumstände und nicht zuletzt eine Minderung ihrer Lebensqualität.

Ergebnisse der Befragung

In fast allen Versorgungsbereichen wird von den befragten Akteuren ein Verbesserungsbedarf bezüglich des *Umfangs und der Qualität der medizinischen Versorgung* festgestellt. Insbesondere in der Primärversorgung und im fachärztlichen Bereich (Niedergelassene) wird ein besonders starker Mangel gesehen. Verbesserungsbedarf bei der ambulanten Versorgung im Krankenhaus sowie bei Spezialzentren für einzelne Erkrankungen sehen jeweils über 70 Prozent der Befragten. Immerhin noch weit mehr als die Hälfte aller Personen bejaht einen Verbesserungsbedarf im Bereich der stationären, physiotherapeutischen und rehabilitativen Versorgung. Die psychosoziale Betreuung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen wird von dreiviertel der Befragten als ausgeprägter Mangelbereich gekennzeichnet (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 4). Die befragten Patientenorganisationen sehen in allen Versorgungsbereichen einen wesentlich stärkeren Verbesserungsbedarf als die Organisationen und Leistungserbringer (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 5). Leistungserbringer und Forscher beschrieben darüber hinaus, mit Ausnahme der hausärztlichen Versorgung, stets einen größeren Verbesserungsbedarf als die öffentlichen Organisationen und Kostenträger (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 6). Im Rahmen der freien Antwortmöglichkeiten wurden vielfältige weitere Versorgungsbereiche genannt, in denen ebenfalls eine Verbesserung des Umfangs und/oder der Qualität notwendig seien. Von mehreren Befragten wurden insbesondere bei der Bereitstellung und Finanzierung von Referenzzentren und Spezialambulanzen sowie im Bereich des Wissens und der Weiterbildung des Medizinischen Dienstes der Krankenversicherungen (MDK) Verbesserungen gefordert. Weiterer quantitativer und/oder qualitativer Verbesserungsbedarf wurde im Bereich der Heil- und Hilfsmittel, bei der Notfallversorgung nach der Erstdiagnose, bei den diagnostischen Maßnahmen, in der Informationsbereitstellung und Öffentlichkeitsarbeit, bei der langfristigen Finanzierung diagnosebezogener klinischer Register und bei der Aufklärung von Patienten über ihre Rechte im deutschen Gesundheitswesen gesehen. Es wurde ebenfalls Verbesserungsbedarf in der Versorgung von ländlichen Gebieten angemerkt.

Wesentliches Potenzial für eine *Verbesserung des Umfangs und der Qualität der Versorgung* von Seltenen Erkrankungen wird einer verstärkten interdisziplinären Vernetzung der verschiedenen ärztlichen und nicht-ärztlichen Fachgruppen, einer Verbesserung der sektorenübergreifenden Versorgung (Vernetzung ambulanter,

stationärer und rehabilitativer Leistungsbereiche) und einem vermehrten Informationstransfer zwischen den Schnittstellen der Versorgung beigemessen. Auch eine höhere Leistungsvergütung sowie nationale und internationale Diskussionsforen werden - wenn auch mit geringerer Quote - als potenziell wirksame Maßnahmen angesehen. Umfang und Qualität der Versorgung können nach Ansicht der Befragten auch durch eine Konzentration von kompetenten Versorgungskonzepten an ausgewählten Standorten verbessert werden (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 7). Im Rahmen der qualitativen Auswertung wurden als weitere Maßnahmen für eine Verbesserung des Umfangs und/oder der Qualität der Versorgung die Einführung von krankheitsspezifischen Spezialistenpools, eine Ausweitung der Medienarbeit, eine verstärkte Implementierung von interdisziplinär tätigen Referenzzentren und eine Bildung von krankheitsspezifischen Beratungsstellen, die auch im nicht-ärztlichen Bereich tätig sein sollten, vorgeschlagen. Es wurde ebenfalls angemerkt, dass Referenzzentren über ein Shared-Care-Netzwerk mit anderen Leistungserbringern zusammenarbeiten sollten. Als weitere mögliche Maßnahmen für eine Verbesserung der Versorgungssituation wurden eine Zertifizierung bereits bestehender Referenzzentren und die Implementierung von krankheitsspezifischen Expertensprechstunden befürwortet. Diese Expertensprechstunden sollten durch ein Expertenteam angeboten werden, welches bspw. über eine Telefonbereitschaft zur Verfügung stehe und aktuelle Fragen von Ärzten und Patienten kompetent beantworten solle. Eine stärkere Vernetzung von Forschung und Versorgung und ein Einsatz von telemedizinischer Patientenbetreuung durch Spezialisten, die nicht in der Nähe des Wohnorts des Patienten tätig sind, wurden ebenfalls als potenzielle Maßnahmen befürwortet. Insgesamt werden die einzelnen Maßnahmen für eine Verbesserung des Umfangs und der Qualität der Versorgung von Seltenen Erkrankungen von den Patientenorganisationen positiver bewertet (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 8). Starke Unterschiede zwischen den befragten Gruppen traten bei der Beurteilung einer höheren Vergütung für spezielle Leistungen auf. Patientenorganisationen, Leistungserbringer und Forscher sahen überwiegend ein hohes Potenzial darin, durch eine höhere Vergütung den Umfang und die Qualität der Leistungserbringung zu verbessern. Im Gegensatz hierzu charakterisierten nur wenige öffentliche Organisationen dieses Instrument als erfolgversprechend, während dieser Aspekt für die Kostenträger gar keine Rolle zu spielen scheint (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 9).

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Im Rahmen der *Fokusgruppendifkussion mit Vertretern der Patientenorganisationen* wurde geschildert, dass Umfang und Qualität der Versorgung im Bereich der fachärztlichen Behandlung (niedergelassene Ärzte sowie ambulante Behandlungsmaßnahmen im Krankenhaus) und der *psychosozialen Betreuung* am stärksten verbesserungsbedürftig seien. Aus Sicht der Patientenvertreter beständen bei einigen Erkrankungen wesentliche Versorgungsprobleme in der hausärztlichen und pädiatrischen Versorgung. Diese Probleme seien jedoch krankheitsspezifisch, da Pädiater und Hausärzte für die Versorgung bestimmter Erkrankungen nur in Teilbereichen relevant seien. Als stark mangelbehaftet oder praktisch nicht gegeben wurde die interdisziplinäre Zusammenarbeit verschiedener Fachdisziplinen beschrieben. Eine interdisziplinäre und ganzheitliche Therapie komme häufig nicht zustande, da viele Ärzte nur jene Organsysteme behandelten, für die sie fachärztlich ausgebildet seien. Es fehle eine umfassende Perspektive, die der Komplexität von Seltenen Erkrankungen vielfach gerecht würde. Nach Ansicht der Patientenorganisationen sollten den Ärzten der Primärversorgung kompetente Ansprechpartner an die Seite gestellt werden, die über eine hohe Kompetenz im Umgang mit einer oder mehreren Seltenen Erkrankungen verfügten und an die sich Hausärzte und niedergelassene Fachärzte im Zweifel wenden könnten. Ein umfassender Informationsaustausch zwischen allen Leistungserbringern sei hierfür notwendig. Darüber hinaus solle die Zusammenarbeit der Ärzte mit den Patienten und Selbsthilfegruppen verbessert werden. Nach Ansicht der Patientenvertreter bestehe ein wesentliches Versorgungsdefizit im Bereich der psychosozialen Betreuung, die durch die professionellen Leistungserbringer des Gesundheitswesens praktisch nicht erbracht werde. In diesem Bereich sei die Selbsthilfe gezwungen, vereinzelt notgedrungen aber auch ausreichend kompetent, Versorgungsleistungen zu erbringen. Gerade für die Übermittlung der Diagnose bzw. zu Beginn einer Erkrankung, aber auch während des gesamten Krankheitsverlaufes, sei eine psychosoziale Betreuung von Patienten und deren Angehörigen wünschenswert. Diese Aufgabe überfordere die Selbsthilfe in vielen Fällen, da sie nicht über die notwendigen finanziellen Mittel verfüge. In einigen Fällen sei außerdem bei Fach- und Zahnärzten die spezielle medizintechnische Ausstattung für Seltene Erkrankungen verbesserungsbedürftig.

Die *Fokusgruppe der öffentlichen Organisationen* stellte fest, dass die Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen der gezielten Verbesserung der sektorübergreifenden Versorgung, der interdisziplinären Vernetzung zwischen einzelnen Fachgruppen und des Informationstransfers zwischen den Schnittstellen der Versorgung bedürfe. Es wurde kritisiert, dass die Versorgung von Seltene Erkrankungen regional sehr unterschiedlich erfolge. Es sollte geklärt werden, wer die örtlichen spezialisierten Ansprechpartner für Seltene Erkrankungen seien und wie die einzelnen Ansprechpartner vernetzt werden könnten.

In der *Fokusgruppe der spezialisierten Leistungserbringer* wurden keine expliziten Meinungen zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Mit Hilfe umfangreicherer Früherkennungsmaßnahmen, wie z. B. Screeninguntersuchungen bei Neugeborenen, verbesserter diagnostischer Instrumente und zielgerichteter Überweisungen zu spezialisierten Ärzten könnten einige Seltene Erkrankungen frühzeitig entdeckt und Krankheitsverläufe mit ihren Folgeerscheinungen verzögert werden (wofür allerdings noch eine zielgerichtete und vor allem praktikable Liste an relevanten Krankheiten entwickelt werden müsste). Es scheinen Maßnahmen erforderlich zu sein, die eine Beschleunigung der Diagnosestellung und zielgerichtete Überweisung der Patienten an kompetente Einrichtungen sicherstellen. Vor allem im pädiatrischen und hausärztlichen Bereich werden Mängel bezüglich einer zeitnahen und zutreffenden Diagnosestellung sowie bei einer schnellen Überweisung zu spezialisierten Ärzten beschrieben (siehe Kap. 3.3.1).

Auf Grund der Komplexität vieler Seltener Erkrankungen und ihrer systemischen Auswirkungen bedarf insbesondere die *Therapie* der gezielten Verbesserung der sektorübergreifenden Versorgung, der interdisziplinären Vernetzung zwischen einzelnen Fachgruppen und des Informationstransfers zwischen den verschiedenen Schnittstellen der Versorgung. Grundvoraussetzung für eine qualitativ hochwertige Versorgung im Bereich der Seltene Erkrankungen ist stets eine hohe Kompetenz und umfassende Zusammenarbeit der Leistungserbringer sowie eine ausreichende Ressourcenausstattung derselben. Es sollten daher Konzepte entwickelt werden, die sicherstellen, dass Patienten mit Seltene Erkrankungen von kompetenten Ärzten in

einer ganzheitlichen und koordinierten Therapie behandelt werden können. Eine grundlegende und therapiebestimmende Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen im hausärztlichen und niedergelassenen fachärztlichen Bereich scheint in der heutigen Situation somit nicht zielführend zu sein. Bei den meisten Erkrankungen ist die Versorgung in krankheitsspezifischen Spezialambulanzen oder in Referenzzentren für die Behandlungsqualität von großer Bedeutung, da die wenigen spezialisierten und kompetenten Ärzte nur hier vorhanden sind. Die Finanzierung und der Ausbau der oben genannten Leistungsangebote könnten den Umfang und die Qualität der Versorgung potenziell verbessern. Die Primärversorgung spielt darüber hinaus auch bei Seltenen Erkrankungen eine bedeutende Rolle. Shared-Care-Modelle könnten in diesem Zusammenhang Möglichkeiten offerieren, wie auch in ländlichen Gebieten eine qualitativ hochwertige Versorgung sichergestellt werden kann (siehe Kap. 3.2.1 bis Kap. 3.2.4). Neben einer frühzeitigen Diagnosestellung ist somit eine enge Kooperation zwischen ärztlichen und nicht-ärztlichen Leistungserbringern, bspw. Rehabilitationseinrichtungen oder Physiotherapeuten, von großer Wichtigkeit. Die notwendige Beteiligung von vielen unterschiedlichen Leistungserbringern und Versorgungseinrichtungen an der Behandlung eines Patienten ohne eine solche enge Abstimmung und Vernetzung ist dagegen problematisch (vgl. Sachverständigenrat für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen (2002), S. 206-207).

Ein Mangel an spezialisierten Versorgungsstrukturen im Bereich der Seltenen Erkrankungen führt derzeit häufig zu einer Unterversorgung sowie verspäteter oder falscher Krankheitsdiagnosen. Eine fehlende Kompetenz der behandelnden Leistungserbringer kann außerdem eine Fehl- und Überversorgung bedingen, da durch Fehldiagnosen überflüssige Maßnahmen ergriffen oder hierdurch entstehende Komplikationen behandelt werden müssen.

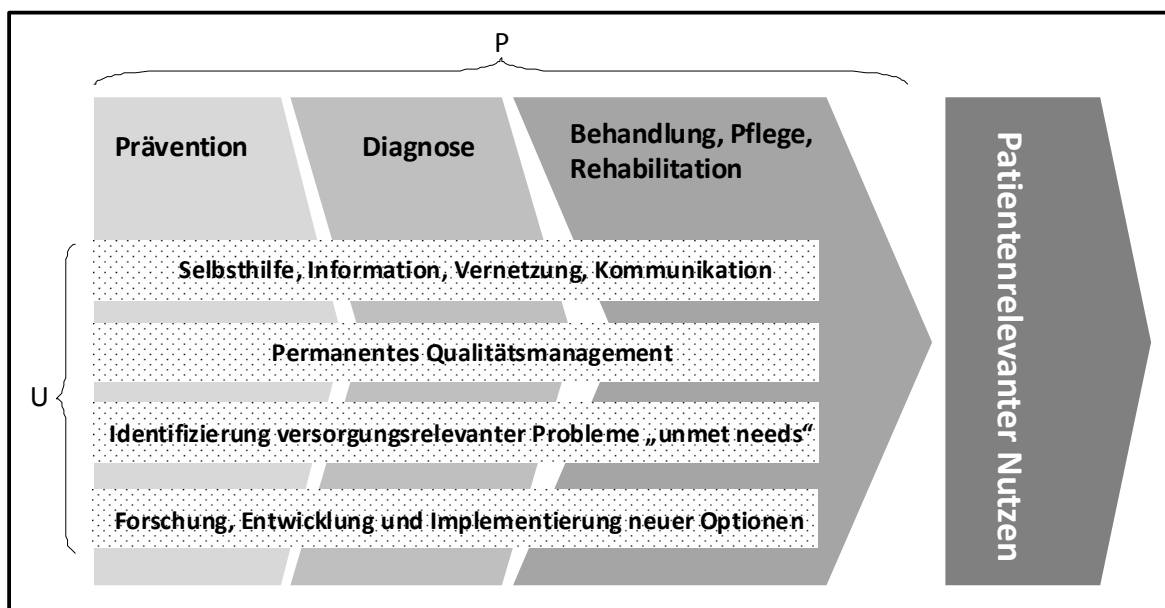
Auch in Umfang und Qualität der *Versorgung mit Arznei-, Heil- und Hilfsmitteln* scheint Verbesserungsbedarf zu bestehen. Im Bereich der Entwicklung von spezialisierten Arzneimitteln wurden in den letzten Jahren bereits umfangreiche Fortschritte erzielt. Jedoch können weiterhin viele Seltene Erkrankungen nicht oder nur sehr eingeschränkt medikamentös behandelt werden (siehe Kap. 3.5.3). Ähnliche Probleme scheinen im Bereich der Versorgung mit Heil- und Hilfsmitteln gegeben zu sein, die für die Versorgung vieler chronischer Seltener Erkrankungen sehr relevant sind.

Um die Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen zu verbessern, ist zudem eine enge *Vernetzung von Forschung und Versorgung* anzustreben. Eine verstärkte Implementierung von Spezialambulanzen und Referenzzentren spielt in diesem Zusammenhang ebenfalls eine besondere Rolle, da hierdurch eine Dokumentation von Erkrankungsverläufen, bspw. durch das Führen von Registern, die Durchführung klinischer Studien und die Entwicklung evidenzbasierter Therapieleitlinien, wesentlich erleichtert werden könnten. Hierbei ist zu überlegen, wie entsprechende Leistungen vergütet werden könnten (siehe Kap. 3.2.1 und Kap. 3.2.2). Eine Vernetzung der einzelnen spezialisierten Einrichtungen bzw. der spezialisierten Mediziner ist für die Forschung und zukünftige Versorgung relevant, da so ein umfassender Erfahrungsaustausch bzw. eine zügige Informations- und Innovationsdiffusion in die Regelversorgung gewährleistet werden könnte (siehe Kap. 3.4.1 und Kap. 3.4.2).

Auf Grund der starken psychosozialen Belastungen und eines Mangels an qualitätsgesicherten Informationen spielt die psychosoziale Betreuung und Informationsbereitstellung ebenfalls eine wichtige Rolle. Ein Einbezug der Selbsthilfe in Versorgungskonzepte könnte den Präferenzen der Patienten nach *psychosozialer Betreuung und Informationsbereitstellung* entsprechen und ist in der Praxis bereits in vielen Fällen gegeben. Es sollten Konzepte entwickelt werden, welche die zukünftige Rolle von medizinischen Leistungserbringern und Selbsthilfeorganisationen bei Seltenen Erkrankungen in der Erbringung dieser Leistungen präzisieren und eine entsprechende Finanzierung sicherstellen. Darüber hinaus ist bei Seltenen Erkrankungen die Zusammenarbeit von Ärzten, Betroffenen und Selbsthilfeorganisationen von besonderer Bedeutung und sollte gefordert und gefördert werden. Zu wenig Beachtung wird ferner dem Umfeld des Patienten, insbesondere der Familie, gewidmet. Dabei gibt es funktionierende Ansätze, diese mit einzubeziehen. Hierzu gehört das Konzept der Sozialpädiatrischen Zentren gem. § 119 SGB V ebenso wie die familienorientierte Rehabilitation. In beiden Fällen werden die Mitbetroffenheit der Familie und die hierdurch ausgelöste positive wie negative Rückkoppelung an den Gesundheitszustand des Patienten miteinbezogen. Beide – sich ergänzende - Konzepte sind jedoch für Erwachsene nicht oder nur eingeschränkt verfügbar und darüberhinaus nicht mit ausreichenden Kapazitäten ausgestattet.

Der Zusammenhang von Prävention, Diagnose und Behandlung, Pflege und Rehabilitation mit der Einbeziehung der Selbsthilfe, der Information, dem Qualitätsmanagement sowie der Identifizierung und der Erforschung versorgungsrelevanter Probleme wird im *Modell der „patientenzentrierten Wertschöpfungskette“* (vgl. Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B. (2007), S. 1485). dargestellt. Dabei wird verdeutlicht, dass durch diese Vernetzung ein patientenrelevanter Nutzen entsteht, dessen Mehrung im Fokus eines patientenzentrierten Versorgungsgeschehens stehen sollte (siehe Abbildung 6).

Abbildung 6: Die patientenzentrierte Wertschöpfungskette



Quelle: Eigene Darstellung in Anlehnung an Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B (2007), S. 1485.

Eine Verbesserung der Versorgungsqualität und Ausweitung des Leistungsangebots wird die *zukünftigen Versorgungskosten* voraussichtlich erhöhen, es sind jedoch auch Einsparungen durch einen Abbau von Fehl- und Überversorgungstendenzen zu erwarten. Zu beachten ist dagegen, dass insbesondere die befragten öffentlichen Organisationen und Kostenträger einen geringeren Verbesserungsbedarf als die befragten Leistungserbringer und vor allem Patientenorganisationen sehen. Die Kostenverantwortung dieser Akteure des Gesundheitswesens könnte für diese Einschätzung der Versorgungssituation mitverantwortlich sein. Daher sollten bei zukünftigen Entscheidungen auch die begrenzten Ressourcen berücksichtigt werden und eine Orientierung der zu ergreifenden Maßnahmen am tatsächlichen Patientennutzen erfolgen. Die Versorgungssituation im deutschen föderalen Gesundheitswesen ist

regional sehr unterschiedlich ausgeprägt und erschwert zudem die Schaffung von spezialisierten und zentralisierten Versorgungsstrukturen. Zukünftige Versorgungskonzepte sollten Maßnahmen beinhalten, wie *bundesweite Lösungen* für die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen umgesetzt werden könnten.

3.1.3 Zugang zur Versorgung

Beschreibung der Ist-Situation

Grundsätzlich bestehen für Patienten mit Seltenen Erkrankungen die gleichen Zugangsmöglichkeiten zu medizinischen Leistungen wie für Patienten mit häufigeren Erkrankungen. Sowohl aus historischen wie auch aus medizinischen Gründen werden zahlreiche Seltene Erkrankungen *ambulant* im Krankenhaus behandelt, ohne dass die organisatorischen und finanziellen Voraussetzungen hierfür erfüllt sind (siehe Kap. 3.2.1). Im ambulanten Bereich ist außerdem eine geringe Verbreitung dieser spezialisierten medizinischen Krankenhausambulanzen zu beobachten. Da für viele Erkrankungen keine oder nur wenige spezialisierte Ärzte in einer Region vorhanden sind, sind die Patienten auf die Behandlung durch einen weit entfernt praktizierenden Spezialisten angewiesen. Viele Seltene Erkrankungen verlaufen zudem chronisch und schwerwiegend. Ambulante Leistungen werden durch die Betroffenen regelmäßig und in teils großem Umfang in Anspruch genommen. Bei voranschreitendem Krankheitsverlauf nimmt außerdem die Notwendigkeit *stationärer* Aufenthalte zu. Auf Grund der geringen Verbreitung spezialisierter Einrichtungen müssen oftmals weite Anfahrtswege ohne eine entsprechende Kostenerstattung in Kauf genommen werden. Viele Leistungserbringer und Betroffene verfügen ebenfalls nicht über die notwendigen Informationen über Therapiemöglichkeiten, spezialisierte Leistungserbringer etc., so dass die vorhandenen qualitativ hochwertigen Versorgungsangebote nicht genutzt werden können (siehe Kap. 3.4.1).

Im *medikamentösen* Bereich ist der Zugang für Patienten mit Seltenen Erkrankungen ebenfalls erschwert. Betroffene werden mit krankheitsspezifischen Arzneimitteln, sog. Orphan Drugs, oder in Form eines Off-Label-Use behandelt (siehe Kap. 3.5.3). Zudem sind häufig weitere Medizinprodukte, bspw. bestimmte Nahrungsmittel, für eine Therapie notwendig. Voraussetzung für die Aufnahme von Medizinprodukten in die Liste erstattungsfähiger Medizinprodukte ist eine systematisch belegte Evidenz, die in vielen Fällen in der Vergangenheit nicht in der heute geforderten Form erhoben

wurde. Als Folge bleiben von den Patienten als krankheitslindernd beschriebene Medizinprodukte außerhalb der Erstattungsfähigkeit. Bei Nahrungsergänzungsmitteln bestehen ebenfalls Zugangsrestriktionen im Rahmen der Gesetzlichen Krankenversicherung (GKV), die für die von diesen Restriktionen betroffenen Patienten als weitere Hürde in der Bewältigung ihrer Erkrankung beschrieben werden. Für die Erstattung im Einzelfall sind Stellungnahmen des MDK nötig. Dies verursacht einen hohen bürokratischen Aufwand bei unvorhersehbarem Ergebnis und eine zusätzliche Belastung für die Betroffenen.

Ergebnisse der Befragung

Der *Zugang von Patienten* mit Seltenen Erkrankungen zu Versorgungsleistungen wird derzeit in allen Versorgungsbereichen als überwiegend schlecht eingestuft. Nur 12 Prozent der Befragten beurteilen den Zugang zum allgemeinen Versorgungsgeschehen als gut oder sehr gut, hingegen 48,1 Prozent als schlecht oder sehr schlecht. Auch in der ambulanten, stationären und medikamentösen Versorgung wird der Zugang insgesamt als kritisch charakterisiert (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 10). Patientenorganisationen beurteilen den Zugang zu Versorgungsleistungen insgesamt deutlich schlechter als öffentliche Organisationen und Leistungserbringer (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 11), jedoch bei der von ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung positiver als für die Seltenen Erkrankungen allgemein (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 13).

Patienten mit Seltenen Erkrankungen scheinen beim Zugang zu Versorgungsleistungen benachteiligt zu sein. 70,2 Prozent der Befragten sehen eine *generelle Benachteiligung* dieser Patienten und befürworten eine Verbesserung des Zugangs. Lediglich 5,1 Prozent stimmen dieser These nicht zu (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 14). Eine noch stärkere generelle Benachteiligung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen wird durch die Patientenorganisationen gesehen. Eine besonders ausgeprägte Benachteiligung und hoher Verbesserungsbedarf scheint für *Patienten mit niedrigem Bildungsniveau, mit Migrationshintergrund und mit niedrigem Familieneinkommen* zu bestehen. Für Kinder und Jugendliche scheint eine etwas geringere Benachteiligung als für Erwachsene im Hinblick auf den Zugang zu Versorgungsleistungen gegeben zu sein. Vor allem die befragten Patientenorganisationen sehen *Erwachsene stärker benachteiligt als Kinder* (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 15). Insgesamt sehen öffentliche Organisationen und Kostenträger eine allgemein geringere Benachteiligung von Pa-

tienten als Leistungserbringer und Forscher (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 16). Im Rahmen der freien Antwortmöglichkeiten wurde mehrfach auf eine besondere Benachteiligung von Patienten hingewiesen, die auf Grund ihrer Erkrankung schwerstbehindert sind und deren Eltern bzw. Angehörige, vor allem bei Berufstätigkeit, mit der notwendigen Pflege überlastet seien. Besonders benachteiligt seien ebenfalls Betroffene aus ländlichen Gebieten und mit stigmatisierenden Erkrankungen. Der Zugang zur Versorgung sei ebenfalls für erwachsene Patienten erschwert, bei denen der Beginn der Behandlung vorwiegend im pädiatrischen Bereich anzusiedeln ist und für die es keine adäquate Übergangs- und Erwachsenenversorgung gebe.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Im Rahmen der *strukturierten Interviews* wurde festgestellt, dass wesentliche Probleme in der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen nicht nur im Bereich des Leistungsangebots lägen, sondern dass für Menschen mit Seltenen Erkrankungen vor allem der Zugang zu spezialisierten Versorgungsleistungen erschwert sei. Viele Patienten erhielten im Anschluss an die Diagnose nicht zeitnah Zugang zu kompetenten und spezialisierten Leistungserbringern. Die Ärzte, die den Zugang zu den spezialisierten Versorgungsformen ermöglichen sollten, seien häufig stark überfordert, da ihnen entsprechende Erfahrung im Umgang mit Seltenen Erkrankungen fehle. In anderen Ländern funktioniere dies sehr viel besser, da häufig eine wesentlich ausgeprägtere „Gatekeeperkultur“ in der Primärversorgung gegeben sei. Nach einer Diagnose bekämen in Deutschland viele Menschen erst durch Selbsthilfeorganisationen einen adäquaten Zugang zur Versorgung. Da aber nur verhältnismäßig wenige Patienten in Selbsthilfeorganisationen organisiert seien, bliebe vielen Menschen ein Zugang zu kompetenter Versorgung versperrt.

In der Fokusgruppendifkussion mit den *Vertretern der Patientenorganisationen* wurden Probleme in der Kostenerstattung durch die GKV festgestellt. Die Genehmigung von Kostenerstattungsanträgen sei in vielen Fällen sehr aufwendig. Sogar bei lebensnotwendigen Medizinprodukten (z. B. für eine Spezialernährung) sei eine *Kostenerstattung* häufig nicht selbstverständlich bzw. müsse „erkämpft“ werden. In einigen Fällen sei eine Kostenerstattung sogar explizit nicht vorgesehen und die Kosten müssten durch die Familien selbst getragen werden, soweit sie dies finanziell überhaupt leisten könnten. Die Kostenträger sollten deshalb dazu verpflichtet werden,

sich besser über die besonderen Versorgungserfordernisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu informieren. Die derzeitigen Erstattungsrichtlinien der Krankenversicherungen schränken die notwendige Versorgung zu sehr ein. Bspw. sollten Pflegegelder und Behindertenausweise leichter erhältlich sein. Verbesserungsbedürftig sei darüber hinaus, dass insbesondere für sehr seltene Erkrankungen Versorgungsstrukturen geschaffen werden sollten, die eine grenzüberschreitende Versorgung der Betroffenen bei spezialisierten Ärzten ermöglichen bzw. erleichtern.

Es wurde ebenfalls festgestellt, dass erwachsene Patienten mit Seltenen Erkrankungen besonders benachteiligt seien, so dass insbesondere für diese Patientengruppe der Zugang zur Versorgung verbessert werden sollte. Erwachsene seien besonders betroffen, da viele Seltene Erkrankungen chronisch und progressiv verliefen und sich die Eltern mit zunehmendem Patientenalter nicht mehr um die Therapie kümmern könnten. Zudem tendiere die Gesellschaft dazu, Kinder verstärkt zu bemitleiden und in der Bereitstellung von Versorgungsleistungen zu bevorzugen. Besondere Probleme der Erwachsenenversorgung lägen im Bereich der *Übergangsversorgung*. Erwachsene müssten häufig in Kindereinrichtungen behandelt werden, obwohl die Einrichtungen keine Vergütung hierfür bekämen. Bei einem zwangsbedingten Wechsel in neue Versorgungseinrichtungen für Erwachsene werde das jahrelang erworbene Vertrauensverhältnis zwischen Arzt und Patient häufig zerstört bzw. kann nicht fortgesetzt werden. Vorbild für ein zukünftiges Konzept könne die zahnärztliche Versorgung sein, die eine zeitlich nicht befristete Therapie bei einem Leistungserbringer ermögliche, da die Vergütung nicht an Altersmerkmale des Patienten gekoppelt sei.

Bei Seltenen Erkrankungen könne auch die vollständige Behandlung bei einem Pädiater vorteilhaft sein, da sie in vielen Fällen nicht nur über eine hohe krankheitsspezifische Kompetenz verfügten, sondern den Fokus der Behandlung auf die ganze betroffene Familie legten, während Internisten eher eine vorrangige Interaktion mit dem Patienten gewöhnt seien. Es solle daher eine umfassende Versorgung für Kinder, Jugendliche und Erwachsene in kompetenten Zentren sichergestellt werden. Hierfür seien zwei verschiedene Möglichkeiten denkbar. Zum ersten könne die Versorgung einheitlich in einem Zentrum für Kinder, Jugendliche und Erwachsene stattfinden. Zum anderen könne eine Trennung von Kinder- und Erwachseneneneinrichtun-

gen stattfinden. In diesem Fall müsse aber eine Sicherstellung der Übergangsvorsorgung, bspw. in Form einer Sprechstunde für die Übergangsphase, gegeben sein.

In den *Fokusgruppen der spezialisierten Leistungserbringer und öffentlichen Organisationen* wurden keine expliziten Meinungen zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

In allen Bereichen des Versorgungsgeschehens, vor allem aber im *ambulanten* Bereich, wird hinsichtlich des Zugangs zu Versorgungsleistungen ein erheblicher Verbesserungsbedarf gesehen. Durch die geringe Verbreitung kompetenter Versorgungseinrichtungen und den umfassenden Bedarf an ambulanten Leistungen ist der Zugang zu einer dauerhaften und qualitativ hochwertigen Versorgung erschwert und bedingt hohe zeitliche und monetäre Kosten für die Betroffenen. Eine verstärkte Einrichtung von Spezialambulanzen und die Implementierung von Shared-Care-Modellen könnten den Zugang zur ambulanten Leistungserbringung zukünftig verbessern (siehe Kap. 3.2.1 und Kap. 3.2.4).

Auch im Bereich der Versorgung mit Arznei-, Heil- und Hilfsmitteln ist von einem teilweise eingeschränkten Zugang, insbesondere für einkommensschwächere Familien, auszugehen. Die vorliegende Evidenz vieler medikamentöser Behandlungsmöglichkeiten ist häufig nur gering und verursacht, insbesondere im Bereich des Off-Label-Use, Probleme in der Kostenerstattung (siehe Kap. 3.5.3). Kostenerstattungen im Bereich der Heil- und Hilfsmittel sind - sofern es keine konkreten Regelungen gibt - oftmals von Einzelfallentscheidungen abhängig, die sich an Stellungnahmen des MDK orientieren. Für den MDK ist es jedoch in der Regel schwierig, auf Grund der Vielzahl und Heterogenität der Seltenen Erkrankungen den Bedarf und die Notwendigkeit vieler medizinischer Produkte einzuschätzen. Darüber hinaus bestehen allgemeine Erstattungsrestriktionen. Daher könnte es sinnvoll sein, beim MDK eine bundesweite Stelle einzurichten, die zentral Gutachten über die besonderen Belange bei Seltenen Erkrankungen erstellt. Dadurch könnte eine Gleichbehandlung in allen 16 Bundesländern gewährleistet und zusätzlich ermöglicht werden, dass Spezialkenntnisse beim MDK nach und nach erworben werden können, welche den Begutachtungsprozess auch beschleunigen könnten. Außerdem könnte eine engere Kooperation und ein umfassenderer Informationsaustausch mit spezialisierten Leis-

tungserbringern oder eine stärkere Orientierung an medizinischen Leitlinien für Seltene Erkrankungen die zukünftige Entscheidungsfindung erleichtern.

Der Zugang zu einer kompetenten Versorgung ist für die Patienten ebenfalls erschwert, da ein genereller *Informationsmangel* über Versorgungsmöglichkeiten und Spezialisten besteht (siehe Kapitel 3.4.1). Relevante und qualitätsgesicherte Krankheitsinformationen sind in den meisten Fällen nur wenigen spezialisierten Leistungserbringern oder den Selbsthilfeorganisationen bekannt. Insbesondere bei den spezialisierten Leistungserbringern beschränken die zeitlichen Ressourcen aber eine Informationsweitergabe an den Patienten. Die Betroffenen müssen sich daher häufig selbstständig und mit großer Eigeninitiative über ihre Erkrankung, entsprechende Therapiemöglichkeiten, spezialisierte Einrichtungen usw. informieren. Für viele Patienten stellt dies eine Hürde beim Zugang zu Versorgungsleistungen dar.

Ein *Bewusstsein* für die besondere Problematik der Diagnose und Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen sollte auch im Bereich der pädiatrischen und hausärztlichen Versorgung gestärkt werden. Dies könnte durch die Erweiterung der bestehenden Aus- und Weiterbildungscurricula in dem Sinne geschehen, dass das Vorhandensein einer Seltenen Erkrankung immer als diagnostische Möglichkeit in Betracht gezogen wird und der hausärztlich tätige Arzt in solchen Fällen in die Lage versetzt werden muss, die weitere Abklärung durch Spezialisten zu steuern. Damit könnte die politisch gewünschte „Gatekeeperfunktion“ des Hausarztes auch auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen gestärkt, dem Patienten die „Odyssee“ zur richtigen Diagnose und Behandlung erspart und gleichzeitig eine Überfrachtung der allgemeinärztlichen Weiterbildung mit meist nicht relevanten Spezialinhalten vermieden werden.

Es besteht grundsätzlich eine generelle Tendenz, Patienten mit Seltenen Erkrankungen als benachteiligt anzusehen. Zudem werden fast alle Bevölkerungsgruppen mit potenziell zugangshinderlichen Merkmalen als benachteiligt eingestuft. Diese pauschalen Aussagen könnten zwar auf eine allgemeine Benachteiligung dieser Bevölkerungsgruppen zurückzuführen sein, jedoch verstärken die besonderen Eigenschaften der Seltenen Erkrankungen diese Probleme potenziell zusätzlich. Eine besondere Benachteiligung von *Patienten mit niedrigem Bildungsniveau oder Migrationshin-*

tergrund könnte gegeben sein, da es für diese Personengruppen besonders schwer ist, an krankheitsrelevante Informationen zu gelangen. Bei diesen Patientengruppen ist davon auszugehen, dass der Informationstransfer von medizinischem Leistungserbringer zu Patient durch intellektuelle, sprachliche oder kulturelle Barrieren erschwert wird. Ähnliche Probleme treten wahrscheinlich bei der Nutzung von Informationsmedien auf. Für Patienten mit *niedrigem Familieneinkommen* ist der Zugang zur Versorgung ebenfalls schwierig. Ob dies eine direkte Folge des verminderten Einkommens (z. B. geringere Nutzung von kostenpflichtigen Medien wie dem Internet) oder vielmehr Ausdruck einer geringeren Fähigkeit „sich im Leben durchzusetzen“ und mit Herausforderungen umzugehen ist, kann durch die vorliegende Studie nicht beantwortet werden. Da nur wenige spezialisierte Mediziner vorhanden sind, müssen Betroffene in vielen Fällen zusätzlich lange und kostenintensive Anfahrtswege bewältigen. Einige Patienten mit Seltenen Erkrankungen benötigen zudem eine intensive und umfassende Pflege, die häufig von der Familie, vor allem bei betroffenen Kindern, übernommen wird. Eine Berufstätigkeit ist somit für viele Elternteile nicht mehr möglich. Diese Umstände lassen eine Benachteiligung von armen Familien erklärlich werden.

Für *Kinder und Jugendliche* scheint gegenüber *Erwachsenen* eine etwas geringere Benachteiligung beim Zugang zu Versorgungsleistungen vorzuliegen. Viele Seltene Erkrankungen betreffen auf Grund der genetischen Exposition naturgemäß zunächst Kinder. Daher sind viele Versorgungsangebote auf Kinder bzw. Jugendliche zugeschnitten. Auch durch eine bessere Versorgung erreichen viele Patienten mit Seltenen Erkrankungen zunehmend das Erwachsenenalter. Zugangsschwierigkeiten liegen somit sowohl in der *Übergangsversorgung*, d. h. beim Übergang von pädiatrischen Einrichtungen in Erwachsenenambulanzen, als auch in der Kapazität dieser Ambulanzen vor. Für einige Erkrankungen scheint somit eine verstärkte Konzentration auf die Schaffung von Erwachsenenambulanzen sinnvoll. Die Kenntnisse des bisher behandelnden Spezialisten über die individuelle Erkrankung des Patienten sind unbedingt an die behandelnde Erwachsenenambulanz zu transferieren oder eine weitergehende Behandlung durch den bisherigen Spezialisten zu ermöglichen. Die Schaffung von Transitivambulanzen (Übergang Pädiatrie/Erwachsenenmedizin) und gesonderter Ambulanzen für Erwachsene ist ebenso wie die gemischte Versorgung durch Pädiater und Internisten als Lösungsansatz denkbar (siehe auch

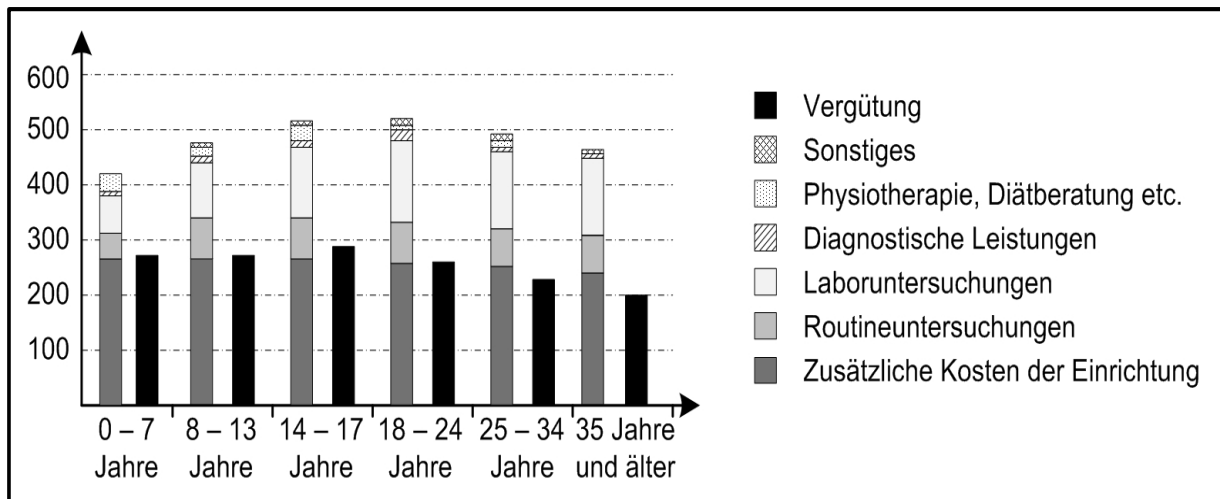
Kap. 3.2.1). Im Bereich der Seltenen Erkrankungen scheint eine einfache Kopplung der Vergütung an Altersmerkmale des Patienten wenig sinnvoll zu sein.

3.1.4 Vergütungssituation

Beschreibung der Ist-Situation

Es besteht bei Seltenen Erkrankungen vielfach ein *besonders hoher ärztlicher und nicht-ärztlicher Zeitbedarf* für die Behandlung und ärztliche Beratung (psychosoziale Betreuung, Studium von Fachliteratur, Sammlung und Dokumentation der Krankheitsverläufe für die Forschung etc.). Auf Grund der häufig geringen Erfahrung bei der Therapieanwendung ist hierfür ebenfalls ein erhöhter Zeitaufwand wahrscheinlich. Spezielle Behandlungszentren benötigen zudem möglichst erfahrene Spezialisten, die häufig kostenintensive und zeitaufwendige diagnostische und therapeutische Verfahren durchführen müssen. Viele Seltene Erkrankungen verlaufen zudem chronisch und schwerwiegend. Nicht-ärztliche Leistungen (z. B. psychosoziale Dienste, Ernährungsberatung, physiotherapeutische Maßnahmen etc.) sind häufig für eine Therapie von großer Bedeutung, können aber nur teilweise abgerechnet werden und bedürfen zudem einer umfangreichen Therapiekoordination (vgl. Eidt, D. / Wagner, T.O.F. / Mittendorf, T. et al. (2009)).

Für den Bereich der ambulanten Behandlung in speziellen Zentren im Krankenhaus wurde bereits beispielhaft in einer Studie zur ambulanten Behandlung bei Mukoviszidose in Deutschland eine *deutliche Unterdeckung bei der Vergütung der erbrachten medizinischen Leistungen* nachgewiesen (vgl. Eidt, D. / Wagner, T.O.F. / Mittendorf, T. et al. (2009)). Hauptziel der Studie war die Ermittlung realer Ressourcenverbräuche der ambulanten Behandlung bei Mukoviszidose und ein Vergleich mit der aktuellen Vergütung der behandelnden Zentren. In sieben verschiedenen Behandlungszentren für CF-Patienten, die im Rahmen von Institutsermächtigungen oder als Hochschulambulanz tätig waren, wurden im Jahr 2006 Patientendaten, Ressourcenverbräuche und Behandlungszeiten von Ärzten bzw. Patienten dokumentiert. Zur Bewertung der Ressourcenverbräuche wurde eine detaillierte Analyse real angefallener Kostendaten vorgenommen. In der Studie hat sich gezeigt, dass derzeit durchschnittlich nur ca. 50 Prozent (bei alleiniger EBM-Abrechnung ohne Sonderzuschläge noch deutlich weniger) der Kosten bei ambulanten Leistungserbringern im Krankenhaus durch die Vergütung der Krankenkassen gedeckt werden (siehe Abbildung 7).

Abbildung 7: Kosten und Vergütung der ambulanten Behandlung bei Mukoviszidose

Quelle: Eigene Darstellung in Anlehnung an Eidt, D. / Mittendorf, T. / von der Schulenburg, J.-M. (2007), S. 131, 134.

Insgesamt ist dort deutlich geworden, dass der notwendige zeitliche Aufwand für die ambulante Betreuung von Mukoviszidose-Patienten weit über das hinausgeht, was an zeitlichen Ressourcen bei anderen Erkrankungen benötigt wird. Des Weiteren hat sich herausgestellt, dass im *Vergleich zu einem europäischen Konsens* zur Behandlung von Mukoviszidose-Patienten (vgl. Kerem, E. / Conway, S. / Elborn, S. et al. (2005)) eine deutliche personelle Unterdeckung, insbesondere in den Bereichen Krankengymnastik, Ernährungsberatung sowie sozialrechtliche und psychologische Beratung, vorliegt. Erfahrungsberichte innerhalb von ACHSE e. V. bestätigen, dass diese Situation auch bei anderen Seltenen Erkrankungen vorzuliegen scheint.

Insgesamt besteht weiterer Forschungsbedarf im Bereich der Vergütung von ärztlichen und nicht-ärztlichen medizinischen Leistungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Weitere diesbezügliche Studien sind daher wünschenswert. Für den ambulanten Versorgungsbereich bestehen Hinweise, die auf eine unzureichende Kostendeckung durch die derzeitige Vergütung hindeuten.

Ergebnisse der Befragung

Die *Vergütungssituation* von Leistungen für Seltene Erkrankungen wird größtenteils *als unzureichend bewertet*. Für 73,4 Prozent der Befragten scheint die Komplexität der Leistungen zur Behandlung Seltener Erkrankungen im derzeitigen Vergütungssystem nicht adäquat abgebildet zu werden. Nur 7,6 Prozent hingegen bewerten das

derzeitige Vergütungssystem als angemessen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 19). Die Vergütungssituation wird von den Kostenträgern anders beurteilt. Knapp die Hälfte der befragten Kostenträger sieht die Komplexität der Seltene Erkrankungen im derzeitigen Vergütungssystem berücksichtigt (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 21).

Im Rahmen der freien Antwortmöglichkeiten wurde mehrfach vermerkt, dass der Zeitbedarf für die ambulante Neuvorstellung eines Patienten mit komplexer ungelöster Symptomatik inklusive einer Literaturrecherche und einem umfangreichen Austausch mit anderen Leistungserbringern mehrere Stunden pro Fall betragen kann. Dieser Aufwand werde nicht nur unangemessen vergütet, sondern leider auch sonst nicht anerkannt. Es seien daher Strukturen notwendig, die die Lösung eines bislang ungelösten Falls honorieren. Eine zusätzlich abrechenbare Ergänzungspauschale, am besten abgestimmt auf die Komplexität bzw. den Schweregrad der Erkrankung, sei der Recherche und dem Erfahrungsaustausch förderlich. Eine defensive Haltung der Kostenträger bezüglich diagnostischer Maßnahmen, insbesondere im genetischen Bereich, sei ebenfalls gegeben und verbesserungsbedürftig.

Die überwiegende Mehrheit (78%) aller Befragten lehnte die Aussage, dass es gerechtfertigt sei, spezielle Therapien bei Seltene Erkrankungen aus dem Leistungskatalog der GKV herauszunehmen, ab. Wenig überraschend ist, dass Patientenvertreter in besonders großer Mehrheit mit dieser Aussage grundsätzlich nicht einverstanden waren. Immerhin 47 Prozent der befragten Vertreter von Kostenträgern standen ihr aber neutral gegenüber.

Vor allem im Bereich der ambulanten Therapie scheinen neuartige Vergütungsformen für die Behandlung Seltene Erkrankungen notwendig zu sein. Die bisherige Einzelabrechnung gem. des *Einheitlichen Bewertungsmaßstabes (EBM)* wird insgesamt als ungeeignetste Vergütungsform eingeschätzt. Eine Einzelabrechnung nach EBM unter Einschluss neuer Abrechnungsziffern für spezifische Leistungen bei Seltene Erkrankungen wird von den Befragten deutlich als adäquateste Vergütungsform bewertet. 68,4 Prozent der Befragten bewerteten diese Alternative als gut oder sehr gut, 9 Prozent als schlecht oder sehr schlecht. Eine pauschalierte Vergütung für ärztliche und nicht-ärztliche Leistungen zusätzlich zur Einzelabrechnung nach EBM wird als deutlich ungeeigneter eingestuft. Eine Pauschalisierung der Vergütung an-

stelle einer Abrechnung nach EBM wird noch etwas schwächer bewertet (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 22).

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Im Rahmen der *strukturierten Interviews* wurde festgestellt, dass in der Vergütung spezialisierter Einrichtungen erhebliche Unzulänglichkeiten beständen. Die Arbeit vieler spezialisierter Leistungserbringer könne unter der Vergütung des derzeitigen EMB nicht kostendeckend verrichtet werden. Ärzte bzw. Krankenhäuser hätten daher wenig Interesse solche Behandlungen durchzuführen. Die Leistungen sollten zudem nach ihrer Qualität vergütet werden, was in der Praxis leider nur eingeschränkt möglich sei. Eine leistungsbezogene Vergütung erscheine auch bei Seltenen Erkrankungen grundsätzlich sinnvoll. Behandlungspauschalen wären in diesem Bereich langfristig möglich und zu befürworten.

Die *Fokusgruppe der spezialisierten Leistungserbringer* kam zu dem Schluss, dass eine Einzelabrechnung nach EBM, eine zusätzliche Vergütung für nicht-ärztliche Leistungen und eine Vergütung der Kosten für die Vorhaltung der spezialisierten Einrichtung die optimale Vergütungsform für die Versorgung Seltener Erkrankungen sei. Therapiemaßnahmen sollten darüber hinaus nur vergütet werden, wenn sie qualitativ hochwertig verrichtet würden. Die Vergütung solle zudem an der Kompetenz der Leistungserbringer anknüpfen. Bei einigen Erkrankungen könne zudem eine pauschalierte Vergütung sinnvoll sein. Diese Pauschalen müssten in diesem Fall jedoch bundesweit einheitlich ausgestaltet sein und nicht wie derzeit bezirksspezifisch. Die Verhandlungen über solche Pauschalen sollten daher nicht den örtlichen Kassenärztlichen Vereinigungen überlassen werden. Die Ausgestaltung einer optimalen Vergütungsform könne somit nur *krankheitsspezifisch* erfolgen. Bei Erkrankungen, deren Therapieaufwand abschätzbar sei, sei eine pauschalisierte bundeseinheitliche Vergütung geeignet. Bei Erkrankungen, deren Therapieaufwand nicht abschätzbar sei, sei eine verrichtungsbezogene Einzelabrechnung sinnvoll. Problematisch sei hierbei, dass viele Leistungen, wie bspw. der Informationsaufwand, nicht abgebildet werden könnten. Eine Mischfinanzierung aus Pauschalen und einer Einzelleistungsvergütung könne daher sinnvoll sein.

In der *Fokusgruppendifkussion der öffentlichen Organisationen* wurde die Eignung verschiedener Vergütungsformen sehr differenziert bewertet. Die Einführung einer Einzelabrechnung nach EBM, unter Einschluss neuer Abrechnungsziffern für Seltene Erkrankungen, könne eine geeignete Vergütungsform sein, soweit das Geld der Leistung folge bzw. die Vergütung extrabudgetär, wie es derzeit der Fall sei, erfolge und nicht die vertragsärztliche Gesamtvergütung schmälere. Es wurde jedoch ebenfalls argumentiert, dass bei einer extrabudgetären Vergütung die Gefahr einer Übervergütung bestünde und diese „on-top“-Finanzierung nicht die Versorgung verbessere. Daher könne die Bildung von Komplexpauschalen sinnvoll sein, die u. a. die teilweise sehr hohen Arzneimittelpreise beinhalten könnte. Die Vorteile bzw. Nachteile einer Vergütung von Einzelleistungen und über Pauschalen bei Seltenen Erkrankungen solle in einem späteren Konzept berücksichtigt werden. Grundsätzlich wurde festgestellt, dass auf diesem Gebiet Einigungsbedarf bestünde und dass neue Konzepte nötig seien, wofür alle Beteiligten gefordert seien.

In der *Fokusgruppe der Patientenorganisationen* wurden keine expliziten Meinungen zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Es liegen Hinweise vor, dass die Komplexität der Leistungen zur ambulanten Behandlung Seltener Erkrankungen im derzeitigen Vergütungssystem nicht adäquat abgebildet wird, da sich die *bisherige Vergütung über den EBM* ausschließlich an den durchschnittlichen vertragsärztlichen Leistungen im „Case-Mix“ orientiert und eine Abbildung der tatsächlich erbrachten Leistungen in vielen Fällen nicht möglich ist. Insgesamt besteht ein Handlungsbedarf, um die Behandlungsqualität und Existenz der derzeitigen Leistungserbringer für die spezialisierte Behandlung Seltener Erkrankungen nicht zu gefährden. Für Leistungserbringer besteht derzeit kein Anreiz, sich auf die Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu spezialisieren, was zur Folge hat, dass sich notwendiges Spezial- und Erfahrungswissen nur unzureichend entwickelt. Die tatsächlichen Kosten, die für die Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen entstehen, werden von den Krankenkassen nur unzureichend vergütet und müssen häufig durch Spenden, Quersubventionierung etc. kompensiert werden.

Die Einzelabrechnung nach EBM in der bisherigen Form scheint für eine angemessene Vergütung der Leistungen nur unzureichend zu sein. Eine einzige *optimale Vergütungsform* für alle Seltenen Erkrankungen wird es auf Grund ihrer Heterogenität kaum geben. Ob tendenziell eher eine verrichtungsbezogene Einzelleistungsvergütung oder eher eine pauschalisierte Vergütung den Behandlungsaufwand besser widerspiegelt, ist erkrankungsabhängig. Bei Krankheiten mit einem gut zu kalkulierenden Behandlungsaufwand scheint eher eine pauschalierte Vergütung angemessen zu sein, im anderen Fall eher eine Einzelleistungsvergütung. Tendenziell könnte jedoch an der Einzelleistungsvergütung festgehalten und neue Abrechnungsziffern für spezielle Leistungen bei Seltenen Erkrankungen geschaffen werden. Die grundsätzliche Beibehaltung einer Einzelleistungsvergütung würde gegenüber einer Umstellung auf eine pauschale Vergütung einfacher zu implementieren sein. Diese neuen Abrechnungsziffern müssten den erhöhten Spezialisierungsaufwand widerspiegeln (z. B. die Kosten für die Vorhaltung einer spezialisierten Einrichtung), die Koordination mit verschiedenen ärztlichen und nicht-ärztlichen Leistungserbringern (Teamarbeit) und auch den erhöhten Zeitbedarf der Behandlung sowie der Krankheitsverlaufsdokumentation umfassen. Ebenso ist eine Vergütung von Leistungen nicht-ärztlicher Leistungserbringer (z. B. psychosoziale therapeutische Begleitung, Ernährungstherapie) im Rahmen des therapeutischen Gesamtkonzepts notwendig. Die derzeit bei vielen Seltenen Erkrankungen vorhandenen und regional sehr unterschiedlichen Zusatzpauschalen verdeutlichen darüber hinaus einen erheblichen Harmonisierungsbedarf.

Eine *praktikable Gestaltung* neuer Abrechnungsmöglichkeiten für die Versorgung von Seltenen Erkrankungen erscheint schwierig. Die ambulante Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen findet häufig in spezialisierten Ambulanzen statt, die Vergütung erfolgt jedoch auf Basis des „ambulanten Gesamtsystems EBM“. Eine Herausnahme dieser Versorgungsleistungen aus dem ambulanten Vergütungssystem und Definition neuer Vergütungsmaßstäbe bedarf vielfältiger Voraussetzungen. Eine Zertifizierung von Spezialambulanzen (bzw. spezialisierter Strukturen im niedergelassenen Bereich) für Seltene Erkrankungen könnte eine Öffnung für die Nutzung einer neuen oder erweiterten Vergütungsform darstellen. Eine Kopplung von Kompetenz bzw. Qualität und Vergütung könnte auf diesem Wege ebenfalls sichergestellt werden. Um eine Fehlallokation von Ressourcen zu verhindern, sollten Struk-

tur-, Prozess- und Ergebnisparameter in einem holistischen *Qualitätsmanagementansatz* berücksichtigt werden. Grundsätzlich sollten die Kostenträger für eine qualitativ hochwertige und klar definierte Leistung eine auskömmliche Vergütung anbieten. Eine patientenzentrierte Versorgung unter Einbeziehung von Qualitätsmerkmalen sollte auch durch die systematische Erhebung der Patientenzufriedenheit sichergestellt werden. Hierzu gibt es validierte und auf Krankheitskomplexe adaptierbare Konzepte. Es ist außerdem zu überlegen, ob für eine Verbesserung der Evidenz von Therapien bei Seltenen Erkrankungen eine Dokumentation durch Studienprotokolle, eine aktive Forschungsteilnahme und eine Anwendung innovativer Therapieformen Bedingung für die Finanzierung einer Behandlung durch die GKV werden sollte (vgl. Straub, C. / Müller, H. (2007), S. 151; Straub, C. (2006), S. 77). Die Kosten für die Vergütung der erbrachten Leistungen würden somit zwar insgesamt ansteigen, für den Erhalt von spezialisierten Versorgungsformen scheint eine Anpassung der Vergütung an die besonderen Erfordernisse der Seltenen Erkrankungen aber zwingend notwendig.

Sofern die Situation der Unterdeckung von Kosten in spezialisierten Einrichtungen für Seltene Erkrankungen zukünftig bestehen bleibt, birgt dies eine *Existenzgefährdung der spezialisierten Einrichtungen* und damit eine Gefährdung einer qualitativ angemessenen Versorgung. In der Studie von Eidt / Wagner / Mittendorf et al. (2009) wurden bereits erste Lösungsansätze für Verhandlungen mit Krankenkassen über alternative Vergütungsformen, wie z. B. kostendeckende Pauschalen, entwickelt. Auf diesen kann aufgebaut werden, um neue interdisziplinäre und sektorenübergreifende Ansätze zu entwickeln.

3.2 Spezialisierte Versorgungsformen bei Seltenen Erkrankungen

3.2.1 Derzeitige Versorgungsformen

Beschreibung der Ist-Situation

Meist erforderliche hochspezialisierte Mediziner sind in der Regel in Krankenhäusern und in vielen Fällen, neben der medizinischen Versorgung der Patienten, als Forscher tätig. Ein Großteil der Seltenen Erkrankungen ist genetisch bedingt und verursacht komplexe, schwerwiegende und organübergreifende Krankheitsbilder, die eine

umfassende interdisziplinäre medizinische Versorgung benötigen. Eine *koordinierte fach- und sektorenübergreifende Zusammenarbeit* zwischen ambulanten, stationären und rehabilitativen Leistungserbringern sowie nicht-ärztlichen Heilberufen ist demzufolge für einen optimalen Therapieprozess von großer Bedeutung (vgl. Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B. (2007), S. 1486; Sachverständigenrat für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen (2003), Rdn. 799).

Die *sektorale Trennung des deutschen Gesundheitswesens* in ambulante, stationäre und rehabilitative Teilbereiche behindert jedoch eine spezialisierte Leistungserbringung von ambulanten Behandlungsmaßnahmen und nicht-ärztlichen Therapieschritten (vgl. Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B. (2007), S. 1486). Dies kann bei schwerwiegenden und komplexen Erkrankungen zu Doppeluntersuchungen, widersprüchlichen Empfehlungen und diskrepanten Medikamentenverschreibungen führen. Da für zahlreiche Seltene Erkrankungen nur wenige spezialisierte Ärzte bzw. Einrichtungen vorhanden sind oder die Patienten sehr weit entfernt von diesen Einrichtungen leben, werden Therapien oftmals von Hausärzten oder niedergelassenen Fachärzten koordiniert, denen es größtenteils an der nötigen krankheitsspezifischen Kompetenz mangelt. Eine Koordination findet vielfach nicht statt oder muss durch die Betroffenen selbst organisiert werden. Weiter wird eine Durchführung von klinischen Studien und Sammlung von Patientendaten durch die sektorale Trennung erschwert. Versorgungsformen die eine ganzheitliche Therapie ermöglichen sollen spielen daher für die Versorgung Seltener Erkrankungen eine besondere Rolle.

In Deutschland existiert parallel nebeneinander eine Reihe von Versorgungsstrukturen, die eine ganzheitliche Therapie von Patienten mit Seltenen Erkrankungen potenziell ermöglichen. Hierzu gehören persönliche oder institutsbezogene Ermächtigungen, Spezialambulanzen gem. § 116b SGB V, Hochschulambulanzen gem. § 117 SGB V, sozialpädiatrische Zentren gem. § 119 SGB V, Modelle der Integrierten Versorgung sowie weitere, nicht direkt einzuordnende formelle und informelle Netzwerke.

Die unterschiedlichen Versorgungsformen weisen differenzierte Vor- und Nachteile auf. *Freie, rechtlich nicht direkt einzuordnende Netzwerke* sind kaum für eine dauerhafte Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen geeignet, da bisher kei-

ne gesetzliche Finanzierung vorgesehen ist. *Integrierte Versorgungsverbände* haben darüber hinaus zurzeit in der Praxis keine wesentliche Bedeutung für die Versorgung von Seltenen Erkrankungen. Gründe hierfür sind zum einen, dass es für Leistungserbringer nicht leicht ist, eine ausreichende Patientenanzahl zu erreichen, die den Aufwand von Individualverträgen rechtfertigen würde. Zum anderen besteht auch von Seiten der Krankenversicherungen kein Interesse, Selektivverträge zur spezialisierten und qualitativ hochwertigen Behandlung von diesen Patienten mit medizinischen Leistungserbringern abzuschließen, da diese bis auf wenige Ausnahmen nicht im Morbiditätsorientierten Risikostrukturausgleich (Morbi-RSA) enthalten sind. Patienten mit Seltenen Erkrankungen stellen somit für die Krankenversicherung „schlechte Risiken“ dar und verursachen durch einen hohen Versorgungsaufwand höhere Kosten als durch den morbiditätsorientierten Risikostrukturausgleich zurückfließen. Insbesondere durch die Abschaffung des Risikopools zur solidarischen Finanzierung aufwendiger Leistungsfälle gem. § 269 SGB V in der GKV besteht für Krankenversicherungen kein Anreiz, für Patienten mit Seltenen Erkrankungen spezialisierte Leistungen anzubieten und auf diesem Wege eine hohe Versorgungsqualität zu gewährleisten.

In der derzeitigen Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen spielen persönliche und institutsbezogenen Ermächtigungen, Sozialpädiatrische Zentren, Hochschulambulanzen und die ambulante Behandlung im Krankenhaus gem. § 116b SGB V eine wesentlich wichtigere Rolle. Vielen auf die Therapie von Seltenen Erkrankungen spezialisierten Ärzten wird eine ambulante Behandlung durch *persönliche oder institutsbezogene Ermächtigungen* ermöglicht. Ermächtigungen werden vom jeweiligen Zulassungsausschuss zeitlich und fachlich befristet an einen Krankenhausarzt bzw. eine Krankenhausfachabteilung vergeben, um eine kurzfristige Unterversorgung in der ambulanten Behandlung in bestimmten Versorgungsbereichen auszugleichen. Eine Abrechnung fachlich klar abgegrenzter Ziffern des EBM durch ein Krankenhaus kann hierdurch ermöglicht werden. Ermächtigungen sind jedoch nicht für eine dauerhafte Versorgung von bestimmten Erkrankungsgruppen implementiert worden, sondern sollen eine kurzfristige ambulante Unterversorgung vermindern. Ermächtigungen werden daher nur sehr zurückhaltend vergeben und müssten für eine dauerhafte Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zweckentfremdet werden.

Sozialpädiatrische Zentren ermöglichen zwar eine ambulante Behandlung im Krankenhaus und berücksichtigen die ganze Familie als Betroffene, diese Versorgungsform steht jedoch nur Kindern und Jugendlichen offen und ist vom Gesetzgeber für die spezialisierte Therapie von Erkrankungen dieser Bevölkerungsgruppe konzipiert worden. Eine umfassende spezialisierte Therapie von allen Patienten mit Seltenen Erkrankungen ist somit nur bedingt möglich.

Die ambulante Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen über die *Hochschulambulanzpauschale* ist relativ weit verbreitet. Medizinischen Hochschulen steht eine gesetzliche Sondervergütung für ambulant erbrachte Leistungen zu, die zum Zwecke der Forschung und der Lehre erbracht werden, jedoch auf diese Bereiche begrenzt ist. Diese Sondervergütung besteht meist aus einer standorteinheitlichen Kopfpauschale pro Quartal. Forschung und Lehre der medizinischen Hochschulen über Seltene Erkrankungen werden zweckgemäß über diese Versorgungsform abgerechnet, jedoch muss ebenfalls häufig die „normale“ ambulante Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen über diese Abrechnungsform vergütet werden, was eine gewisse Zweckentfremdung darstellt. Eine Nutzung dieser Abrechnungsform ist darüber hinaus nur für medizinische Hochschulen möglich.

Um die *ambulante Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen im Krankenhaus* gesetzlich explizit zu ermöglichen, wurde mit dem Gesetz zur Modernisierung der Gesetzlichen Krankenversicherung eine gesonderte Versorgungsform in § 116b Abs. 2-3 SGB V implementiert. Diese Versorgungsform basierte auf einem Selektivvertragssystem. Es kamen jedoch praktisch keine Verträge zustande, da für die Krankenversicherungen kein Anreiz bestand, individuelle Verträge mit Leistungsanbietern zur Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu schließen. Daher wurde mit dem GKV-Wettbewerbsstärkungsgesetz (GKV-WSG) das Vertragssystem abgeschafft und auf ein Zulassungssystem umgestellt. Es obliegt zurzeit den zuständigen Landesministerien über Anträge von Krankenhäusern bezüglich einer Zulassung von ambulant tätigen Spezialambulanzen zur Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu entscheiden und die entsprechenden Ambulanzen in den Landeskrankenhausplan aufzunehmen. Anträge können derzeit jedoch nur für einige wenige durch den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) per Richtlinie (vgl. Gemeinsamer Bundesausschuss (2008)) bestimmte Seltene Erkrankungen ein-

gereicht werden, die Bestandteil des Kataloges gem. § 116b Abs. 3 SGB V werden. Daher ist die Versorgungsform des § 116b SGB V gegenwärtig nur für wenige Seltene Erkrankungen nutzbar, besitzt aber ein hohes Potenzial für Erweiterungen, da der G-BA den gesetzlichen Katalog ausweiten - aber auch einschränken - kann.

Derzeit wird die Bestimmung noch mit Zurückhaltung genutzt, da unklar ist, ob eine Bedarfsplanung durchzuführen bzw. die vertragsärztliche Versorgungssituation bei der Vergabe von Zulassungen durch die Landesgesundheitsministerien zu beachten ist. Daher liegen den Ministerien diverse Anträge auf Zulassung von Spezialambulanzen gem. § 116b SGB V vor, die jedoch bis zu einer gerichtlichen Klärung schweben. Hauptprobleme bei der Anwendung dieser Versorgungsform für die ambulante Behandlung von Seltenen Erkrankungen sind zum einen die unklare Formulierung des Gesetzestextes, die Zulassungsbedingungen unbestimmt lässt, der geringe Umfang der berücksichtigten Seltenen Erkrankungen und die Verbindung der Seltenen Erkrankungen mit hochspezialisierten Leistungen und Erkrankungen mit besonderen Krankheitsverläufen in einer Versorgungsform. Im Unterschied zur Behandlung von Seltenen Erkrankungen sind die im § 116b SGB V ebenfalls genannten hochspezialisierten Leistungen und Erkrankungen mit besonderen Krankheitsverläufen für die medizinischen Leistungserbringer zum Teil finanziell sehr attraktiv, so dass neben der unklaren Formulierung ein besonderes ökonomisches Interesse der Kassenärztlichen Vereinigungen besteht, Zulassungen gem. § 116b SGB V nicht zu forcieren. Ein Grundproblem des § 116b SGB V stellt allerdings die Vergütung gem. EBM dar, der die besondere Komplexität der Behandlung Seltener Erkrankungen nicht ausreichend berücksichtigt und bestimmte nicht-ärztliche Leistungen gar nicht abbildet (siehe Kap. 3.1.4).

Ergebnisse der Befragung

Die befragten Akteure des Gesundheitswesens sehen insgesamt Verbesserungsmöglichkeiten durch den Einsatz von *sektorübergreifenden Versorgungsformen*. Am positivsten wird die Versorgungsform der Hochschulambulanz bewertet. Als ähnlich erfolgsversprechend wird die ambulante Behandlung im Krankenhaus gem. § 116b SGB V und die Einführung von integrierten Versorgungsverbänden angesehen. Jeweils 68,4 Prozent der Befragten bewerten diese Versorgungsformen mit sehr gut oder gut.

Für über die Hälfte der Befragten kann die Versorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen auch über persönliche oder institutsbezogene Ermächtigungen und Sozialpädiatrische Zentren verbessert werden. Freie, rechtlich nicht direkt einzuordnende Netzwerke weisen ein ambivalentes Ergebnis auf (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 17). Im Rahmen der freien Antwortmöglichkeiten wurde mehrfach auf die besondere Bedeutung von Spezialambulanzen und Referenzzentren für die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen hingewiesen. Es sollten ebenfalls Versorgungsstrukturen geschaffen werden, die eine kompetente Beratung durch Selbsthilfegruppen und die Bildung von Beratungsstellen für Ärzte und Patienten ermöglichen. Es wurde jedoch ebenfalls angemerkt, dass zwar teils bereits viele qualifizierte Strukturen existieren würden, deren Kapazität und die Vergütung aber zu gering seien.

Nach Angabe der Organisationen und Leistungserbringer sind in Deutschland nebeneinander viele verschiedene spezifische Versorgungsstrukturen für die einzelnen Seltenen Erkrankungen verbreitet. Oft würde eine Versorgung über eine zufällige Mischung verschiedener Versorgungsmodelle (46,8%), eine Versorgung ohne spezifische Versorgungsmodelle (39,6%) und eine Leistungserbringung durch den Fach- oder Hausarzt ohne Abstimmung mit einem Spezialisten (37,8%) stattfinden. Weniger häufig, aber teilweise verbreitet, sei die bilaterale Versorgung, in der Fach- oder Hausärzte in Abstimmung mit Spezialisten die Leistungserbringung vornehmen (19,8%) und die Versorgung über „Referenzzentren“, d. h. krankheitsspezifische Zentren, in denen Entscheidungen von einem multidisziplinären Team getroffen werden. Die geringste Verbreitung hätten Shared-Care-Modell, die aus einem Netzwerk von Fachärzten mit einem Referenzzentrum bestehen (9,9%) und Netzwerke ohne ein Referenzzentrum, in denen speziell interessierte Ärzte untereinander vernetzt sind (8,1%) (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 36). Ähnlich bewerteten die Patientenorganisationen die Häufigkeit derzeitiger spezifischer Versorgungsstrukturen für die speziell von ihnen vertretenen Erkrankungen. Insgesamt war jedoch eine deutliche Tendenz vorhanden, alle beschriebenen Versorgungsstrukturen als weniger häufig zu beschreiben (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 38).

Für eine Entwicklung bzw. Verbesserung von Versorgungsformen ist eine *Analyse der Patientenpräferenzen* in Bezug auf verschiedene Versorgungsfaktoren von

großer Bedeutung. Für die diesbezüglich befragten Patientenorganisationen ist eine hohe Kompetenz der ärztlichen Leitung von größter Relevanz. Alle Vertreter der Selbsthilfeorganisationen sahen dieses Kriterium als wichtig oder sehr wichtig an. Patienten mit Seltenen Erkrankungen scheinen ebenfalls ein sehr großes Informationsbedürfnis über Behandlungsmöglichkeiten und spezialisierte Einrichtungen aufzuweisen. Eine Vielzahl weiterer Faktoren scheint für die Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen ebenfalls sehr relevant zu sein, bspw. die psychosoziale Betreuung, eine gute Zusammenarbeit der Leistungserbringer und das Vorhandensein eines gleichbleibenden Ansprechpartners. Von verhältnismäßig nachrangiger Bedeutung für die Befragten erwiesen sich hingegen eine wohnortnahe Versorgung und ein Zugang zu Behandlungsmöglichkeiten außerhalb Deutschlands (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 39). Im Rahmen der qualitativen Antwortmöglichkeiten wurden als weitere wichtige Faktoren für die Behandlung von Seltenen Erkrankungen eine umfangreiche Kooperation sowie ein umfassender Erfahrungsaustausch zwischen den spezialisierten Leistungserbringern und eine verstärkte Fortbildung für ärztliches sowie nicht-ärztliches Fachpersonal genannt.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

In den *strukturierten Interviews* wurde geäußert, dass bei der Versorgung die Abstimmung und Koordination der Gesamttherapie über die verschiedenen notwendigen Professionen, die für die Behandlung komplexer Erkrankungen nötig seien, wichtig sei. Interdisziplinär tätige krankheitsspezifische Zentren seien daher für die Versorgung von besonderer Bedeutung. Im Anschluss an die Diagnose gebe es vielfältige Probleme in der spezialisierten medizinischen Versorgung. Krankheitsspezifische Zentren müssten eine ganzheitliche Behandlung koordinieren, die vor Ort durch verschiedene Fachbereiche erbracht werden könnten. Diese einzelnen Zentren müssten daher selbst ein Netzwerk darstellen, aber auch geographisch für die Patienten zu erreichen sein, da eine Erstattung der Fahrtkosten durch die GKV nicht mehr gegeben sei und finanzielle Nachteile für die Patienten zu vermeiden seien.

Patienten sollten außerdem möglichst in ihrer Landessprache behandelt werden, jedoch sei, je nach Prävalenz einer Erkrankung, neben einer ausschließlich nationalen auch eine europaweite Versorgung vorstellbar. Die spezialisierten Zentren müssten außerdem verstärkt miteinander vernetzt werden, um die zukünftige Versorgung zu

verbessern und die Forschung zu erleichtern. Hierfür könne ein kontinuierlicher Stamm von Experten etabliert werden, die sich regelmäßig trafen und die über ein (elektronisches) Netzwerk miteinander verbunden seien. Für die Versorgung erscheine eine Ansiedlung von spezialisierten Zentren an medizinischen Hochschulen sinnvoll. Die krankheitsspezifische Forschung solle hingegen immer auf europäischer/weltweiter Ebene betrieben werden. Die sektorale Trennung und die unterschiedlichen Vergütungssysteme in den einzelnen Sektoren erschwerten die Therapie von Seltenen Erkrankungen, da häufig keine ganzheitliche Versorgungsperspektive gegeben sei.

Als wichtig wurde auch hier der § 116b SGB V genannt, indem die Regelung an sich gut geeignet sei, um spezialisiertes hochqualifiziertes Wissen des stationären Sektors auch im ambulanten Bereich zu nutzen. Der ursprüngliche Paragraph sei jedoch nicht Anreiz kompatibel ausgestaltet gewesen. Die Umgestaltung des § 116b SGB V mit dem GKV-WSG sei wiederum fragwürdig, da nun ein tendenziell planwirtschaftliches Modell bestünde, in dem die Kostenträger die von den Ländern zugelassenen Ambulanzen vergüten müssten. Es sei außerdem unklar, welche Voraussetzungen ein Krankenhaus erfüllen müsse, um Patienten ambulant behandeln zu können bzw. ob die vertragsärztliche Versorgungssituation bei Zulassungen berücksichtigt werden müsse. Dies gelte ungeachtet der vom G-BA für einige Erkrankungen erlassenen Richtlinien, da diese nicht von den Ländern als verpflichtend angesehen würden.

Viele Landesministerien seien, im Gegensatz zu den Kostenträgern und Kassenärztlichen Vereinigungen, der Ansicht, die vertragsärztliche Versorgungssituation sei nicht zu prüfen. Dementsprechend seien die Landesministerien bestrebt, medizinisch geeignete Krankenhäuser zuzulassen. In der Mehrzahl seien die Krankenhäuser auch medizinisch geeignet, da sich meist größere Einrichtungen, wie bspw. Hochschulkliniken, um solche Zulassungen bemühten. Es sei jedoch fraglich, ob Einrichtungen auch zugelassen werden könnten, wenn der Versorgungsbedarf auch durch niedergelassene Fachärzte nachweislich quantitativ gedeckt werde. Den Ministerien lägen derzeit mehrere hundert Anträge für die ambulante Behandlung verschiedener Erkrankungen gem. § 116b SGB V vor. Die Kassenärztlichen Vereinigungen lehnten jedoch einen Großteil dieser Anträge ab bzw. beklagten eine Vielzahl bisher erteilter Zulassungen, die somit derzeit schwebend unwirksam seien. Die Versorgungsform

des § 116b SGB V spiele somit derzeit in der Praxis kaum eine Rolle und eine Verbesserung der Versorgung sei derzeit aus dieser Richtung nicht möglich.

Eine zeitnahe adäquate gesetzliche Umsetzung des § 116b SGB V wäre aus Sicht der Beteiligten somit wünschenswert. Die Probleme des § 116b SGB V zeigten beispielhaft, dass die vorhandenen Versorgungsformen sich weniger an den Bedürfnissen des Patienten bzw. dem Versorgungsbedarf orientierten, sondern durch die klassischen Denkweisen bzw. Interessen verschiedener Institutionen geprägt seien. Eine qualitativ hochwertige Versorgung werde so verhindert. Der ordnungspolitische Grundansatz müsse so ausgestaltet sein, dass die Krankenkassen für eine qualitativ hochwertige Versorgung ihrer Versicherten Verantwortung trügen. Der *Morbi-RSA* müsse deshalb weiterentwickelt werden. Insbesondere das Spektrum der berücksichtigten Seltenen Erkrankungen müsse dringend erweitert werden. Die Begrenzung auf 80 Krankheiten sei nicht zu befürworten, es sollten nach Meinung der Teilnehmer vielmehr möglichst alle Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen berücksichtigt werden.

Um dies ebenso einfach wie problemorientiert zu tun, könnte die Einführung einer „Generalindikation Seltene Erkrankung“ im *Morbi-RSA* sinnvoll sein, da viele Seltene Erkrankungen auf Grund ihrer geringen Prävalenz sonst nicht zu erfassen seien. Durch eine Erweiterung des *Morbi-RSA* würde sich die Anreizsituation für die Krankenkassen verbessern. Derzeit könnten Krankenkassen mit Versicherten, die an bestimmten Erkrankungen leiden, keine Kostendeckung über den *Morbi-RSA* erreichen. Das System solle jedoch so ausgestaltet sein, dass sich Krankenkassen auch um kranke Versicherte bemühten. Eine qualitativ hochwertige und wirtschaftlich effiziente Versorgung könne auf diesem Wege ermöglicht werden. In diesem Fall könne durch Verträge der Integrierten Versorgung die Versorgungssituation für Seltene Erkrankungen verbessert werden und eine Vergütung über Komplexpauschalen erfolgen. Es seien jedoch auch weitere Instrumente im Bereich der Selektivverträge nötig. Dies zeige sich am bereits erwähnten Beispiel des § 116b SGB V. Aus Sicht der Kostenträger müssten vor allem Doppelfinanzierungen vermieden werden, damit keine zusätzlichen Kosten zur Kollektivversorgung entstünden. Im ambulanten Bereich sollten daher Bereinigungsregeln definiert werden.

Durch die Vergütung des § 116b SGB V über den EBM sei ein Großteil der Seltenen Erkrankungen für die Krankenhäuser betriebswirtschaftlich unattraktiv. Krankheitsorientierte Zentren für Seltene Erkrankungen seien daher häufig *defizitäre Abteilungen*. Ein Erhalt dieser Zentren sei nur über Quersubventionierungen, Stiftungen, Vereine und Spenden möglich. Daher sei für viele Seltene Erkrankungen zwar die medikamentöse Versorgung gesichert, die institutionellen Versorgungsstrukturen jedoch nicht. Einige Fachbereiche, wie z. B. die Onkologie, könnten aber auch betriebswirtschaftlich sehr interessant sein. In diesen Bereichen seien auch die meisten Anträge auf Zulassung gem. § 116b SGB V gestellt worden. Viele Menschen, die ambulant behandelt würden, könnten zudem später auch zu stationären Fällen werden, deren Behandlung für die Krankenhäuser betriebswirtschaftlich lohnenswert sein könnte.

Ein weiterer wesentlicher Motivationspunkt für die Krankenhäuser sei ebenfalls die sinkende Anzahl von persönlichen Ermächtigungen. Spezialisierte stationäre Leistungserbringer versuchten über den § 116b SGB V eine kontinuierliche Versorgung ihrer Patienten mit Seltenen Erkrankungen sicherzustellen. Eine Umsetzung des § 116b SGB V werde auch in Zukunft zu erheblichen praktischen Problemen führen, die auch die Sozialgerichtsbarkeit beschäftigen werde. Eine entsprechende gerichtliche Klärung sei jedoch nicht in nächster Zeit zu erwarten. Ein spezieller Paragraph für Erkrankungen, die so selten seien, dass noch erheblicher Forschungsbedarf bestünde, wäre zu befürworten. Eine gesetzliche Trennung der Seltenen Erkrankungen von Hochspezialleistungen und Erkrankungen mit besonderen Krankheitsverläufen könne auf diesem Wege ebenfalls durchgeführt werden.

Auch die *Fokusgruppe der spezialisierten Leistungserbringer* kam zu dem grundlegenden Ergebnis, dass eine sektorenübergreifende Versorgung, die Vernetzung zwischen einzelnen Fachgruppen und ein besserer Informationstransfer zwischen den Schnittstellen jeweils die Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen verbesserten und alle drei Bereiche verbesserungsbedürftig seien. Eine Grundvoraussetzung für eine qualitativ hochwertige Versorgung sei darüber hinaus eine hohe Kompetenz, eine ausreichende Ressourcenausstattung und eine starke Vernetzung der Leistungserbringer. Da die verschiedenen Erkrankungen jedoch sehr heterogen

seien, seien krankheitsspezifische Voraussetzungen für eine qualitativ hochwertige Versorgung zu beachten.

Die *Fokusgruppendifkussion der öffentlichen Organisationen* führte zu dem Ergebnis, dass die Versorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen durch eine verstärkte Nutzung von Hochschulambulanzen und die ambulante Behandlung im Krankenhaus gem. § 116b SGB V verbessert werden könne. Insbesondere der § 116b SGB V werde in Bezug auf die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen als sinnvoll angesehen, da ambulante Leistungen bei vielen Seltenen Erkrankungen im Bereich der niedergelassenen Ärzte nicht wirtschaftlich und qualitativ hochwertig zu erbringen seien. Die behandelnden Ärzte benötigten eine entsprechende Spezialisierung, die nur bei der Therapie einer bestimmten Mindestmenge einer Indikation gegeben sein dürfte. Die niedergelassenen Ärzte seien jedoch für die Erbringung bestimmter wohnortnaher Leistungen wichtig.

Die auf die Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zugelassenen Zentren sollten darüber hinaus einer Qualitätskontrolle bzw. Erfolgskontrolle unterliegen. Es sei darauf zu achten, dass unter den gem. § 116b SGB V zugelassenen Ambulanzen keine Konkurrenz entstünde. Vielmehr sollten die einzelnen spezialisierten Ambulanzen eng zusammenarbeiten und stark miteinander vernetzt sein. Ein hoher Grad an Spezialisierung und Qualitätskontrolle sei hierfür notwendig. Daher sollte keine „Massenzulassung“ gem. § 116b SGB V durch die Landesministerien erfolgen, sondern die entsprechenden Zulassungen sollten auf Qualitätsaspekten beruhen.

In der *Fokusgruppe der Patientenorganisationen* wurden keine expliziten Meinungen zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Insgesamt scheint eine qualitativ hochwertige Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen vorwiegend in *krankheitsspezifischen Zentren*, ggf. in Zusammenarbeit mit regional tätigen Ärzten und Therapeuten, möglich zu sein. Auf Grund der hohen Spezialisierung krankheitsspezifischer Krankenhausambulanzen und einer ganzheitlichen Leistungserbringung besteht ein Vorteil gegenüber einer Behandlung

bei Hausärzten oder niedergelassenen Fachärzten. Forschung und klinische Studien werden des Weiteren fast ausschließlich in Krankenhäusern und vor allem in Hochschulkliniken durchgeführt. Die organisatorische Eingliederung krankheitsorientierter Zentren in medizinische Hochschulen könnte ein besonders hohes Erfolgspotenzial aufweisen, da Forschung und Lehre in diesen Institutionen besonders stark vertreten und eine hohe Spezialisierung vieler Ärzte gegeben ist. Die Größe dieser Krankenhäuser und das Vorhandensein vielfältiger Fachbereiche kommen einer interdisziplinären Behandlung komplexer Erkrankungen zusätzlich entgegen. Häufig ist auch ein entsprechend großes Einzugsgebiet vorhanden, das einer akzeptablen Auslastung einer krankheitsspezifischen Ambulanz förderlich ist. Aus Sicht des Krankenhauses ist eine solche Einrichtung betriebswirtschaftlich ebenfalls nur dann sinnvoll, wenn entsprechende Skaleneffekte durch eine möglichst hohe Fallzahl entstehen und so ein kostensenkendes Wissens- und Erfahrungspotenzial aufgebaut werden kann, das den Patientennutzen ebenfalls erhöht.

Derzeit existieren in Deutschland vielfältige und sehr heterogene Versorgungsformen für Seltene Erkrankungen, welche in unterschiedlichem Ausmaß genutzt werden. Um eine qualitativ hochwertige und ganzheitliche Behandlung in einer spezialisierten Einrichtung zu ermöglichen, sollte eine Versorgungsform entwickelt oder modifiziert werden, die eine umfassende *ambulante Behandlung von Patienten mit Seltene Erkrankungen in Krankenhäusern* ermöglicht. Die Einführung des § 116b SGB V für ambulante Behandlungen im Krankenhaus stellt hierbei einen ersten Versuch dar, den besonderen Versorgungserfordernissen von Seltene Erkrankungen gerecht zu werden. Eine Modifizierung des § 116b SGB V wäre demzufolge möglicherweise zielführend, da hierin bereits eine explizite ambulante Versorgungsform für Seltene Erkrankungen besteht. Der Gesetzgeber müsste hierbei allerdings klar formulieren, ob die vertragsärztliche Versorgungssituation zu berücksichtigen ist. Die charakteristischen Probleme von Seltene Erkrankungen und ihre speziellen Anforderungen an eine Versorgung unterscheiden sich zudem grundlegend von denen der hochspezialisierten Leistungen und der Erkrankungen mit besonderen Krankheitsverläufen. Eine Trennung der Seltene Erkrankungen von diesen Erkrankungen wäre daher zu befürworten. Zudem sollte der Umfang der Versorgungsform wesentlich erweitert werden, so dass ein Großteil der Seltene Erkrankungen darunter zu fassen ist. Um die Gründung spezialisierter Einrichtungen zu fördern, ist außerdem eine grundle-

gende Überarbeitung des Vergütungssystems für Seltene Erkrankungen notwendig (siehe Kap. 3.1.4). Deshalb könnte es sinnvoll sein, einen gesonderten Paragraphen im SGB V zu definieren, der sich ausschließlich mit der Versorgung Seltener Erkrankungen auseinandersetzt und Themenfelder wie Zulassungsbedingungen bzw. Qualitätsanforderungen für Leistungserbringer und die Vergütung von Leistungen behandelt.

Für eine qualitativ hochwertige Therapie scheint eine *hohe Kompetenz und Erfahrung der behandelnden Einrichtung* essentiell zu sein. Für den Kompetenzaufbau sind der Erwerb von Wissen und Erfahrungen der Leistungserbringer durch die Therapie von hohen Fallzahlen bestimmter Erkrankungen notwendig, die sich häufig erst durch eine entsprechende Spezialisierung des Leistungsangebots realisieren lassen. Für Patienten weist die wohnortnahe Versorgung außerdem eine nachrangige Bedeutung auf, bzw. es wird sehr realitätsnah gesehen, dass eine spezialisierte und wohnortnahe Versorgung kaum zu realisieren sein dürfte. Damit relativiert sich auch zumindest teilweise der Leitspruch „Expertise soll reisen, nicht die Patienten“. Viele Betroffene scheinen bereit zu sein, für eine spezialisierte Therapie hohe zeitliche und monetäre Kosten durch weite Fahrtwege in Kauf zu nehmen bzw. hoffen auf eine Erstattung derartiger Kosten durch die GKV. Versorgungsformen für Seltene Erkrankungen sollten daher einen Kompetenz- und Erfahrungsaufbau durch Spezialisierung von Leistungserbringern fördern. Zudem scheinen Betroffene an einem Informationsmangel über ihre Erkrankung, Therapieoptionen und spezialisierte Einrichtungen zu leiden. Eine Entwicklung von Konzepten für eine verbesserte Informationsgenerierung und -vermittlung erscheint somit sinnvoll (siehe Kap. 3.4.1).

3.2.2 Einrichtung von Referenzzentren

Beschreibung der Ist-Situation

Auf europäischer Ebene und in Verbindung mit der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung wird die Einrichtung von nationalen und europäischen Referenzzentren (häufig auch als Kompetenz- oder Expertisezentren bezeichnet), welche für die Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen spezifische Kompetenzen und Kapazitäten vorhalten, zunehmend diskutiert. Die Generaldirektion Gesundheit und Verbraucher der Europäischen Kommission (DG SANCO) hat die High Level Group on Health Services and Medical Care (Hochrangige Gruppe für das Gesundheitswe-

sen und die medizinische Versorgung) (vgl. European Commission (o. J.)) als ein Mittel zur Umsetzung von Empfehlungen des Reflexionsprozesses für die Mobilität von Patienten eingesetzt. Eine der Arbeitsgruppen der Hochrangigen Gruppe befasst sich mit der Definition von Referenznetzwerken (von Expertisezentren) für Seltene Krankheiten.

Der Begriff der *europäischen Referenzzentren (Centres of Reference)* wurde von der EU Kommission (vgl. European Commission (2005)) zunächst genutzt und wird im Folgenden verwendet. Der Begriff wird, zumindest in der Fachdiskussion der Rare Diseases Task Force und der Hochrangigen Gruppe, verstärkt zugunsten des Begriffes der europäischen Expertisezentren (*Centres of Expertise*) geändert. Zwei wesentliche Argumente hierfür sind die Bevorzugung der wohnortnahen Versorgung und eben nicht der grenzüberschreitenden Versorgung auf Überweisung (referral) sowie die stärkere Betonung des Netzwerks- und nicht des Zentrumsgedankens. *Expertisezentren (Centres of Expertise)* repräsentieren gleichberechtigte Partner in einem „Peer-Netzwerk“, das als „European Reference Network“ (ERN) oder „European Reference Network of Centres of Expertise“ bezeichnet wird. Ein *europäisches Referenznetzwerk (reference network)* ist ein Netzwerk gleichberechtigter Partner („peer network“), bestehend aus Expertisezentren bzw. Referenzzentren, das offen für neue Mitglieder ist und sich geografischen Besonderheiten anzupassen vermag. Konstitutive Elemente eines europäischen Referenznetzwerkes sind eine Netzwerkadministration, Patientenregister, Biobanken, Informationsservice, eine Vernetzung für klinische Studien sowie Schnittstellen zur Grundlagen- und translationalen Forschung. Anstelle von (nationalen) Expertisezentren können auch „nationale Referenzzentren“ oder „nationale Expertisenetzwerke“ gleichberechtigte Netzwerkpartner in einem „Europäischen Referenznetzwerk“ agieren (vgl. European Commission (2005)).

Nachdem die Europäische Kommission erkannt hatte, dass die Problematik der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung geregelt werden sollte, wurde festgestellt, dass dies anhand einer Erarbeitung von Versorgungsmodellen und Regelungen für Seltene Erkrankungen möglich sei. Daraufhin wurden einige Grundsätze für die Definition *europäischer Referenznetzwerke* für Seltene Krankheiten entwickelt. Europäische Referenzzentren sollten differenzierte Versorgungskriterien erfüllen und auch als Forschungs- und Wissenszentren fungieren. Die Behandlung von

Patienten aus anderen Mitgliedstaaten und die Sicherstellung der Verfügbarkeit der für die Behandlung erforderlichen Ausstattung sollten ebenfalls sichergestellt werden. Die Definition der Europäischen Referenzzentren sollten auch die Notwendigkeit einer angemessenen Verteilung von Dienstleistungen und Expertise in der erweiterten Europäischen Union berücksichtigen.

Im Jahr 2005 hat die *Rare Diseases Task Force* in ihrer „Arbeitsgruppe Referenzzentren“ einen ersten Bericht unter dem Titel „Überblick über die aktuellen Referenzzentren für seltene Krankheiten in der EU“ veröffentlicht (vgl. Rare Diseases Task Force (2005)). Der Bericht befasste sich neben allgemeinen Überlegungen über die Einrichtung von klinischen Referenzzentren in Europa intensiv mit dem Beispiel von Referenzzentren für Seltene Krankheiten. Im Jahr 2006 hat die Arbeitsgruppe Referenzzentren einen zweiten Bericht vorgelegt "Referenzzentren für seltene Krankheiten in Europa: State-of-the-art 2006 und Empfehlungen der RDTF", der eine Aktualisierung der Informationen über Referenzzentren in Europa beinhaltet (vgl. Rare Diseases Task Force (2006a)). In diesem Bericht kommt die Rare Diseases Task Force zu dem Schluss, dass

- bis zu diesem Zeitpunkt nur sehr wenige Länder offizielle Referenzzentren implementiert haben,
- die offiziellen Referenzzentren für sehr unterschiedliche Krankheiten oder Krankheitsgruppen zuständig sind,
- ein Konzept solcher nationaler Referenzzentren von einigen Mitgliedstaaten mit einem regional organisierten Gesundheitssystem und einem niedrigen Maß an Koordination zwischen den Regionen nicht genutzt wird,
- viele Kompetenzzentren, die als Referenzzentren fungieren, nicht als solche offiziell gekennzeichnet sind und lediglich durch ihr hohes Ansehen in diese Funktion gekommen sind (vgl. Rare Diseases Task Force (2006b)).

Im Jahr 2005 hat die Hochrangige Gruppe ein Dokument zur Definition der wichtigsten Kriterien für Europäische Referenzzentren angenommen. Die Grundidee ist, dass vorzugsweise die Expertise und nicht der Patient reisen sollte, wobei sicher gestellt sein müsste, dass - wenn es erforderlich ist – auch der Patient reisen können sollte (vgl. European Commission (2005)).

Die Vorschläge zu *Definition von Europäischen Referenzzentren* sind:

- ausreichende Kapazitäten für die Erfüllung der Aufgaben auf einem nachhaltig hohen Qualitätsniveau
- Fähigkeit, fachliche Beratung, Diagnose oder Bestätigung der Diagnose zu leisten und zur Entwicklung von Leitlinien beizutragen und sich an diesen zu orientieren sowie zur Implementierung von Qualitätsmanagementansätzen und Ergebnisvariablen (outcome) beizutragen
- multi-disziplinärer Ansatz
- hohes Maß an Expertise und Erfahrung, bspw. in Form von Publikationen, Stipendien oder Ehrungen, Beteiligung an Lehre und Ausbildung usw.
- starker Beitrag zur Forschung
- Einbindung in die epidemiologische Überwachung, wie z. B. Register
- enge Verbindung und Zusammenarbeit mit anderen Experten aus nationalen und internationalen Zentren und Fähigkeit zur Vernetzung
- enge Verbindung und Zusammenarbeit mit Patientengruppen
- geeignete Vorkehrungen für Patienten, die aus anderen EU-Ländern zugewiesen werden
- ausreichende Kapazitäten für die Diagnose, die Nachverfolgung und Betreuung von Patienten mit Überprüfung der Ergebnisse (Outcomes), wo dies möglich erscheint

Obwohl ein Referenzzentrum die meisten der oben genannten Kriterien erfüllen sollte, hängt ihre relative Bedeutung von der jeweiligen Krankheit oder Gruppe von Krankheiten ab. Auch sollte die Liste, ggf. in Abhängigkeit von den Ergebnissen verschiedener Pilotprojekte, modifiziert werden. Jedes Netzwerk-Konzept sollte daher flexibel sein und notwendige krankheitsspezifische Anpassungen ermöglichen. Alle Zentren, die diese Voraussetzungen erfüllen, sollten in der Lage sein, sich einem entsprechenden Netzwerk zu jeder Zeit anzuschließen. Die Netzwerke sollten somit nach außen hin offen sein. Ein weiterer wichtiger Grundsatz ist, nach Auffassung dieses Positionspapiers, die Rolle der nationalen Regierungen im Sinne des EG-Vertrags, d.h. die primäre Verantwortung für die Organisation, Finanzierung und Erbringung von Gesundheitsdienstleistungen muss in deren nationaler Verantwortung verbleiben, da die nationalen Behörden am besten in der Lage sind, die Erfüllung der

Regeln zu überwachen und regelmäßigen Kontakt mit den Experten bzw. Referenzzentren zu halten.

Im Rahmen des EU-Projektes „*Rapsody*“ (*Rare Disease Patient Solidarity*) fanden europaweite Workshops mit dem Ziel statt, den Dialog zwischen Vertretern der Patientengruppen, der Gesundheitspolitik und anderen Akteuren des Gesundheitswesens über europäische Referenznetzwerke von Referenzzentren für Seltene Erkrankungen zu verbessern (vgl. vertiefend *Rare Disease Patient Solidarity* (2007)).

Aus den Ergebnissen wurde eine Zusammenfassung über Referenznetzwerke (ERN) von Expertisezentren für Seltene Erkrankungen auf der Grundlage des Berichts der Arbeitsgruppe der *Rapsody* erstmals im September 2005 veröffentlicht und im Jahr 2006 aktualisiert.

Es ergaben sich aus der *Sicht der Patientenorganisationen folgende wichtige Punkte* (vgl. *European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)* (2007); *Rare Disease Patient Solidarity* (2007)):

- Professionelle Qualifikation und klinische sowie wissenschaftliche Erfahrung
- Engagement für die Zusammenarbeit und den Austausch von Informationen
- Patienten sollten Zugang zu einem multidisziplinären Team von Fachleuten haben
- Bedeutung der Koordinierung von Fachleuten und eines globalen Ansatzes (ganzheitlich, umfassend) auf medizinischer und sozialer Ebene
- Festlegung auf bestmögliche Praktiken, Standards und Leitlinien für Diagnose und Behandlung
- Verbreitung der für europäische Referenzzentren verabredeten diagnostischen und therapeutischen Protokolle zur Gewährleistung einer gleichwertigen Versorgung in ganz Europa
- Aus-, Weiterbildungs-, Informations- und Kommunikationsaktivitäten zur Stärkung der Patienten (Empowerment)
- Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen
- Evaluation, Akkreditierung und regelmäßige Bewertung von Referenznetzwerken sollte zunächst auf EU-Ebene durchgeführt werden

- Flexibilität bei der Auswahl der Zentren und Flexibilität für eine Anpassung der Referenznetzwerke an Besonderheiten der jeweiligen Geographie

Die Arbeitspläne der Jahre 2006 und 2007 der DG SANCO für die Umsetzung der EU-Maßnahmen der öffentlichen Gesundheit in den Jahren 2003-2008 machte die Entwicklung von europäischen Referenznetzwerken zur Priorität. Eine Reihe von Projekten, darunter zwei unter deutscher Federführung, die auf eine Ausschreibung eingereicht worden waren, wurden für eine Förderung ausgewählt.

Das Projekt *European Centres of Reference Network for Cystic Fibrosis (ECORN-CF)* (vgl. www.ecorn-cf.eu) unter der Leitung des Klinikums der Johann Wolfgang Goethe-Universität in Frankfurt am Main soll für Patienten mit Seltenen Krankheiten - hier am Beispiel von Mukoviszidose - den Zugang zu bestimmten Gesundheits-Hilfen, insbesondere zu

- Informationen über medizinische und psychosoziale Aspekte der Krankheit,
- Beratung für Patienten, Angehörige und Mitglieder des professionellen Gesundheits-Teams,
- Expertise unabhängig von Wohnort oder Muttersprache des Patienten und/oder des medizinischen Fachpersonals,
- Verweis auf Patientenorganisationen und Patienten-Entscheidungshilfen,
- Überwachung der Akzeptanz und Einhaltung europäischer Leitlinien,
- Qualitätssicherung von Maßnahmen zur Erhöhung der Expertise auf die höchstmöglichen europäischen Standards.

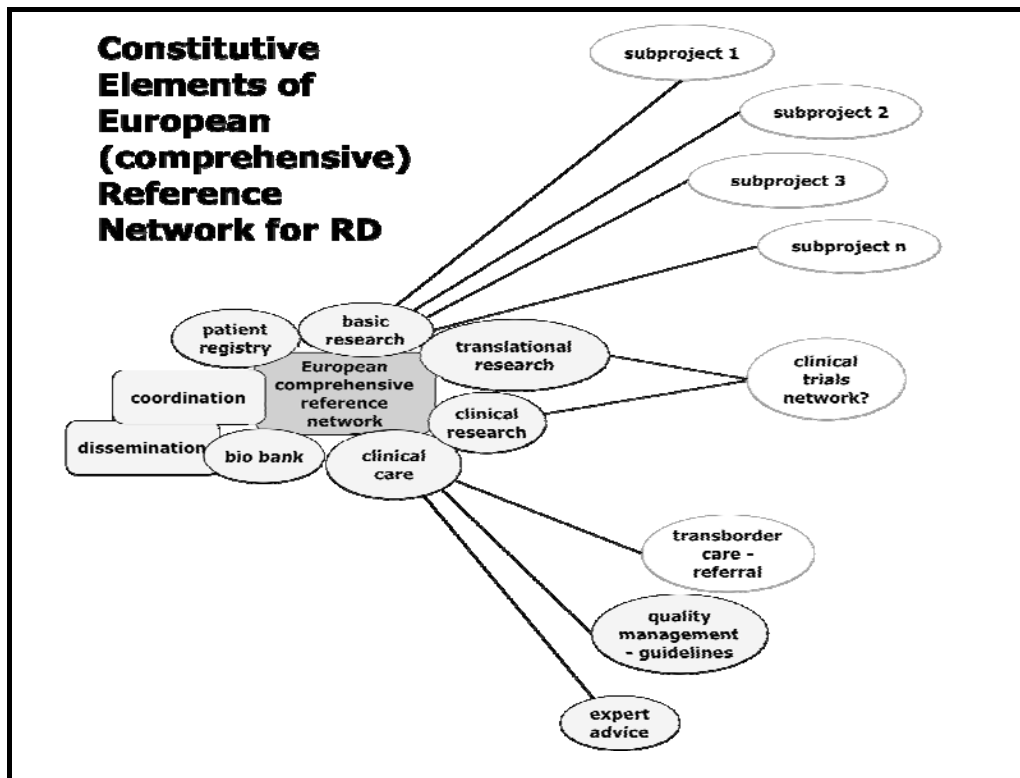
Die allgemeinen Grundsätze dieses Modell können extrahiert werden, um daraus einen allgemeingültigen Bauplan für weitere Referenznetzwerke abzuleiten. Informationen zu Kosten, Inanspruchnahme und Nutzen erlauben die Erweiterung des Modells auf andere Seltene Erkrankungen.

Das *European network of paediatric Hodgkin's lymphoma – European-wide organisation of quality controlled treatment* an der Universität Leipzig stellt ein weiteres Pilotprojekt für Referenznetzwerke bei Seltenen Erkrankungen dar. Aufbauend auf den Erfahrungen aus den nationalen klinischen Studien für pädiatrische Hodgkin-Lymphome (PHL) haben Experten aus zwölf EU-Ländern beschlossen, ein gemein-

sames Protokoll zur individualisieren PHL Behandlung anzuwenden. Entscheidungen über die Behandlung werden abhängig gemacht vom Staging und Bewertung des frühen Ansprechens auf die Therapie mit CT, MRT und PET. Auf Grund der begrenzten Erfahrung mit dieser Seltenen Krankheit in örtlichen Krankenhäusern, haben die Partner der teilnehmenden Länder beschlossen, sich entweder an einem zentralen Referenzsystem (zehn Länder) zu beteiligen, wie es seit 1990 erfolgreich in Deutschland praktiziert wird, oder eigenen Systeme (Frankreich und Polen) aufzubauen. Das Projekt ermöglicht die Einrichtung eines zentralen Referenzsystems einschließlich aller klinischen CT-, MRT- und PET-Daten von allen Patienten, die die Grundlage für künftige Leitlinien bilden sollen.

In Rahmen der Generaldirektion Forschung (DG Research) wurde nach Ausschreibung von Supporting Actions im Rahmen des 7. EU-Forschungsrahmenprogramms das European Network of Centres of Expertise for cystic fibrosis, Lymphangiomyomatosis and Lung Transplantation (ENCE-CF-LAM-LTX) als weiteres Projekt zur Entwicklung von europäischen Referenznetzwerken unter Federführung des Klinikums der Johann Wolfgang Goethe-Universität in Frankfurt am Main gefördert. Diese Arbeitsgruppe hat schon mit einem europäischen Expertenratsystem für Patienten und Ärzte, das gleichzeitig Qualitätsmanagement und ‚Training on the job‘ verbindet, Grundlagen einer Vernetzung von Experten und Harmonisierung der Vorgehensweisen geschaffen. Bei dem im April 2009 begonnenen Projekt, das zum Ziel hat, einen allgemein gültigen Bauplan (blueprint) für solche europäischen Netzwerke zu entwickeln, werden neben der Mukoviszidose mit der Lymphangiomyomatose eine weitere seltene Lungenkrankheit und auch Patienten mit einer Lungentransplantation betrachtet. Die Mukoviszidose, bei der schon viel Vernetzung auf nationaler und internationaler Ebene implementiert worden ist, soll als Modell und Muster für die viel seltenere Lymphangiomyomatose dienen. Selbst bei der extrem aufwändigen Therapie der Lungentransplantation gibt es kaum eine wirksame Vernetzung über die Spenderorganzuweisung hinaus. Zu den Elementen der zu entwickelnden Netzwerke gehören neben einem Expertenrat weitere Bausteine wie ein Patientenregister, Netzwerke für klinische Studien und eine grenzüberschreitende Qualitätssicherung (siehe Abbildung 8).

Abbildung 8: Grundlegende Elemente eines europäischen Referenznetzwerks



Quelle: Eigene Darstellung.

An dem Projekt sind weitere Wissenschaftler aus Deutschland sowie aus Großbritannien, Frankreich, Österreich und der Tschechischen Republik beteiligt. Insgesamt besteht die Förderung aus Finanzmitteln in Höhe von mehr als 850.000 Euro für eine Gesamtlaufzeit von zwei Jahren.

Ergebnisse der Befragung

Eine mögliche Implementierung von Referenzzentren weist spezifische *Vorteile und Herausforderungen* auf. Von den Befragten werden potenzielle Vorteile einer Einrichtung von Referenzzentren insbesondere im Bereich einer höheren Kompetenz von Ansprechpartnern für Patienten sowie lokalverantwortliche Hausärzte in der Routineversorgung, einer verbesserten Kopplung von Versorgung und Forschung, einer Kompetenzbündelung, einer Erleichterung/Beschleunigung der Diagnosestellung und einer Schaffung von kompetenten Ansprechpartnern gesehen. Ein nicht so häufiger Wechsel der Betreuer, eine Bündelung von periodisch erforderlichen Behandlungen bzw. diagnostischen Untersuchungen und eine vereinfachte Organisation von Weiterbildungs- und Informationsveranstaltungen können nach Ansicht der Befragten nur bedingt durch eine Implementierung von Referenzzentren verbessert werden. Eine

mögliche Bildung von Referenzzentren verursacht jedoch eine Reihe von Herausforderungen. Das Erreichen einer Mindestanzahl von kontinuierlich versorgten Patienten und fehlende Finanzierungsmodelle werden als wesentliche Hindernisse bzw. Herausforderungen bei einer Einrichtung von Referenzzentren angesehen. Deutlich weniger Befragte sehen Herausforderungen für die Gründung von Referenzzentren im deutschen föderalen Gesundheitssystem mit komplexen Zuständigkeiten, in der Heterogenität der Seltenen Erkrankungen, die eine Gruppierung der Erkrankungen und Zentrenbildung erschwert, und in unklaren Zuständigkeiten (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 24). Im Rahmen der freien Antwortmöglichkeiten wurden weitere Herausforderungen bei der Implementierung von Referenzzentren verzeichnet. Als potenzielle Schwierigkeiten wurden fehlende Finanzierungsmodelle für Referenzzentren, die nicht direkt als versorgende Spezialambulanz, bspw. gem. § 116b SGB V, tätig seien, und ein erhöhter finanzieller und zeitlicher Aufwand für Hin- und Rückfahrt vieler Patienten angeführt. Als weitere Herausforderungen bei der Bildung von Referenzzentren wurden die spätere Durchführung von Qualitätskontrollen und eine mögliche Selbstüberschätzung der Primärversorger, die deshalb zu wenige Überweisungen vornehmen könnten, genannt.

Patientenorganisationen sehen gegenüber öffentlichen Organisationen und Leistungserbringern verstärkt Vorteile in einer Bündelung von periodisch erforderlichen Behandlungen bzw. diagnostischen Untersuchungen, einer Schaffung von kompetenten Ansprechpartnern für die Patienten und einer vereinfachten Organisation von Weiterbildungs- und Informationsveranstaltungen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 25). Die befragten öffentlichen Organisationen und Leistungserbringer sehen hingegen vermehrt Vorteile von Referenzzentren im Bereich der Kompetenzbündelung. Für diese befragte Gruppe liegen Herausforderungen verstärkt beim Erreichen einer Mindestanzahl von kontinuierlich versorgten Patienten und in der Heterogenität der Seltenen Erkrankungen, die eine Gruppierung von Krankheiten erschwert. Ob die Heterogenität der Seltenen Erkrankungen eine Zentrenbildung erschwert, wird von den befragten Personen sehr unterschiedlich beurteilt. 92,3 Prozent der befragten Forscher sehen hierin eine Herausforderung, jedoch lediglich 9,4 Prozent der befragten Leistungserbringer teilen diese Ansicht (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 26).

Auf Grund der Seltenheit vieler Erkrankungen können auch *europäische Referenzzentren* für Forschung und Versorgung in Deutschland eine wichtige Rolle spielen. 87,2 Prozent der befragten Patientenorganisationen sehen europäische Referenzzentren für die Versorgung der von ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung als wichtig oder sehr wichtig an (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 43).

Verschiedene *Kriterien* spielen für die Einrichtung bzw. Bildung von Referenzzentren eine besondere Rolle. Für die Befragten sind die Mindest Erfahrung der leitenden Ärzte, die Verfügbarkeit von Spezialisten für Diagnose und Therapie und die interdisziplinäre Zusammenarbeit grundlegende Eigenschaften, die Referenzzentren erfüllen sollten. Ebenfalls von relativ hoher Bedeutung sind für die befragten Akteure eine enge Vernetzung und Zusammenarbeit mit anderen Referenzzentren auf nationalem und internationalem Niveau, eine personelle und sächliche Mindestausstattung, die Möglichkeit einer regelmäßigen Betreuung der Patienten (follow-up), eine Mindestanzahl kontinuierlich versorgter Patienten, eine Mitarbeit bei der Erstellung von Leitlinien, eine Beteiligung an einem Patientenregister, Forschungsbeiträge der Mitarbeiter durch eine Teilnahme an klinischen und epidemiologischen Studien, und Maßnahmen des Qualitätsmanagements. Immer noch wichtig, jedoch im Verhältnis zu den vorherigen Kriterien von nachrangiger Bedeutung, ist für die Teilnehmer der Befragung eine Koordination und Verwaltung der Patientenbelange. Die Wohnortnähe eines solchen Zentrums wird von den Befragten als eher unwichtiges Kriterium für die Errichtung eines Referenzzentrums angesehen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 27). Im Rahmen der offenen Antwortmöglichkeiten wurde als wichtiges Kriterium zur Bildung von Referenzzentren eine umfassende Kooperation mit der Selbsthilfe gefordert, um auf diesem Wege eine Bündelung des Erfahrungswissens der Betroffenen zu erreichen. Es wurde ferner mehrfach angegeben, dass Referenzzentren als Ansprechpartner für weitere Leistungsanbieter, Betroffene und Patientenorganisationen dienen sollten. Eine Bündelung von Forschungsaktivitäten und eine Erarbeitung von Dokumentations- und Klassifikationsstandards solle zudem in Referenzzentren stattfinden. Für Erwachsene bestünden besondere Versorgungsprobleme, da die meisten Seltenen Erkrankungen Kinder und Jugendliche betreffen. Die Bildung integrierter Referenzzentren für beide Patientengruppen erscheine daher dringend geboten. Referenzzentren könnten darüber hinaus das Wissen vieler spezialisierter Mediziner „institutionalisieren“ und auf diesem Wege die Versorgung unabhängiger von Einzel-

persönlichkeiten an deutschen Hochschulen werden lassen. Bei einzelnen Seltenen Erkrankungen müssten national bzw. bundesweit einige wenige überregionale, also auch bundesländergrenzenübergreifende, Zentren und eventuell ein federführendes nationales Zentrum gebildet werden. Es wurde ebenfalls angeführt, dass Referenzzentren interdisziplinär ausgerichtet sein sollten und sich die Leistungserbringung - wo verfügbar - an Leitlinien orientieren sollte. Die Versorgung müsse einer struktur-, prozess-, und ergebnisorientierten Qualitätskontrolle mit definierten Qualitätsindikatoren unterzogen werden. Eine enge Vernetzung von Versorgung und Forschung sei in Referenzzentren des Weiteren zu gewährleisten. Eine enge Zusammenarbeit mit genetischen Beratungsstellen sei ebenso wünschenswert.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Im Rahmen der *strukturierten Interviews* wurde die Sinnhaftigkeit einer Bildung von Referenzzentren differenziert betrachtet. Eine Implementierung von Referenzzentren für die Forschung und Versorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen wurde größtenteils als sinnvoll bezeichnet. Die Durchführung von Forschungsprojekten und klinischen Studien könnte eine wichtige Aufgabe von Referenzzentren darstellen. In Referenzzentren sollten auch Register geführt werden, welche für die Rekrutierung einer ausreichenden Anzahl von Patienten für klinische Studien entscheidend seien. Solche Patientenregister entstünden fast automatisch, wenn die einzelnen Zentren auch noch miteinander verknüpft werden würden und ein reger Datenaustausch stattfände. Netzwerke spielten in diesem Zusammenhang eine wichtige Rolle, wie man an den durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) geförderten Netzwerken sehen könne (siehe Kap. 3.2.3). Entsprechend der Häufigkeit einer Erkrankung könne eine europaweite Versorgung sinnvoll sein. Die Forschung solle jedoch immer auf europäischer oder weltweiter Ebene betrieben werden.

Bei der Implementierung europaweiter Referenzzentren beständen jedoch Probleme der Sprachen- und Kulturvielfalt. Ein möglicher Lösungsvorschlag wäre die Implementierung eines internationalen krankheitsspezifischen Expertenrats, der mit einem nationalen Expertenrat kooperiere. Dieser nationale Expertenrat solle Informationen für die Fachärzte bereitstellen. Ein mögliches Medium hierfür sei das Internet. Das Ziel dieser Vernetzung sei die Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in ihrer jeweiligen Landessprache. Für Erkrankungen mit weniger als 8.000-10.000

Patienten in Europa könnten ein Experte pro Land und 3-4 Referenzzentren implementiert werden, die für schwere Fälle und Forschung verantwortlich seien. Die Forschungsergebnisse der Referenzzentren sollten zudem im Internet veröffentlicht werden. Bei sehr seltenen Erkrankungen könne es ebenfalls nötig sein, eine Gruppierung von ähnlichen Erkrankungen und die Versorgung in einem Zentrum vorzunehmen. Ein Referenzzentrum solle immer mindestens 100 Patienten behandeln. Falls bei bestimmten Erkrankungen weniger als 50 Patienten in Europa bekannt seien, sei die Gründung von lediglich einem europäischen Zentrum empfehlenswert, wobei die Gruppierung mehrerer sehr seltener Erkrankungen sinnvoll sein könne. Bei Erkrankungen, von denen mehr als 1.000 Menschen in Deutschland betroffen seien, sollten verstärkt dezentrale Versorgungsstrukturen genutzt werden.

Das erforderliche Wissen für Diagnose und Therapie von Krankheiten mit einer geringen Prävalenz sei häufig nur bei wenigen Spezialisten vorhanden. Wohnortnahe Leistungserbringer benötigten ebenfalls Zugang zu diesem Spezialwissen und müssten diagnose- und therapierelevante Informationen abrufen können, die sie von einem Referenzzentrum erhalten könnten. Die grundlegende Therapie solle bei diesen niedergelassenen Ärzten stattfinden. Eine Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum solle nur periodisch oder bei besonderen Problemen erfolgen. Bei sehr seltenen Erkrankungen sollten dennoch möglichst mehrere Referenzzentren existieren, die ihr Wissen austauschen und individuell neue Behandlungswege entwickeln. Die interdisziplinäre Zusammenarbeit spiele hier eine besondere Rolle. Da viele Seltene Erkrankungen genetisch bedingt seien, seien außerdem humangenetische Beratungsstellen von größter Wichtigkeit. Ein ganzheitlicher Therapiergedanke ohne Beschränkung auf einzelne Organsysteme könne so geschaffen werden. Die Koordination der Behandlung der einzelnen Erkrankungen, idealerweise in krankheitsspezifischen Zentren, könne möglicherweise auch durch die humangenetischen Beratungsstellen durchgeführt werden. Diese könnten ebenso Kontakte zu Selbsthilfegruppen vermitteln und eine psychosoziale Betreuung der Familie sicherstellen. Die Ausgestaltung eines für die Referenzzentren passenden Finanzierungsmodells für das deutsche Gesundheitswesen sei hingegen eine komplexe Aufgabe. Referenzzentren könnten eventuell über eine Pauschalvergütung finanziert werden, z. B. in Form einer Nutzungsgebühr bei Inanspruchnahme von Leistungen des Zentrums.

Von den Teilnehmern der strukturierten Interviews wurden jedoch auch wesentliche Probleme bei der Implementierung von Referenzzentren befürchtet. Es sei vor allem auf EU-Ebene ein komplexes Unterfangen, Referenzzentren zu definieren. Referenzzentren könnten in absehbarer Zukunft kein geeignetes Instrument für die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen werden. Es sei primär zu klären, wofür Referenzzentren überhaupt benötigt würden bzw. anhand welcher Kriterien, z. B. Fallzahlen und Größe des Krankenhauses, Erkrankungen in solchen Zentren behandelt werden dürften und sollten. Zudem stünden die Gesundheitssysteme der einzelnen europäischen Länder einer Bildung solcher Zentren stark entgegen. Sollten Referenzzentren in der EU einheitlich definiert und Kriterien bestimmt werden, dann solle auch der Zugang und die Vergütung durch die EU geregelt werden. Es bestünde darüber hinaus die Gefahr, dass Referenzzentren auch als Marketinginstrument missbraucht werden könnten. In Deutschland seien bereits hinreichend gut qualifizierte Krankenhäuser mit hoch spezialisierten Ärzten vorhanden. Es sei fraglich, ob eine weitere Stufe „dort drüber“ mit dem Titel „Referenzzentrum“ nötig sei.

Die *Fokusgruppe der Patientenvertreter* kam zu dem Schluss, dass die wichtigsten Kriterien für eine Implementierung von Referenzzentren die Verfügbarkeit von Spezialisten für Diagnose und Therapie, eine Mindest Erfahrung der behandelnden Ärzte, die interdisziplinäre Zusammenarbeit, die Gewährleistung einer psychosozialen Betreuung und eine enge Zusammenarbeit mit den Selbsthilfeorganisationen seien. Die Anzahl der Referenzzentren solle sich an der Prävalenz der einzelnen Erkrankungen orientieren. Für die meisten Seltenen Erkrankungen seien mehrere Zentren in Deutschland notwendig. Bei einigen Erkrankungen könne es sinnvoll sein, dass verwandte Krankheitsbilder zu Gruppen gebündelt und in einem Referenzzentrum behandelt würden. Darüber hinaus spiele die Vernetzung der Referenzzentren mit anderen Versorgungseinrichtungen eine besonders wichtige Rolle. Die Patienten seien bereit, mehrmals im Jahr weite Strecken zu fahren, wenn dies eine kompetente Versorgung ermögliche. Jedoch sollten einfache Therapiemaßnahmen möglichst wohnortnah erbracht werden, da die Wohnortnähe der Versorgungseinrichtung ebenfalls eine wichtige Rolle spiele. Es sei zudem zu befürchten, dass bei sehr seltenen Erkrankungen die Gründung von Referenzzentren erschwert bzw. unmöglich sein könne. Bei der Implementierung von Referenzzentren müssten ebenfalls die Mehrkosten der Patienten (Fahrzeiten für die ambulante Behandlung etc.) erstattet und

die Vernetzung mit den lokal tätigen Ärzten organisiert und finanziert werden. Der besonders hohe Forschungs- und Versorgungsaufwand für Seltene Erkrankungen solle bei der Implementierung von Vergütungssystemen berücksichtigt werden, da der „Case-Mix“ normal tätiger Ärzte für die Vergütungsberechnung bei Seltenen Erkrankungen unzureichend sei. Die besonders hohen Zeit- und Sonderkosten des Referenzzentrums müssten berücksichtigt und angemessen vergütet werden. Insgesamt bleibe festzuhalten, dass die Kompetenz und Erreichbarkeit von Referenzzentren jeweils sicherzustellen seien.

Auch die *Fokusgruppe der spezialisierten Mediziner* kam zu dem Schluss, dass Referenzzentren und Referenznetzwerke für die zukünftige Versorgung von Seltenen Erkrankungen eine wichtige Rolle zukomme. Von zentraler Bedeutung für ein Referenzzentrum seien insbesondere die interdisziplinäre Zusammenarbeit, qualitativ hochwertige Diagnose- und Therapiemöglichkeiten sowie die Forschung. Eine Stärkung von Exzellenzclustern durch das BMG bzw. BMBF sei ebenfalls wünschenswert. Referenzzentren sollten zertifiziert werden, um diesen Titel tragen zu dürfen. Entscheidende Zertifizierungskriterien seien Kompetenz, Ressourcen und Vernetzung des Kompetenzzentrums. Die Kompetenz der Ärzte und des Pflegepersonals sei als personelles Strukturmerkmal ein wichtiges Zertifizierungskriterium. Prozess- und Outcome-Kriterium solle eine regelmäßige Rückkopplung des Referenzzentrums mit den medizinischen Fachgesellschaften sein. Eine Zertifizierung und Überprüfung der zu erfüllenden Kriterien über ein Bundesinstitut sei sinnvoll. Hierfür sei eine einheitliche Bundesregelung, die bundesländerübergreifend wirksam sein müsse, notwendig. Das zuständige Institut solle Ausschreibungen vornehmen, auf die sich verschiedene spezialisierte Einrichtungen bewerben müssten. Eine Auswahl und Zertifizierung als Referenzzentrum solle durch das Institut erfolgen. Zu beachten seien die Entwicklungen im Bereich der Referenzzentren auf europäischer Ebene, bspw. der europäischen Definition von Referenzzentren. Die umfangreichen Vorarbeiten auf diesem Gebiet seien zu berücksichtigen und zu nutzen. Eine Ausgestaltung von deutschen Referenzzentren solle zudem mit der Ausgestaltung in anderen EU-Mitgliedstaaten kompatibel sein. Eine Differenzierung zwischen relativ häufigen und sehr seltenen Erkrankungen sei darüber hinaus bei der Zertifizierung und Implementierung von Referenzzentren zu beachten. Bei sehr seltenen Erkrankungen sei eine Zertifizierung von Referenzzentren schwieriger, daher seien Zertifizierungskriterien

entsprechend zu modifizieren. Die Aufgaben eines Referenzzentrums und das Ausmaß der Delegation von Therapieschritten an andere Einrichtungen könnten nach einem Stufenkonzept festgelegt werden, müssten jedoch grundsätzlich krankheitsspezifisch definiert werden. Einflussfaktoren könnten hierbei Prävalenz, Stadium und Art der Erkrankung sein.

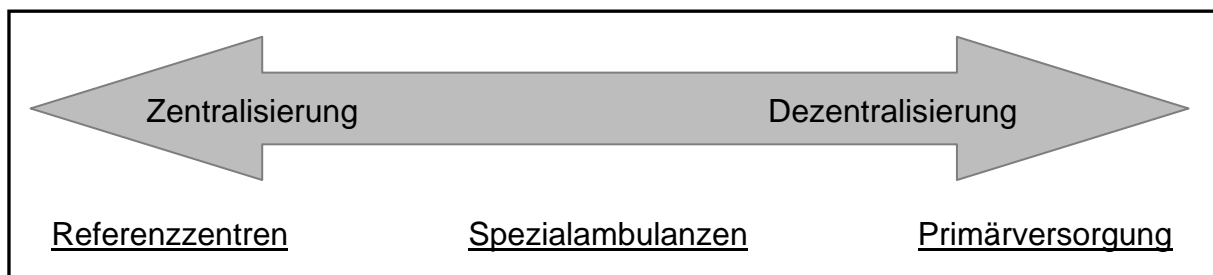
Die *Fokusgruppe der öffentlichen Organisationen* stellte fest, dass Referenzzentren und Spezialambulanzen für die interdisziplinäre Zusammenarbeit sowie qualitativ hochwertige Diagnose- und Therapiemöglichkeiten wichtig seien und eine hohe Qualität der Versorgung ermöglichen könnten. Die Zusammenarbeit von Referenzzentren und Spezialambulanzen mit niedergelassenen und wohnortnah praktizierenden Ärzten spiele hierbei eine wichtige Rolle. Für eine gute Kooperation seien vielfältige Rückkopplungen nötig, die eine umfangreiche Dokumentation der Erkrankungen und einen umfassenden Informationsaustausch voraussetze. Der deutsche Föderalismus stelle bei der Gründung von Referenzzentren kein umfassendes Hindernis dar, bspw. seien bereits mit dem Infektionsschutzgesetz entsprechende Referenzzentren in Deutschland implementiert worden. Eine Zertifizierung von Referenzzentren sei grundsätzlich positiv zu beurteilen, jedoch bestehe die Gefahr einer zu umfangreichen Bürokratie, die leistungshemmend wirken könne. Aus der täglichen Arbeit der Referenzzentren könnten dagegen Qualitätskriterien, wie bspw. Struktur- und Prozessparameter, entwickelt und gemessen werden. Die zu messenden Outcomes könnten eine Qualitätstransparenz sicherstellen und als Benchmarkingfaktoren dienen.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Referenzzentren und -netzwerke können für die zukünftige Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen eine entscheidende Funktion einnehmen. Die Versorgungsstrukturen für Seltene Erkrankungen befinden sich allerdings in einem Spannungsfeld zwischen den Vor- und Nachteilen von *zentralen und dezentralen Strukturen*. Ein Bedarf an zentralen Versorgungsstrukturen besteht, da die Seltene Erkrankungen in der Regel sehr komplex sind und eine spezialisierte, kompetente und interdisziplinäre Behandlung benötigen. Bei vielen Seltene Erkrankungen sind die Fallzahlen darüber hinaus so gering, dass nur durch eine Bündelung von Patienten eine qualitativ hochwertige Versorgung sichergestellt werden kann. Ferner

existieren für etliche Seltene Erkrankungen nur wenige Spezialisten und kompetente Einrichtungen. Ein entsprechender Wissensaufbau bei weiteren Ärzten bzw. Einrichtungen ist nur sehr langfristig möglich. Die Erforschung der einzelnen Erkrankungen ist nur sehr langfristig möglich. Die Erforschung der einzelnen Erkrankungen kann außerdem nur durch spezialisierte Ärzte mit hohen Fallzahlen geleistet werden. Zentralisierte Versorgungsstrukturen führen jedoch tendenziell zu weniger Wettbewerb, so dass möglicherweise Innovationen gehemmt werden. Seltene Erkrankungen sind in der Regel aber auch chronisch und müssen sehr häufig und mit großem Zeitaufwand therapiert werden. Hierdurch entsteht bei den Patienten ein Bedarf von wohnortnahen und dezentralen Versorgungsstrukturen. Abbildung 9 verdeutlicht schemenhaft die möglichen Versorgungsstrukturen.

Abbildung 9: Zentrale vs. dezentrale Versorgungsstrukturen

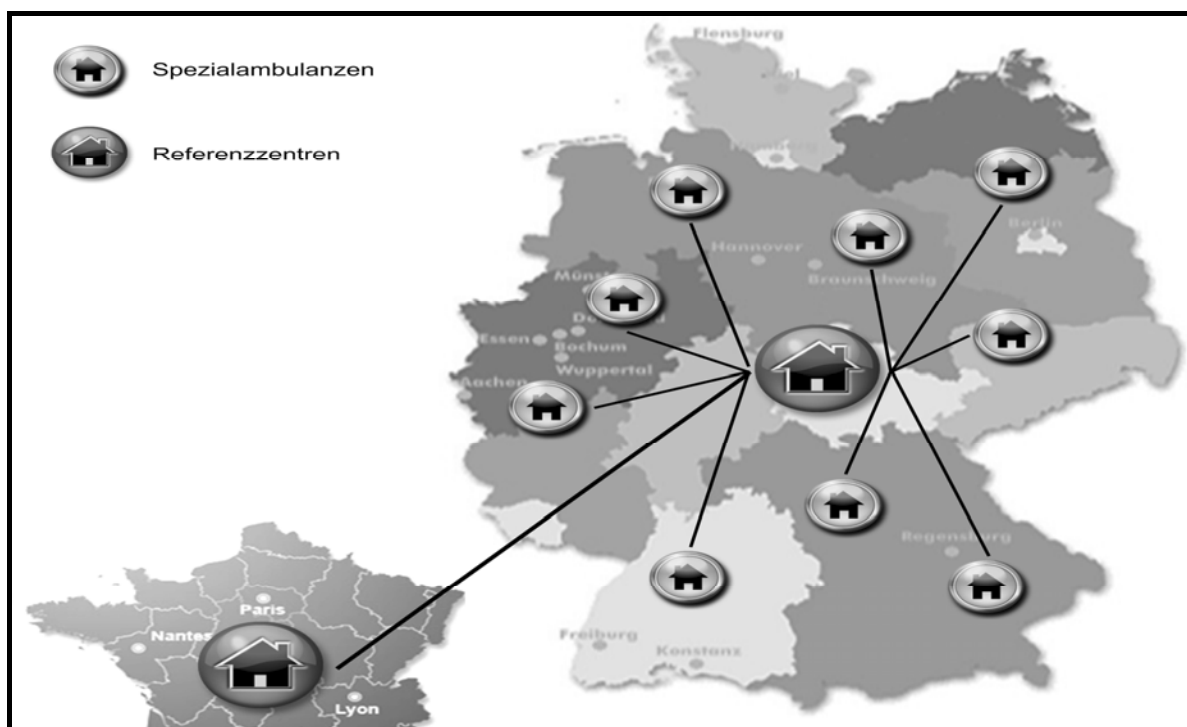


Quelle: Eigene Darstellung.

Auf Grund der genannten Abwägungsnotwendigkeiten ist zu überlegen, wie ein *holistisches Versorgungsmodell* ausgestaltet werden könnte. Bei sehr geringen Prävalenzen einer Erkrankung sollten Referenz-/Expertisezentren in direkter Verbindung mit der Primärversorgung stehen. Bei Seltene Erkrankungen nahe der oberen Grenze des Prävalenzkriteriums (ca. 40.000 Patienten in Deutschland) könnte dagegen ein abgestimmtes System von Referenzzentren und Spezialambulanzen denkbar sein. Während Referenzzentren sowohl Aufgaben in der Forschung als auch der klinischen Versorgung übernehmen würden, wären Spezialambulanzen überwiegend im Bereich der spezialisierten Versorgung, aber auch der angewandten klinischen Forschung (z. B. Zulassungsstudien für Arzneimittel) tätig. Referenzzentren sollten dabei auch auf eine Bündelung und Weiterentwicklung der Expertise zu einzelnen Seltene Erkrankungen abzielen. Ein umfassender Transfer der in den Referenzzentren gewonnenen medizinischen Erkenntnisse sowie des spezifischen Wissens und der Erfahrung in die praktische Tätigkeit von Spezialambulanzen, anderer spezialisierter Krankenhausambulanzen und niedergelassener Fachärzte ist für eine hohe Behandlungsqualität von immenser Wichtigkeit. Referenzzentren käme somit

außerdem eine wesentliche Rolle bei der Erarbeitung von Therapieleitlinien oder Patientenpfaden zu (siehe Kap. 3.3.2). Der Umfang der Einbindung der Primärversorgung dürfte krankheitsspezifisch unterschiedlich sein und sich regelhaft auf die Erbringung von alltäglichen und einfachen Therapiebestandteilen beschränken. Gerade aber auch durch die Verwendung von telemedizinischen Konzepten könnte eine wohnortnahe und kompetente Primärversorgung mit Hilfe eines Referenzzentrums sichergestellt werden. Abbildung 10 verdeutlicht beispielhaft ein mögliches Zusammenspiel von Referenzzentren und Spezialambulanzen.

Abbildung 10: Zusammenarbeit von Referenzzentren und Spezialambulanzen



Quelle: Eigene Darstellung

Die Entwicklung von Referenzzentren und -netzwerken mit ihren Strukturen, Aufgaben und Zielen wurde maßgeblich auf *europäischer Ebene* diskutiert. Im Gegensatz zu anderen europäischen Ländern hat in Deutschland bis jetzt keine Gründung von nationalen Referenzzentren stattgefunden, was partiell auf die vorherrschenden föderalen Strukturen zurückzuführen ist (vgl. Rare Diseases Task Force (2006a), S. 8-16; Aymé, S. / Schmidtke, J. (2007), S. 1481). Die EU-Kommission hat sich die Empfehlungen der Rare Diseases Task Force zueigen gemacht und mögliche Kriterien zur Definition von europäischen Referenzzentren formuliert. Auch nach Änderung des bevorzugten Namens in „Expertisezentren“ blieb diese Definition bestehen, obwohl der Gedanke des „referral“, also der Zuweisung von Patienten zu diesem Zent-

rum, schon durch die Namensgebung in den Hintergrund gerückt werden sollte. Es könnte je nach Erkrankung erforderlich sein, nach der Zweckmäßigkeit von Referenzzentren (mit der Möglichkeit Patienten weit überregional bzw. national dort vorzustellen) und nach der von Expertisezentren (mit hauptsächlich Beratungsfunktion, aber nicht vorrangig Patientenbetreuung auf nationaler Ebene) zu differenzieren. In Deutschland muss dann komplizierend noch differenziert werden nach solchen Zentren und ihrer Zweckmäßigkeit auf nationaler Ebene bzw. auf Länderebene.

Die Vielzahl der Seltenen Erkrankungen bedingt eine komplexe Bedarfssituation. Da die Versorgungserfordernisse *krankheitsspezifisch* sehr unterschiedlich ausgeprägt sind, sollten Referenzzentren erkrankungsindividuell ausgestaltet werden können. Bei sehr seltenen Erkrankungen kann die Mindestanzahl von regional kontinuierlich zu versorgenden Patienten allerdings zu gering sein, als dass kein spezifisches Referenzzentrum gegründet werden könnte. Eine Gruppierung von relativ ähnlichen Seltenen Erkrankungen zur gemeinsamen Versorgung in einem Referenzzentrum oder die Schaffung von europaweiten Behandlungsmöglichkeiten (europäisches Referenzzentrum) könnten in diesem Fall die Therapie in einem spezialisierten Referenzzentrum sicherstellen. Ein großes Problem stellen jedoch nicht nur die fehlenden Finanzierungsmodelle für eine europaweite Versorgung dar, sondern es fehlen bisher allgemein Finanzierungsmodelle für Referenzzentren in Deutschland. Zwar könnte eine Vergütung der Versorgungsleistungen über die Finanzierungsmöglichkeiten der Spezialambulanzen, bspw. über den § 116b SGB V, gewährleistet werden, Referenzzentren nehmen aber ebenfalls vielschichtige Forschungsaufgaben wahr. Das Führen von Registern, die ausführliche Krankheitsverlaufsdokumentation, die Durchführung von klinischen Studien etc. verursachen Kosten, für die bis dato keine Vergütungsinstrumente vorgesehen sind. Zukünftige Versorgungskonzepte sollten daher diesen erheblichen Mehraufwand berücksichtigen.

Seltene Erkrankungen zeichnen sich darüber hinaus durch eine Vielschichtigkeit der notwendigen Versorgungsstrukturen (lokal, regional, Länder- oder Bundesebene) und der Versorgungsangebote (Komplettversorgung ambulant und stationär oder nur subsidiäre Versorgung mit spezifischem Know-How, Beratung von behandelnden Kollegen etc.) aus. Hierbei ist die föderale Struktur des deutschen Gesundheitswesens gesondert zu berücksichtigen. Auf europäischer Ebene ist auch auf Betreiben

der Vertreter der Bundesrepublik eine Veränderung weg von den Referenzzentren hin in Richtung auf Referenznetzwerke (Expertisenetzwerke) vorgenommen worden. Das Modell von Netzwerkstrukturen entspricht besser den Ausgangsvoraussetzungen des deutschen Gesundheitswesens. In diesem Zusammenhang ist die Akzeptanz einer gewissen Zentralisierung bedeutsam, um die relative Wertigkeit von „Wohnortnähe“ und „Kompetenz“ bei allen Akteuren zu erfassen. Im Europäischen Kontext hat sich herausgestellt, dass eine Verankerung der „*Expertisezentren*“ in der Primär- und Regelversorgung sehr wichtig ist, da nur bei einem durchgängigen Versorgungsmodell ein umfassender Nutzen und Mehrwert zu generieren ist. Hier muss in verschiedenen Szenarien auch die Einbindung der Primärversorgung modellhaft vorgeschlagen werden, der eine wichtige Rolle in der alltäglichen Betreuung der Betroffenen, einer zielgerichteten und zeitnahen Überweisung und in vielen Fällen einer Krankheitsdokumentation zukommt. Referenzzentren sollten diesen wohnortnahen Leistungserbringern krankheitsspezifische diagnose- und therapierelevante Informationen bereitstellen. Eine wichtige Rolle können in diesem Zusammenhang Netzwerke und Shared-Care-Modelle spielen (siehe Kap. 3.2.4).

Der gegenüber vielen EU-Mitgliedstaaten bedingte Vorteil einer „kritischen Masse“ von Patienten in Deutschland wird durch die föderale Zersplitterung wieder konterkariert. Es leuchtet unmittelbar ein, dass gerade für Seltene Erkrankungen eine Regionalisierung der Gesundheitsversorgung wenig sinnvoll ist. Es könnte dagegen die Aufgabe der Länder sein, *Shared-Care-Partner für zertifizierte Referenz-/Expertisezentren* zu identifizieren und zu zertifizieren. Eine Zertifizierung und Implementierung von Referenz-/Expertisezentren könnte ebenfalls über ein Bundesinstitut erfolgen, das Ausschreibungen vornimmt, auf die sich die spezialisierten Einrichtungen bewerben müssten. Entwicklungen und Anforderungen aus dem Bereich der europäischen Referenzzentren wären hierbei zu beachten. Spezialambulanzen für die Behandlung von Mukoviszidose (CF) werden bspw. durch eine – allerdings bislang nur vereinsintern anerkannte – Strukturkommission zertifiziert. Wesentliche Kriterien umfassen hierbei strukturelle, personelle und technische Aspekte (vgl. Reimann, A. / Kruij, S. (2003), S. 70-71). Nach einer dreijährigen vom BMG finanzierten Projektphase wurde auch ein Benchmarkingverfahren für zurzeit 20 CF-Zentren und Ambulanzen implementiert, welches aus Spendenmitteln weiterfinanziert wird. Eine Zertifizierung von Spezialambulanzen für Seltene Erkrankungen über ein Label könnte die

Einhaltung von vorab definierten Qualitätsstandards sicherstellen und für Patienten transparent machen, in welchen Einrichtungen eine evidenzbasierte Versorgung sichergestellt ist. Ähnliche Zertifizierungs- und Qualitätskriterien könnten auch für Referenzzentren implementiert werden, welche jedoch um spezifische Aspekte der Forschungssicherung erweitert werden könnten. Wesentliche Qualitätsindikatoren für ein Referenzzentrum wären eine hohe krankheitsspezifische Kompetenz und Erfahrung der leitenden Mediziner, sowie eine interdisziplinäre Zusammenarbeit verschiedener Fachbereiche. Eine europa- bzw. weltweite Vernetzung der Referenzzentren untereinander wäre für den Austausch von Informationen und Erfahrungen ebenfalls sehr relevant (siehe Kap. 3.4.2). Zwar sind spezifische Anforderungen an Referenz-/Expertisezentren für die jeweiligen Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen zu definieren, jedoch dürften für alle diese Zentren gültige Rahmenanforderungen einheitlich beschreibbar sein. Hierzu gehört die Beteiligung bzw. der Betrieb eines Patientenregisters, das der wissenschaftlichen Gemeinschaft in anonymisierter Form für Forschungszwecke zur Verfügung stellt, ebenso wie die Beteiligung an externen (u. U. europäischen) Qualitätsmanagementmaßnahmen (z. B. Benchmarkinggruppen) und die Zusammenarbeit mit Patientenselbsthilfeorganisationen.

Im europäischen Diskurs ist es wichtig darauf zu achten, dass, solange es keine nationalen Referenzzentren in Deutschland gibt, die Auswahlkriterien für europäische Referenzzentren nicht fordern dürfen, dass diese grundsätzlich nur aus „nationalen“ Referenzzentren rekrutiert werden dürfen. Solch ein Gedanke, der ursprünglich in der High Level Group formuliert worden war, scheint aber durch die Entwicklungen des Konzeptes von europäischen Referenznetzwerken entschärft. Referenzzentren sind nach den Vorstellungen der EU-Kommission eher durch inhaltliche Qualitäten, wie Erfahrung eines multidisziplinären Teams, überregionale Attraktivität, Beteiligung an Forschung, Fort- und Weiterbildungsprogramme sowie Leitlinienarbeit, definiert als durch die Namensgebung. Somit ist es durchaus mit den Vorstellungen der Rare Diseases Task Force und der High Level Group kompatibel, dass spezialisierte Zentren in Deutschland, auch wenn sie aus föderalistischen Gründen möglicherweise nicht als nationale Referenzzentren bezeichnet werden können, als europäische Expertisezentren innerhalb von europäischen Referenznetzwerken qualifiziert sind. Europäische Referenzzentren im ursprünglichen Sinn der Diskussion eines einzigen maßgeblichen Expertisenentrums für die Europäische Gemeinschaft, zu dem dann

Überweisungen von Patienten aus allen Mitgliedsstaaten sinnvoll sein könnten, kommen wegen der Limitationen durch Sprach- und Kulturbarrieren nur ausnahmsweise und nur für die aller seltensten Erkrankungen in Betracht. Aber selbst bei den extrem seltenen Erkrankungen sollte dann dem Modell der europäischen Referenznetzwerke der Vorzug gegeben werden und es sollte eher durch Zusammenfassung von Gruppen von extrem seltenen Erkrankungen die notwendige kritische Größe für einen nationale Versorgung mit europäischer Vernetzung geschaffen werden. Unbedingt erforderlich ist allerdings eine auf die Bedürfnisse der einzelnen Seltenen Erkrankungen abgestimmte Definition der Leistungs-, Qualitäts- und Mengenkriterien unter Berücksichtigung der europäischen Erfordernisse, aber auch der deutschen Gegebenheiten. Eine solche Anpassung an den krankheitsspezifischen Bedarf in Deutschland könnte eine der Aufgaben eines Nationalen Aktionsforums für Seltene Erkrankungen sein (siehe Kap. 3.6.1).

3.2.3 Netzwerke für Seltene Erkrankungen

Beschreibung der Ist-Situation

Medizinische Netzwerke spielen für die Erforschung und Versorgung von Seltenen Erkrankungen eine besondere Rolle. Eine *Differenzierung in klinische Versorgungsnetzwerke, Informationsnetzwerke und Forschungsnetzwerke* scheint auf Grund von potenziell unterschiedlichen Funktionen für die vorliegende Darstellung zielführend zu sein. Eine klare Abgrenzung und Definition dieser Netzwerke ist jedoch kaum möglich. Idealerweise sollten Netzwerke im Bereich der Seltenen Erkrankungen umfassend die Funktionen von Versorgungs-, Informations- und Forschungsnetzwerken übernehmen und möglichst alle relevanten Akteure des Versorgungsgeschehens miteinbeziehen.

Versorgungsnetzwerke sind primär für eine koordinierte Leistungserbringung relevant und streben eine qualitativ hochwertige Versorgung der Patienten an. Sie bieten ebenfalls eine Plattform, um den fachübergreifenden Austausch verschiedener medizinischer Fachbereiche zu fördern und zu einer Entwicklung von ganzheitlichen Therapieansätzen beizutragen. Ein gutes Beispiel hierfür sind die bereits beschriebenen Referenznetzwerke, die jedoch auch für die Forschung von entscheidender Bedeutung sind (siehe Kap. 3.2.2). Eine Netzwerkbildung unterschiedlicher Versorgungs-

einrichtungen ist auch für eine an den Präferenzen der Patienten orientierte Leistungserbringung bedeutsam (siehe Kap. 3.2.4).

Die Bedeutung von *Informationsnetzwerken* liegt insbesondere im Bereich einer umfassenden und zielgerichteten Verbreitung von krankheitsspezifischem Wissen. Die Informationsbereitstellung und -verbreitung verursacht bei Seltenen Erkrankungen besondere Probleme und benötigt spezielle Konzepte, die in den Kapiteln 3.4.1 und 3.4.2 ausführlich erläutert werden.

Nur durch eine enge Zusammenarbeit in einem Netzwerk kann in vielen Fällen die Erforschung von Seltenen Erkrankungen bewältigt werden (siehe Kap. 3.2.3). Ein wichtiger Teil der Forschungsförderung durch das BMBF im Bereich der Seltenen Erkrankungen (siehe vertiefend Kap. 3.5.2) liegt insbesondere bei der Unterstützung von *Forschungsnetzwerken*. In Forschungsnetzwerken wird die Forschung unterschiedlicher spezialisierter Mediziner zielgerichtet gebündelt und koordiniert. Das *BMBF* hat in den Jahren von 2003 bis 2008 zehn verschiedene *krankheitsspezifische Netzwerke für Seltene Erkrankungen* gefördert. Durch diese Netzwerke sollten „...Krankheitsursachen und -verläufe systematisch erforscht, spezifische Diagnosen gestellt, der Informationstransfer optimiert und eine kompetente Patientenversorgung gesichert werden.“ (BMBF (2005), S. 2). Die Aufgaben dieser Netzwerke gehen somit über die reine Forschung hinaus und umfassen Leistungen im Bereich der Informationsbereitstellung und der Versorgungsoptimierung. Die zehn geförderten Netzwerke befassten sich mit Muskeldystrophien (MD-Net), Störungen der somatosexuellen Differenzierung und Intersexualität, Epidermolysis bullosa, angeborenen Störungen der Blutbildung, Skelettdysplasien, Ichthyosen und verwandten Verhornungsstörungen, erblichen Bewegungsstörungen (GeNeMove), systemischer Sklerodermie, Leukodystrophien und erblichen Stoffwechselstörungen/-krankheiten, die im Neugeborenen screening erfasst werden (METABNET) (vgl. BMBF (2005), S. 1-2).

Aufbauend auf der bereits seit dem Jahr 2003 laufenden Fördermaßnahme „Netzwerke für Seltene Erkrankungen“ hat das BMBF im Jahr 2008 sein Engagement ausgedehnt und fördert zukünftig für zunächst drei Jahre 15 Verbünde mit 22,5 Mio. Euro, wobei eine Verlängerung der Förderzeit auf neun Jahre möglich ist. Dabei wurden auch neue Krankheitsgebiete wie erbliche Netzhauterkrankungen, Krebser-

krankungen (Sarkome, Neurofibromatose) und primäre Immundefizienz-Erkrankungen aufgenommen (vgl. BMBF (2008a)). Tabelle 2 beschreibt die derzeit zur Förderung vorgesehenen Netzwerke.

Tabelle 2: Zur Förderung vorgesehene Verbände für Seltene Erkrankungen (Stand: Dez. 2008)

Thema des Verbundes	Verbund-Koordination	Institution
Epidermolysis bullosa	Prof. Bruckner-Tuderman	Universität Freiburg
Leukodystrophien	Prof. Gieselmann	Universität Bonn
Neurofibromatose Typ 1	Prof. von Deimling	Universität Heidelberg
Angeborene Störungen der Blutbildung	Dr. Zeidler	Medizinische Hochschule Hannover
Erbliche Netzhauterkrankungen	Prof. Wissinger	Universität Tübingen
Zelluläre Ansätze zur Therapie von seltenen Lungenerkrankungen	Prof. Martin	Medizinische Hochschule Hannover
Diffus parenchymatöse Lungenerkrankungen	Prof. Günther	Universität Giessen
Mitochondriale Erkrankungen	Prof. Klopstock	Universität München
Sarkome	Prof. Jürgens	Universität Münster
Skelettdysplasien	Prof. Zabel	Universität Freiburg
Imprinting-Erkrankungen	Prof. Horsthemke	Universität Essen
Muskeldystrophien	PD Dr. Walter	Universität München
Primäre Immundefizienz-Erkrankungen	Prof. Klein	Medizinische Hochschule Hannover
Autoimmunerkrankungen bei Kindern und Heranwachsenden	Prof. Roth / PD Dr. Föll	Universität Münster
Uro-rektale Fehlbildungen	Prof. Herrmann	Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik Berlin

Quelle: In Anlehnung an BMBF (2008b).

Auf Grund der Seltenheit vieler Erkrankungen ist darüber hinaus eine internationale Zusammenarbeit in *Netzwerken von Forschungsförderorganisationen* essentiell (vgl. Aymé, S. / Schmidtke, J. (2007), S. 1483). Um solche Kooperationen von Wissenschaftlern zu erleichtern, wurde mit dem *ERA-Net for Research Programs on Rare Diseases (E-Rare)* eine europäische Kooperation von Forschungsförderorganisationen eingerichtet, welche die Förderaktivitäten von Belgien, Frankreich, Italien, Spanien, Deutschland, Türkei, Niederlande und Israel bündelt und koordiniert (vgl. ERA-Net for Research Programs on Rare Diseases (E-Rare) (o. J. a); Wetterauer, B. /

Schuster, R. (2008), S. 525-526). Im Rahmen der transnationalen Förderbekanntmachungen können folgende Projekttypen beantragt werden:

- a. Gemeinsame Forschungsansätze, die bestehende Patientenkohorten bzw. Fallserien von Patienten/Familien und zugehörige Materialbanken nutzen oder neu etablieren
- b. Grundlagenorientierte Forschungsansätze im Bereich Seltener Erkrankungen, einschließlich genetischer und pathophysiologischer Studien
- c. Forschungsansätze zur Diagnose und Therapie von Seltenen Erkrankungen
- d. Patientenorientierte Forschung auf dem Gebiet der Sozial- und Gesellschaftswissenschaften

Internationale Projekte der ersten Förderbekanntmachung von E-Rare werden bis zum Jahr 2010 mit knapp 13 Mio. Euro von den teilnehmenden Ländern finanziert. Derzeit werden folgende europäische Kooperationsprojekte gefördert: CRANIRARE, Epinostics, EUROBFNS, EuroRETT, EUROSPA, HAEIII, HSCR, Kindlernet, MTMpathies, OSTEOPETR, PodoNet, RISCA und WHIMPath (vgl. ERA-Net for Research Programs on Rare Diseases (E-Rare) (o. J. b)). Zurzeit startet die zweite gemeinsame Förderbekanntmachung für multinationale Projekte, an der zusätzlich Portugal, Österreich und Griechenland beteiligt sind. Insgesamt wird die zweite Fördermaßnahme mit rund elf Millionen Euro gefördert, drei Millionen Euro werden durch das BMBF beigesteuert (vgl. BMBF (2008a)).

Eine stärkere Vernetzung von Experten auf europäischer Ebene soll außerdem durch ein zweijähriges und mit 800.000 Euro durch die EU gefördertes Projekt an der Johann Wolfgang Goethe Universität in Frankfurt am Main ermöglicht werden. Ziel des Projekts ist die Entwicklung eines allgemeingültigen Konzepts zum *Aufbau von europäischen Expertennetzwerken* für Seltene Erkrankungen (vgl. Kommission der europäischen Gemeinschaften (2008a), S. 6-7). Anhand dieses Modells soll ein auf andere Seltene Krankheiten übertragbarer „Bauplan“ für „Comprehensive Networks of Expertise/European Reference Networks (ERN)“ entwickelt werden. Unter einem umfassenden (comprehensive) Expertisenetzwerk/Referenznetzwerk wird in der Rare Diseases Task Force ein Netzwerk verstanden, das klinische Versorgungs-, Forschungs- und Informationsnetzwerke einschließlich Patientenregister und ggf. Bio-

materialbank zusammen bringt (vgl. Rare Diseases Task Force (2008), S. 7-11). Hierbei kann unter klinischen Versorgungsnetzwerken je nach Patientengruppe und -zahl auch eine grenzüberschreitende Versorgung/Zuweisung verstanden werden, während Forschungsnetzwerke in diesem Zusammenhang sowohl die Grundlagenforschung als auch die vernetzte Struktur für klinische Studien (Clinical Trials Network) umfassen. Informationsnetzwerke sollen barrierefreien Zugang (beispielsweise in der eigenen Muttersprache) zu qualitätsgesicherten Informationen für Patienten, aber auch spezielle Angebote für alle Mitglieder des Behandler Teams -umfassen.

Ergebnisse der Befragung

Die befragten Akteure beurteilten die *Auswirkungen der vom BMBF geförderten Netzwerke* insgesamt sehr wohlwollend. 84,8 Prozent der Befragten sehen positive oder sehr positive Auswirkungen auf die konkrete Versorgung der Patienten. Diese Beurteilung wird gleichermaßen von allen Subgruppen getragen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 40). Im Rahmen der offenen Antwortmöglichkeiten wurde vermerkt, dass für sehr seltene Erkrankungen eine europaweite Netzwerkbildung von entscheidender Bedeutung sei. Hierfür müssten Behandlungs- und Finanzierungsmöglichkeiten im europäischen Ausland vereinfacht bzw. implementiert werden. Die Erfassung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen sei darüber hinaus ein sehr wichtiger Punkt, um die Kohortenstärke für klinische Studien und die Forschung zu erhöhen. Hierfür sei die Bildung von nationalen und europäischen Netzwerken unerlässlich.

Im Rahmen der Befragung wurde ebenfalls erhoben, *welche spezialisierten Forschungsnetzwerke* den teilnehmenden Akteuren im Bereich der Seltenen Erkrankungen bekannt sind. Neben den bereits bekannten Netzwerken wurden alle neu genannten Vernetzungen von spezialisierten Medizinerinnen systematisch erfasst und ebenfalls angeschrieben, so dass auch dieses Erfahrungswissen in der Studie berücksichtigt werden konnte.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Die *Fokusgruppe der spezialisierten Ärzte* stellte fest, dass sich Forschungs- und Versorgungsnetzwerke unter Einbezug aller Akteure auf die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen positiv auswirkten. Das gleiche gelte für Informationsnetzwerke, aber nicht mit derselben Durchschlagskraft. Es sei jedoch eine Defini-

tion nötig, was genau ein Netzwerk sei. Alle kompetenten Akteure der Versorgungslandschaft, im Sinne des Comprehensive-Care Gedankens, seien für Netzwerke relevant, also insbesondere auch die Selbsthilfe. Ein wesentliches Ziel der Netzwerkarbeit solle eine Erhöhung der medizinischen Standards sein. Die Kommunikation in Netzwerken spiele hierfür eine wesentliche Rolle. Netzwerke sollten außerdem die Grundlinien der Behandlung einer Seltenen Erkrankung bekannt machen und in die „Versorgungsperipherie“ transferieren. Es seien daher gleichermaßen klinische Netzwerke und Informationsnetzwerke nötig. Die Bildung bzw. Finanzierung von Netzwerken ersetze allerdings nicht die Finanzierung der Versorgung. Netzwerke und die Versorgung benötigten jeweils ausreichende finanzielle Ressourcen. In einem optimalen Versorgungsmodell sollten Referenzzentren Knotenpunkte eines Netzwerks darstellen. Prinzipielles Problem sei hierbei, dass die Anzahl der Referenzzentren von der Häufigkeit einer Erkrankung abhängt. Schwierig sei beim Vorhandensein mehrerer Referenzzentren, welche – wenn nicht alle - Bestandteil des Netzwerkes werden sollten. Hier wären eine Definition von Auswahlkriterien und eine unabhängige Vergabestelle sinnvoll. Die Bewertung der Kompetenz der Einrichtungen solle hier im Vordergrund stehen. Die Bildung von Netzwerken solle ferner über formalisierte Kriterien stattfinden. Eine Anerkennung könne durch eine Bundesbehörde erfolgen, die Netzwerke zertifizieren könnte. Für diese Zertifizierung von Netzwerken sollten Qualitätsziele/-merkmale definiert werden, die für die Öffentlichkeit bzw. die Patienten verständlich seien. Die Entwicklung von Referenzzentren und Referenznetzwerken sei in vielen EU-Mitgliedstaaten bereits wesentlich weiter fortgeschritten als in Deutschland. Eine Kompatibilität bzw. Abstimmung der Netzwerke mit europäischen Vorgaben und europäischen Netzwerken sei daher notwendig.

In den *Fokusgruppen der spezialisierten öffentlichen Organisationen und Patientenorganisationen* wurden keine expliziten Daten zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Ungeachtet der grundsätzlich positiven Bewertung der Netzwerke ist festzuhalten, dass eine messbare Auswirkung auf Versorgungsstrukturen für die von den Netzwerken tangierten Seltenen Erkrankungen bislang nicht festzustellen ist. Im Sinne eines Netzwerkmodells (siehe Abbildung 10) könnten aber gerade diese vom BMBF geförderten Netzwerke „*Leuchtturmfunktion*“ für die interdisziplinäre und transsektoren-

rale Versorgung haben. Zudem sind langfristige Erfolge in der Forschung und der Entwicklung von Therapiestandards durch die Vernetzung von spezialisierten Medizinerinnen und Einrichtungen zu erwarten. Es ist jedoch zu beachten, dass die Bildung von Netzwerken kein Ersatzinstrument für die Regelversorgung darstellen darf, sondern die wesentliche Netzwerkfunktion eine Verbesserung der Regelversorgung sein sollte.

Um eine Nachhaltigkeit der Versorgungseffekte sicherzustellen, wäre es sinnvoll, die Einpassung in die Regelversorgung unter Berücksichtigung einer adäquaten Vergütungsstruktur sicherzustellen. Ein Transfer der in den Netzwerken gewonnenen Erkenntnisse und die Bereitstellung von krankheitsspezifischen Informationen könnte auf diesem Wege ebenfalls gewährleistet werden. Ein weiteres umfangreiches Fragesthema ist die Entwicklung und Implementierung geeigneter *Anreizsysteme* für eine effiziente Vernetzung der Akteure des Gesundheitswesens. Gerade für eine europaweite Netzwerkbildung scheint eine Entwicklung langfristiger Finanzierungsmodelle notwendig. Hierbei sollten Lösungen gefunden werden, die von der Anschubfinanzierung, in Form von geförderten Projekten, bis zu einer Implementierung von nachhaltigen Lösungen greifen. Nur bei einer dauerhaften Implementierung der Projekte kann von einer Durchdringung des gesamten Gesundheitsgeschehens ausgegangen werden. Aus diesen Gründen sollten Netzwerke eine feste und über Jahre verlässliche Informationsquelle und Adresse für Zuweisungen zum Zwecke der Mitbehandlung, Abklärung und Richtungsweisung darstellen. Dies würde auch für den primärärztlichen Bereich eine Unterstützung darstellen, da davon ausgegangen werden kann, dass jeder Kinder-, Hausarzt oder hausärztlich tätige Internist von diesem Angebot weiß und Gebrauch machen kann.

Darüber hinaus sollten grundlegende *Anforderungen* an die Bildung und Förderung eines medizinischen Netzwerkes für Seltene Erkrankungen definiert werden. Eine Einbindung möglichst aller kompetenten Akteure des Versorgungsgeschehens erscheint sinnvoll. Eine zentrale Rolle innerhalb der Netzwerke müsste den Referenzzentren zukommen, da sie die vermeintlich größte medizinische Kompetenz aufweisen. Es müsste jedoch eine Auswahl getroffen werden, welche Einrichtungen bzw. Mediziner aus den verschiedenen Versorgungsbereichen berücksichtigt werden sollten. Eine Erhöhung der medizinischen Versorgungsstandards sollte das grundsätz-

liche Ziel der Netzwerkbildung darstellen. Die bestehenden und zukünftig geförderten Netzwerke sollten daher gezielt auf ihre Versorgungsrelevanz und die Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe hingewiesen und in diesem Sinne evaluiert werden. Eine Zertifizierung von medizinischen Netzwerken für Seltene Erkrankungen über diese Qualitätsindikatoren könnte sinnvoll sein.

Die Bildung von Referenznetzwerken spielt gerade im *europäischen Kontext* eine besondere Rolle. Eine Vielzahl spezifischer Kriterien und Anforderungen sind bei der Bildung solcher Netzwerke zu berücksichtigen. In vielen EU-Mitgliedstaaten bestehen bereits hinreichende Erfahrungen in der Bildung von Referenznetzwerken, die auch im Hinblick auf eine Kompatibilität für die Etablierung von medizinischen Netzwerken für Seltene Erkrankungen in Deutschland genutzt werden sollten. Die Bildung eines generischen Modells „Comprehensive Networks of Expertise/European Reference Networks (ERN)“ kann hierbei wesentliche Vorgaben aus dem Konsens für einige Seltene Erkrankungen einbeziehen. Diese Erfahrungen können möglicherweise zur Extrapolation auf andere oder alle Seltenen Erkrankungen genutzt werden.

3.2.4 Gemeinsame Versorgung – Shared Care

Beschreibung der Ist-Situation

Auf Grund der Komplexität und Chronizität vieler Seltener Erkrankungen bestehen Therapien häufig aus vielfältigen *interdisziplinären Behandlungsmaßnahmen*, die sowohl kompliziert bzw. spezialisiert als auch einfach bzw. routinemäßig durchzuführen sein können und regelmäßig erbracht werden müssen. Um eine hohe Behandlungsqualität zu gewährleisten, können die diffizilen Maßnahmen in vielen Fällen nur von spezialisierten und kompetenten Einrichtungen durchgeführt werden. Ein entsprechendes krankheitsspezifisches Wissen und Erfahrungen werden vorwiegend in Einrichtungen mit spezialisierten Ärzten vorzufinden sein, d. h. im Regelfall in Referenzzentren oder Spezialambulanzen. Diese spezialisierten Institutionen werden jedoch bei den meisten Seltenen Erkrankungen relativ selten sein und weit entfernt vom Wohnort der Betroffenen liegen, die deswegen hohe Zeit- und Reisekosten auf sich nehmen müssen, um sich behandeln zu lassen.

Viele notwendige ärztliche und nicht-ärztliche Therapieleistungen sind jedoch auch von verhältnismäßig einfacher Natur und benötigen daher nicht zwingend eine hohe

Spezialisierung des Leistungserbringers. Durch den regelmäßigen und umfassenden Behandlungsbedarf vieler chronischer Seltener Erkrankungen können *Shared-Care-Modelle*, d. h. die arbeitsteilige Zusammenarbeit zwischen Primärversorgern und Spezial- bzw. Referenzzentren, bei der eine genau definierte Delegation bestimmter Aufgaben erfolgt, eine ganzheitliche Therapie von Seltenen Erkrankungen ermöglichen. Zudem können Kosten und Belastungen der Therapie gesenkt werden, indem die erbrachten Leistungen bestmöglich auf verschiedene Leistungserbringer verteilt werden und eine enge Zusammenarbeit unter Nutzung der jeweiligen Kompetenzen ermöglicht wird. Schon auf Grund der großen Entfernungen sind Shared-Care-Modelle bei der Versorgung Seltener Erkrankungen in Skandinavien üblich. Es könnte daher zweckmäßig sein, die Erfahrungen aus anderen Ländern auch für die Versorgungsstrukturen bei Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu nutzen.

Ergebnisse der Befragung

Shared-Care-Modelle können verschiedene Elemente enthalten, die für die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen eine unterschiedliche Relevanz aufweisen können. Für die befragten Personen ist das wichtigste *Element eines Shared-Care-Modells für Seltene Erkrankungen* eine Zusammenarbeit von einem Referenzzentrum mit einem oder mehreren mitversorgenden Einrichtungen bzw. Personen. Als ebenfalls sehr wichtiges Kriterium wurde genannt, dass die mitversorgende Einrichtung den Therapieempfehlungen des Referenzzentrums folgen sollte. 70,9 Prozent der Befragten waren darüber hinaus der Ansicht, dass die Diagnosestellung und Behandlungseinstellung in einem Referenzzentrum erfolgen sollte. Ein gemeinsames Qualitätsmanagement der beteiligten Einrichtungen und eine regelmäßige Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum werden auch als relativ wichtige Elemente eines Shared-Care-Modells angesehen. Ein Management von akuten, aber weniger gravierenden Problemen bei niedergelassenen Medizinern, eine Zusammenarbeit von verschiedenen Einrichtungen in einem Qualitätszirkel und eine ausschließliche Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum bei Notfällen oder für spezialisierte Behandlungen werden von den Befragten als weniger wichtige Elemente einer gemeinsamen Versorgung angesehen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 30). Die Bedeutung der Zusammenarbeit von verschiedenen Einrichtungen in einem Qualitätszirkel wird von den verschiedenen befragten Personengruppen unterschiedlich bewertet. Über die Hälfte der befragten Patientenorganisationen sehen dieses Merkmal einer gemein-

samen Versorgung als wichtiges Kriterium an (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 31). Insbesondere die befragten Leistungserbringer und Forscher geben diesem Element jedoch nur eine geringe Bedeutung. Im Gegensatz zu den anderen befragten Personengruppen (\bar{x} 17,1%) bewerten 41,2 Prozent der befragten Kostenträger eine abschließliche Vorstellung des Patienten im Referenzentrum bei Notfällen oder für spezialisierte Behandlungen als wichtiges Element eines Shared-Care-Modells (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 32).

Nach Ansicht der befragten Personen kann eine gemeinsame Versorgung von Patienten vielfältige Ziele bedienen. Ein Großteil der Befragten sieht das *Potenzial von Shared-Care-Modellen* insbesondere im Bereich einer medizinisch höherwertigen Versorgung, einem leichteren Transfer neuer Erkenntnisse in therapeutische Maßnahmen, einer Einhaltung von Qualitätsstandards und einer Implementierung von festen Ansprechpartnern für die Patienten. Ein etwas geringeres Potenzial (51,9%) wird Shared-Care-Modellen in Bezug auf die Umsetzung einer kostengünstigen Versorgung zugeschrieben. Für 40 Prozent der Befragten kann eine wohnortnahe Versorgung und eine gute Erreichbarkeit der Leistungserbringer durch Modelle der gemeinsamen Versorgung sichergestellt werden. Die befragten Patientenorganisationen und Organisationen sowie Leistungserbringer antworteten relativ einheitlich. Eine wohnortnahe Versorgung kann vor allem aus Sicht der befragten Leistungserbringer durch eine gemeinsame Versorgung erreicht werden (62,5%). Für lediglich 35,3 Prozent der befragten Kostenträger (Gesamt: 70,3%) kann durch Shared-Care-Modelle eine Implementierung eines festen Ansprechpartners für die Patienten gewährleistet werden (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 35). Im Rahmen der freien Antwortmöglichkeiten wurde als weiteres Ziel von Shared-Care-Modellen eine Verbesserung der Rahmenbedingungen für klinische Studien angegeben. Als weiteres wichtiges Element einer gemeinsamen Versorgung sollten Konsultationen des Referenzentrums durch den Hausarzt finanziell honoriert werden. In der Aus-, Fort- und Weiterbildung der Primärärzte sollte ebenfalls auf die Notwendigkeit einer frühzeitigen und zielgerichteten Überweisung hingewiesen werden, da für die Therapie stets Fachärzte mit großer Erfahrung nötig seien.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Innerhalb der *Fokusgruppendifkussion der spezialisierten Ärzte* wurde festgestellt, dass für die Versorgung von Seltenen Erkrankungen vielfältige Versorgungseinrichtungen und eine Koordination der Gesamttherapie notwendig seien. Aus diesen Gründen könnte für die Therapiekoordination die Berufung eines „Vertreters“ für die Patienten und betroffenen Familien zielführend sein. Diese Aufgabe könnte der eines „Case-Managers“ ähnlich sein, der die Komplexität der jeweiligen Seltenen Erkrankung überblicken und die Gesamttherapie koordinieren müsse. Fraglich sei hierbei, auf welcher Ebene des Versorgungsgeschehens ein solcher „Case-Manager“ verordnet sein solle. Kontrovers wurde diskutiert, ob ein solcher Manager auf Ebene eines Referenzzentrums, mit dem Vorteil einer hohen krankheitsspezifischen Expertise sowie Erfahrung oder auf Ebene des Hausarztes/Kinderarztes, mit dem Vorteil einer Wohnortnähe zum jeweiligen Patienten, angesiedelt sein solle. Unstrittig war, dass ein solcher Hausarzt durch ein Shared-Care-Modell mit einem Referenzzentrum verbunden sein solle bzw. ein reger Informationsaustausch notwendig sei. Als problematisch wurde jedoch die dürftige Kommunikationskultur im deutschen Gesundheitswesen und hieraus entstehende Informationsprobleme gekennzeichnet. Eine Lösungsmöglichkeit hierbei könne die Implementierung eines „Global-Case-Managers“ auf Ebene eines Referenzzentrums, mit entsprechend großer Expertise und Erfahrung und eines „Personal-Case-Managers“, der in direktem Patientenkontakt stehe, sein.

Die *Fokusgruppe der Patientenvertreter* äußerte sich ebenfalls positiv über Shared-Care-Modelle und kam zu dem Ergebnis, dass eine gemeinsame Versorgung von Patienten durch verschiedene Leistungserbringer vor allem eine medizinisch höherwertige Versorgung in Wohnortnähe und einen leichteren Transfer neuer Erkenntnisse in die Therapie ermöglichen könne. Shared-Care-Modelle könnten für viele Seltene Erkrankungen erstmals eine kompetente wohnortnahe Versorgung ermöglichen. Eine wohnortnahe Versorgung durch Primärversorger, mit entsprechenden Vergütungsanreizen (Abrechnung nur in Zusammenarbeit mit der spezialisierten Einrichtung) und einer Kooperation mit einem Referenzzentrum, wäre hierfür notwendig. Der ambulante Pflegedienst solle ebenfalls in Shared-Care-Modellen Berücksichtigung finden. Eine enge Zusammenarbeit und Abstimmung aller am Verbund beteiligten Leistungserbringer sei für den Erfolg von Shared-Care-Modellen maßgebend.

In der *Fokusgruppe der öffentlichen Organisationen* wurden keine expliziten Meinungen zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Einer gemeinsamen Versorgung von Patienten durch Shared-Care-Modelle wird insgesamt ein hohes Potenzial zugeschrieben. Auf Grund der Seltenheit vieler Erkrankungen lassen sich viele spezialisierte Versorgungsleistungen mit einer hohen Qualität nur durch eine Bündelung von Patienten realisieren. Eine Zentralisierung ausgewählter Versorgungsleistungen in bestimmten Einrichtungen erscheint somit sinnvoll, verursacht jedoch insbesondere für die Betroffenen hohe Kosten und Belastungen. Für bestimmte Teilbereiche der Versorgung kann daher eine Leistungserstellung in dezentralen Strukturen vorteilhafter sein (siehe Kap. 3.2.2). Shared-Care-Modelle können somit potenziell die Qualität und Effektivität der Versorgung durch eine zielgerichtete Steuerung der Patienten in die jeweils geeigneten Versorgungsstrukturen verbessern. Eine spezialisierte Therapie in wohnortfernen Einrichtungen, bei der gleichzeitig einfache Behandlungsschritte von wohnortnahen Leistungserbringern durchgeführt werden, kann hierdurch grundsätzlich ermöglicht werden. Ein Spezialzentrum steht dabei in enger Abstimmung mit einer assoziierten peripheren Ambulanz, die zum einen für die Durchführung der durch das Spezialzentrum bestimmten Therapie zuständig ist und zum anderen den Patienten bei einer kritischen Veränderung des Zustands schnell untersucht und die Ergebnisse zur weiteren Abklärung und für therapieleitende Entscheidungen an das Spezialzentrum übermittelt. Eine enge *Zusammenarbeit* zwischen Spezialambulanzen bzw. Referenzzentren und mitversorgenden Leistungserbringern ist somit ein zentrales Element eines Shared-Care-Modells und für ein anzustrebendes gemeinsames Qualitätsmanagement von grundlegender Bedeutung. Eine höherwertige medizinische Versorgung durch einen hohen Patientennutzen könnte auf diesem Wege erreicht werden.

Die Behandlungseinstellungen und bedeutsamsten Therapiemaßnahmen sollten von spezialisierten Ärzteteams bzw. von Spezialambulanzen oder Referenzzentren durchgeführt werden. *Hausärzte* sind somit zum einen für eine schnelle und zielgerichtete Überweisung zu spezialisierten Versorgungseinrichtungen und zum anderen für die Erbringung verhältnismäßig einfacher und routinemäßiger bzw. wiederkehrender Behandlungsbestandteile, nach Anweisung der spezialisierten und koordinie-

renden Einrichtung, relevant. Sie sind jedoch auch als Vertrauensperson und Ansprechpartner für die Patienten und ihre Familien sowie für die Behandlung anderer gesundheitlicher Probleme grundsätzlich sehr bedeutend (vgl. Knight, A. W. / Senior, T. P. (2006), S. 83). Die wohnortnah erbrachten Leistungen sollten nach Anweisung der spezialisierten Einrichtung auszuführen sein. Bei vielen Erkrankungen sind darüber hinaus *pflegerische und rehabilitative* Leistungen für einen Therapieerfolg essentiell. Eine enge Kooperation zwischen der spezialisierten Einrichtung, rehabilitativen Leistungserbringern und dem ambulanten Pflegedienst ist deshalb für eine qualitätsgesicherte und dem Behandlungsziel dienliche Therapie notwendig. Es sollte zudem krankheitsspezifisch bestimmt werden, ob eine Vorstellung oder Behandlung des Patienten in *Spezialambulanzen bzw. Referenzzentren* regelmäßig stattfinden sollte oder ob eine Vorstellung nur bei Notfällen oder einer Veränderung des Gesundheitszustandes anzustreben ist.

Die Koordination von komplexen Therapien bei Seltenen Erkrankungen ist von großer Wichtigkeit für den Behandlungserfolg. Versorgungskonzepte für Seltene Erkrankungen sollten daher eine Institution im Versorgungsgeschehen für die Erkrankungskoordination vorsehen. Diese Institution bzw. der betreffende Mediziner könnte die Funktion eines „*Case-Managers*“ übernehmen. Auf diesem Wege könnte die Gesamttherapie kompetent koordiniert und ein fester Ansprechpartner für die Betroffenen implementiert werden, der den jeweiligen Behandlungsablauf entsprechend der individuellen Bedürfnisse der Patienten adjustieren könnte. Es müsste hierbei krankheitsspezifisch entschieden werden, auf welcher Ebene des Versorgungsgeschehens - eher in spezialisierten Einrichtungen oder bei wohnortnahen Leistungserbringern - ein solcher „*Case-Manager*“ implementiert werden sollte. Ein Einbezug humangenetischer Beratungsstellen könnte für die Therapiekoordination ebenfalls relevant sein.

Der zusätzliche Informations- und Dokumentationsaufwand sowie die Kosten für die Koordination und Abstimmung von Therapiemaßnahmen sollten durch das Gesundheitswesen vergütet werden. Zukünftige Versorgungskonzepte sollten den *besonderen zeitlichen Bedarf* für die Behandlung und Koordination der Gesamttherapie von Patienten mit Seltenen Erkrankung berücksichtigen. Diese zusätzlichen Aufwendungen könnten jedoch wiederum durch einen Abbau von Über- und Fehlversorgung

gemindert werden (siehe Kap. 3.1.3). Außerdem sollten Leistungen, die für Patienten aus anderen Bundesländern (und anderen EU-Mitgliedstaaten) erbracht werden, entsprechend vergütet werden. Um einen Missbrauch der Verfügbarkeit zu verhindern und so den Zugang für Patienten mit berechtigtem Interesse an einer Versorgung in einem Referenzzentrum sicher zu stellen, muss nicht nur die Bereitstellung der Ressourcen organisiert werden, sondern auch die Inanspruchnahme durch Patienten, die nicht schon im Referenzzentrum akzeptiert und angebunden sind. Hier könnte ein *abgestuftes Modell der Zuweisung* (Anfrage > telemedizinische Konsultation > Zuweisung) hilfreich sein. Bei einigen Anfragen kann schon im Vorfeld ohne eine Vorstellung des Patienten eine wegweisende Beratung erfolgen. Reicht die auf diesem Wege verfügbare Informationen nicht für eine hilfreiche Stellungnahme und Empfehlung des Referenzzentrums aus, kann in einer telemedizinischen Konsultation geklärt werden, ob und ggf. wo eine tatsächliche Vorstellung und/oder Anbindung des Patienten sinnvoll sein könnte.

3.3 Diagnose und Therapie

3.3.1 Beschleunigung der Diagnosestellung

Beschreibung der Ist-Situation

Patienten mit Seltenen Erkrankungen müssen derzeit in vielen Fällen *unverhältnismäßig lange auf eine zutreffende Diagnose warten* oder erhalten nie eine zutreffende Diagnose. Die Folge ist oftmals eine jahrelange „Odyssee“ der Betroffenen von medizinischem Leistungserbringer zu Leistungserbringer mit entsprechenden Kosten für das Gesundheitswesen und einer starken Beeinträchtigung der Lebensqualität. Da bei Seltenen Erkrankungen in der Regel mehrere Organe gleichzeitig betroffen sind und Symptome systemisch auftreten, ist eine Diagnose erschwert. Die Diagnostik ist ebenfalls sehr komplex, da auf Grund wissenschaftlicher Fortschritte in der Gendiagnostik jährlich ca. 250 neue Seltene Erkrankungen (vgl. Wästfelt, M. / Fadeel, B. / Henter, J.-I. (2006), S. 2) sowie zahlreiche Krankheitsentitäten (vgl. bspw. Gärtner, J. / Kohlschütter, A. / Gieselmann, V. (2007), S. 1531-1535) entdeckt werden.

In einer Studie über acht verschiedene Seltene Erkrankungen wurde festgestellt, dass europaweit die Fehlerquote einer Diagnose bei ca. 40 Prozent liegt (vgl. Faurisson, F. (2007)). Auch nach einer zutreffenden Diagnose ist in zahlreichen Fällen eine

adäquate Krankheitstherapie nicht möglich, da für viele Erkrankungen keine spezialisierten Behandlungsformen und Arzneimittel bekannt sind oder es keine spezialisierten Leistungsanbieter gibt (Lang, B. (2008), S. 21-22). Folge dieser diagnostischen Probleme sind *Fehldiagnosen* und entsprechende Fehlbehandlungen, die eine Fehlversorgung mit zusätzlichen Komplikationen auslösen können. Das Fehlen oder die zeitliche Verzögerung einer Diagnose verursacht eine zusätzliche psychosoziale Belastung für die Betroffenen (vgl. Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B. (2007), S. 1485-1486).

Eine *frühe Diagnosestellung* ist jedoch nicht nur psychisch vorteilhaft, sondern auch für einen zeitnahen Therapiebeginn von hoher Bedeutung, da der Krankheitsverlauf vieler Seltener Erkrankungen progressiv ist. Die meisten Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt und verursachen systemische bzw. organübergreifende Krankheitssymptome (vgl. Wetterauer, B. (2003), S. 23). Da genetische Erkrankungen angeboren sind, können meist lediglich die Symptome und nicht die Krankheitsursache behandelt werden. Ein unheilbarer und chronischer Verlauf ist die Folge, der eine progressiv voranschreitende Degeneration der körperlichen und/oder geistigen Fähigkeiten verursacht und sich lebensbedrohlich auswirken kann (vgl. Rinaldi, A. (2005), S. 507; Wästfelt, M. / Fadeel, B. / Henter, J.-I. (2006), S. 2). Eine frühzeitige Diagnose Seltener Erkrankungen ist daher für eine nachhaltige Verbesserung von Lebensqualität und Lebenserwartung essentiell.

Ergebnisse der Befragung

Patientenorganisationen wurden über die durchschnittliche Dauer von der Erstmanifestation von Symptomen bis zur gezielten Diagnose bei der von ihnen vertretenen Erkrankung befragt. Lediglich 27 der 47 teilnehmenden Selbsthilfegruppen beantworteten diese Fragestellung. Die Antworten fielen darüber hinaus sehr differenziert aus. Einige Erkrankungen können bereits direkt nach dem Auftreten erster Symptome diagnostiziert werden, bei anderen Krankheiten wurde hingegen ein *durchschnittlicher Diagnosezeitraum* von 15 Jahren angegeben. Die einzelnen Patientenorganisationen gaben eine große Bandbreite bei der durchschnittlichen Diagnosedauer an. Die umfassendste Bandbreite bei der durchschnittlichen Diagnosedauer wurde mit null bis zwölf Jahren angegeben. Die durchschnittliche Diagnosedauer betrug im Mittel aller befragten Patientenorganisationen 3,29 Jahre.

Für eine *Beschleunigung der Diagnosestellung* kommen verschiedene Instrumente in Frage, die von den befragten Personen allgemein sehr positiv bewertet wurden. Als sehr gutes oder gutes Instrument für eine Verbesserung der Diagnosestellung wurden zentrale Informationsdatenbanken (79,1%), eine Entwicklung von Leitlinien bzw. Patientenpfaden (74,7%), eine verbindliche Einführung von Seltenen Erkrankungen in die Lehre bei der Mediziner Ausbildung (Approbationsordnung) (65,8%), Schulungen für primäre Leistungserbringer (63,9%), verpflichtende Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen über Seltene Erkrankungen (CME/Weiterbilverordnung) (58,3%) und eine Entwicklung bzw. Anwendung von Screeningverfahren (51,9%) genannt (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 44).

Insgesamt wurden alle Maßnahmen zur Beschleunigung der Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen von den befragten Patientenorganisationen wesentlich positiver eingeschätzt als von den befragten Organisationen und Leistungserbringern (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 45). Innerhalb der Gruppe der befragten Organisationen und Leistungserbringer äußerten sich die Kostenträger tendenziell kritischer in Bezug auf die Maßnahmen einer verpflichtenden Fort- und Weiterbildung über Seltene Erkrankungen, einer verbindlichen Einführung von Seltenen Erkrankungen in die Lehre bei der Mediziner Ausbildung und einer Entwicklung bzw. Anwendung von Screeningverfahren (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 46). Im Rahmen der freien Antwortmöglichkeiten wurden vielfältige weitere Maßnahmen genannt, die eine Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen potenziell beschleunigen könnten. Mehrfach wurde eine frühzeitige Überweisung bei unklaren Diagnosen an qualifiziertere Einrichtungen, eine Ausweitung der Öffentlichkeitsarbeit und hiermit verbunden eine Erhöhung der gesellschaftlichen Aufmerksamkeit sowie ein verstärkter Einbezug der Selbsthilfe in der Diagnostik als potenzielle Instrumente angeführt. Als weitere hilfreiche Maßnahmen wurde eine grundsätzliche Erhöhung des Bewusstseins über Seltene Erkrankungen in der studentischen Ausbildung und eine Verbesserung der humangenetischen Versorgung und Tests angemerkt. Eine Beschleunigung der Diagnosestellung könnte nach Auskunft der Befragten ebenfalls durch eine dauerhafte Finanzierung von nationalen Referenzzentren, einer zeitaufwendigeren und besonders honorierten Anamnese bzw. klinischen Untersuchungen und der Initiative „ACHSE-Lotse“, als Clearingstelle bei ärztlichen Fragen zur Diagnostik und Therapie, ermöglicht werden. Die Implementierung eines Honorars für Mediziner, die Patienten mit Seltenen

Erkrankungen an eine spezialisierte Einrichtung überweisen, wurde ebenfalls als mögliche Lösung vorgeschlagen.

Bedingt durch die Heterogenität vieler Seltener Erkrankungen ist es kaum möglich, einheitliche Instrumente zu definieren, die krankheitsübergreifend die Diagnose verbessern können. Um einen Überblick über den Erfolg einiger Maßnahmen zu erhalten, wurden *Patientenorganisationen* befragt, in welchen Bereichen bei den von ihnen *vertretenen Seltene Erkrankungen Verbesserungsbedarf* bestehe. Als erfolgsversprechende Maßnahmen für eine verbesserte Diagnosestellung wurden von einer großen Mehrheit der Befragten eine stärkere Einbeziehung der Patientenerfahrungen der Selbsthilfe, eine bessere Fortbildung der Fachärzte, die Schaffung von Referenzzentren, eine Verbesserung von Informationsdatenbanken, mehr Forschung und eine bessere Vernetzung von Haus- und Fachärzten angeführt. Eine geringere Relevanz besitzt nach Ansicht der Befragten eine bessere Fortbildung der Hausärzte. Der Einführung eines Neugeborenencreening wird nur ein verhältnismäßig geringes Verbesserungspotenzial für die Diagnosestellung zugeschrieben (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 47), was möglicherweise in der Tatsache begründet ist, dass für einen Teil der Seltene Erkrankungen ein Screening nicht möglich oder bekannt ist. Die Patientenorganisationen gaben in den freien Antwortmöglichkeiten an, dass durch eine verbesserte Hebammen- und Krankenschwesternausbildung und eine Implementierung einer systemorientierten und nicht diagnosespezifischen Informationsdatenbank, die Diagnosestellung im Bereich der Seltene Erkrankungen verbessert werden könnte.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Im Rahmen der *strukturierten Interviews* wurde festgestellt, dass es bei der studentischen Ausbildung, insbesondere von Pädiatern, und der Fortbildung nicht verstärkt um Inhalte der Behandlung Seltene Erkrankungen gehen sollte, sondern ein besonderer Fokus auf die Bewusstseinschärfung bezüglich Seltene Erkrankungen in der späteren praktischen Tätigkeit zu legen sei. Eine verstärkte Aufmerksamkeit der Primärversorgung für Seltene Erkrankungen wäre besonders sinnvoll. Durch eine Verringerung des unnötig langen Diagnosezeitraums und hierdurch bedingter Über- und Fehlversorgung könnten erhebliche finanzielle Mittel eingespart und die Versorgung wesentlich verbessert werden. Das Krankheitsspektrum der Seltene Erkrankungen

sei jedoch sehr groß und in der medizinischen Ausbildung finde verstärkt ein Fokus auf die Behandlung von Volkskrankheiten statt. Hausärzte könnten nicht alle 7.000 bis 8.000 Seltenen Erkrankungen erkennen bzw. in Fortbildungen kennen lernen, da sie grundsätzlich viel zu selten mit den einzelnen Krankheiten in Kontakt kämen. Das Raster der derzeitigen U-Untersuchungen sei für die Diagnostik von Seltenen Erkrankungen allerdings bereits gut entwickelt.

Die *Klassifikation bzw. Vergabe von Diagnoseschlüsseln* könne die zukünftige Diagnostik im Bereich der Seltenen Erkrankungen zudem erleichtern. Der Unterausschuss „Working Group on Coding and Classification“ der Rare Diseases Task Force und die „Topical Advisory Group for Rare Diseases“ der WHO beschäftigten sich mit dieser Aufgabe. Ein wesentliches Arbeitsziel sei die Pflege und Weiterentwicklung des ICD 10 bzw. der German Modification des ICD 10, insbesondere im Hinblick auf die Eingliederung und Erfassung von Seltenen Erkrankungen. Seltene Erkrankungen zu klassifizieren sei allerdings ein komplexer Prozess, der vor allem durch geringe Fallzahlen und eine Vielzahl von Krankheitsentitäten erschwert werde. Auf Grund der Vielzahl und Heterogenität sei hierfür ein Entwurf vieler verschiedener Schlüsselnummern nötig. Das Hauptproblem bei der Erfassung bzw. Abbildung der Erkrankungen seien unzureichende Ressourcen. Es fehlten Institutionen bzw. strukturelle Voraussetzungen und vor allem finanzielle Mittel, um diese Aufgabe zufriedenstellend bewältigen zu können. Ein verstärktes Engagement Deutschlands in der Finanzierung solcher Einrichtungen wäre sinnvoll. Die Klassifikationsarbeit, z. B. im Rahmen der Arbeit der Rare Diseases Task Force, solle eher auf multinationaler Ebene stattfinden, da die Aufnahme der Seltenen Erkrankungen in den ICD 10 bzw. ICD 11 nur international erfolgen könne. Ein wesentliches Problem bei Seltenen Erkrankungen sei hierbei, dass Krankheitsentitäten bisher nicht voll erfasst werden könnten. Der Entwurf eines speziellen und anpassungsfähigen Kodifizierungssystems als Ergänzungs- und Erweiterungsmodul zum ICD 10, wie es von Orphanet mit Unterstützung der EU-Kommission entwickelt wird, verspreche hier eine wesentliche Besserung. Das ICD 10 sei ein wesentliches Instrument für die Dokumentation. Daher seien bei der Klassifizierung eine Gruppenbildung und die Erstellung einer Haupterkrankung nötig. Aus diesem Grund sollten alle Entitäten einer Erkrankung einen einheitlichen Diagnoseschlüssel zugeordnet bekommen. Die Ärzte sollten bei Eingabe einer Erkrankung bzw. Erkrankungsentität auf den entsprechenden Verweis bzw.

ICD-Code stoßen bzw. bei Eingabe einer Alpha-ID für eine Diagnose eine entsprechende Erkrankungsgruppe finden. Zu denken sei auch an die Verknüpfung einer solchen Alpha-ID mit einem anonymisierten Registereintrag. Auf diesem Wege könnten grundlegende epidemiologische Erkenntnisse erworben werden. Durch eine zentrale Sammlung von Patientendaten mit entsprechenden spezifischen Diagnosecodes könnten nachfolgend klinische Studien mit höheren Patientenzahlen erreicht werden. Die Erfassung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen müsse für die betreuenden Ärzte zu einer Pflicht- bzw. Routineaufgabe werden.

Die *Fokusgruppe der Patientenvertreter* kam zu dem Ergebnis, dass die wichtigsten Faktoren für eine Beschleunigung der Diagnosestellung Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen, insbesondere eine bessere Ausbildung der ärztlichen und nicht-ärztlichen Leistungserbringer, sowie eine stärkere Einbeziehung der Patientenerfahrung aus der Selbsthilfe seien. Primär solle das Bewusstsein der Ärzte für Seltene Erkrankungen geschärft werden. In der Aus-, Fort- und Weiterbildung müsse nicht unbedingt die Vermittlung medizinischer Kenntnisse über die einzelnen Seltenen Erkrankungen im Vordergrund stehen, sondern eher eine Erhöhung der Sensibilität und des Bewusstseins in Bezug auf ihr Vorhandensein. Ein Erwerben von Fachkenntnissen über mehrere tausend Seltene Erkrankungen dürfte in der Praxis nicht praktikabel sein. Alle medizinischen Heilberufe sollten daher in der studentischen Ausbildung stärker auf Seltene Erkrankungen hingewiesen werden. Leistungserbringer müssten an dieser Stelle lernen, Informations- und Diagnosemöglichkeiten besser zu nutzen und verstärkt die Erfahrungen der Selbsthilfe einzubeziehen bzw. Patienten auch an die Selbsthilfe zu verweisen. Insgesamt solle die Kompetenz zur Diagnosestellung gestärkt werden, wofür eine ganzheitliche Sichtweise auf die komplexe Erkrankung notwendig sei. Das Neugeborenencreening könne bei vielen Erkrankungen die Diagnose wesentlich beschleunigen, stelle aber ein sehr differenziertes ethisches Problem dar. Selbst innerhalb der einzelnen Selbsthilfeorganisationen gebe es diesbezüglich keine einheitliche Meinung. Eine Nutzenabwägung sei deshalb krankheitsspezifisch notwendig. Mögliche ethische Bedenken und die Begrenztheit von Ressourcen für Screeningmaßnahmen müssten abgewogen werden gegen die Möglichkeiten einer signifikanten Verbesserung der Lebensqualität und/oder Prognose durch eine frühzeitige Diagnose. Ängste und ethische Bedenken seien jedoch stets ernst zu nehmen und in der Entscheidungsfindung zu berücksichtigen.

Die *Fokusgruppe der spezialisierten Ärzte* stellte fest, dass alle Mediziner Kenntnis vom Umgang mit Seltenen Erkrankungen haben sollten. Die notwendige Aufmerksamkeit in der Praxis solle als Grundfertigkeit vermittelt werden, damit das Ungeöhnliche erkannt werde und keine Simplifizierung stattfände. Die Seltenen Erkrankungen seien zu zahlreich und zu heterogen, als dass krankheitsspezifische Kenntnisse in der studentischen Ausbildung vermittelt werden könnten. Das Studium müsste hierfür verlängert werden, die Tendenz gehe aber derzeit in die entgegengesetzte Richtung.

In der *Fokusgruppe der öffentlichen Organisationen* wurden keine expliziten Meinungen zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Die Diagnose einer Seltenen Erkrankung kann viele Jahre benötigen oder auch nie erfolgen. Auf Grund der Heterogenität der Seltenen Erkrankungen ist die Diagnose-dauer aber auch sehr *krankheitsspezifisch*, so dass bei einigen Erkrankungen in der Regel direkt nach dem Auftreten erster Krankheitssymptome eine Diagnose gestellt werden kann. Grundsätzlich bestehen jedoch wesentliche Probleme in der Diagnostik. Selbst bei einzelnen Seltenen Erkrankungen ist eine große Bandbreite der Diagnosedauer gegeben, die Ausdruck der individuellen Diagnosepraxis, der eingesetzten diagnostischen Hilfsmittel und des klinischen Verlaufs einer Erkrankung (Früh- vs. Spätmanifestation) sein kann. Die hohe Anzahl der Befragten, die keine Angabe bezüglich der durchschnittlichen Diagnosedauer machten, könnte darauf zurückzuführen sein, dass die durchschnittliche Diagnosedauer aus Mangel an einem aussagefähigen Register bei den meisten Seltenen Erkrankungen unbekannt ist bzw. nicht klar formuliert werden kann und von Patient zu Patient sehr stark schwankt. Eine frühzeitige Diagnose von Seltenen Erkrankungen kann die Lebensqualität sowie die Lebenserwartung der Betroffenen verbessern und hat durch eine Verringerung von Über- und Fehlversorgung ebenfalls einen starken ökonomischen Einfluss.

Für eine Beschleunigung der Diagnosestellung sind insbesondere krankheitsspezifisches Wissen und Erfahrung der Leistungserbringer notwendig. Eine Verzögerung der Diagnose ist oft ein *Problem der „Weichenstellung“* durch die Hausärzte. Da bei einem Hausarzt insbesondere Patienten mit häufigeren Krankheiten vorstellig wer-

den, werden Seltene Erkrankungen oftmals nicht zeitnah erkannt. Da die Seltene Erkrankungen in ihrer Mehrzahl nicht zum aktiven Wissen der hausärztlichen Versorgung gehören und entsprechende Diagnoseerfahrungen in der Regel fehlen, sollten Kinderärzte, Allgemeinmediziner und hausärztlich tätige Internisten als wichtige Weichensteller fungieren und bei unklaren Diagnosen möglichst zeitnah eine Überweisung an spezialisierte Einrichtungen vornehmen.

Auf Grund der Vielzahl von Seltene Erkrankungen ist es fraglich, ob krankheitsspezifische Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen für Seltene Erkrankungen sinnvoll sind. Für die Primärversorgung könnte eine *Erhöhung des Bewusstseins und Sensibilisierung* über das Vorhandensein und den allgemeinen Umgang mit Seltene Erkrankungen durch die studentische Ausbildung oder Fort- und Weiterbildung eher zielführend sein. Vor allem für die Diagnose von sehr seltenen Erkrankungen oder Krankheiten mit vielen Krankheitsentitäten spielt die Informationszugänglichkeit eine wichtige Rolle. Fachliteratur, Informationsdatenbanken etc. sollten daher für den behandelnden Mediziner leicht zugänglich und verständlich sein. Der Zugang und die Nutzung solcher *Informationsquellen* sollte daher Mediziner vermittelt werden. Eine Implementierung von zentralen Informationsdatenbanken über Seltene Erkrankungen bzw. eine Erhöhung der Aufmerksamkeit über die vorhandenen Informationsmöglichkeiten sind für eine beschleunigte Diagnosestellung notwendig (siehe Kap. 3.4.1). Eine Entwicklung von Leitlinien oder Patientenpfaden könnte zudem eine zielgerichtete Nutzung diagnostischer Möglichkeiten sicherstellen (siehe Kap. 3.3.2).

Ein unumstrittenes Instrument zur Beschleunigung der Diagnosestellung ist, bei entsprechend geeigneten Erkrankungen, das *Neugeborenencreening*. Dem Neugeborenencreening wurde allerdings von den Befragten insgesamt verhältnismäßig wenig Verbesserungspotenzial für die Diagnosestellung zugeschrieben. Allerdings dürfte diese Antwort wesentlich dadurch geprägt sein, dass für die meisten Seltene Erkrankungen kein Neugeborenencreening existiert. Bei einigen Erkrankungen hat das Neugeborenencreening aber zu einer signifikanten Verbesserung der Diagnosezeit beigetragen, gute Beispiele hierfür sind Phenylketonurie, Hypothyreose, Ahornsirupkrankheit und Galaktosämie. Eine Ausweitung der durch ein Neugeborenencreening zu erkennenden Seltene Erkrankungen könnte somit deren Diagnostik wesentlich beschleunigen. Das Neugeborenencreening verursacht aber bei

vielen Betroffenen ethische Bedenken, die in zukünftigen Entscheidungen über einen erweiterten Einsatz zu berücksichtigen sind. In diesem Zusammenhang kann die Pränataldiagnostik bei einigen Seltenen Erkrankungen ebenfalls zu einer wesentlichen Beschleunigung der Diagnosestellung führen. Maßnahmen der Pränataldiagnostik, die ohne therapeutische Relevanz sind und üblicherweise zu einem Abbruch der Schwangerschaft führen oder zumindest die Eltern unter einen entsprechenden Entscheidungsdruck setzen, sind jedoch ethisch stark bedenklich (vgl. Hagn, D. (2006), S. 15-16).

Die zukünftige Diagnostik von Seltenen Erkrankungen kann über eine *Klassifikation bzw. Vergabe von Diagnoseschlüsseln* erleichtert werden. Wesentliche Schwierigkeiten der Diagnostik sind auf ein geringes epidemiologisches Wissen zurückzuführen, welches wiederum durch eine große Heterogenität, die Seltenheit und das Vorhandensein vielfältiger Krankheitsentitäten von Seltenen Erkrankungen bedingt wird. Eine Klassifikation könnte ebenfalls das Führen von Registern und die Durchführung klinischer Studien erleichtern (siehe Kap. 3.5.1 und Kap. 3.5.2), ist jedoch nur auf europäischer oder weltweiter Ebene durchführbar und sollte dementsprechend auf multinationaler Ebene organisiert und finanziert werden.

Insbesondere die befragten Kostenträger bewerteten die verschiedenen vorgeschlagenen Instrumente für eine Beschleunigung der Diagnosestellung verhältnismäßig negativ. Ursächlich hierfür könnte eine möglicherweise hohe *Kostenintensivität* dieser Leistungsausweitung sein. Daher sollten die jeweiligen Kosten und auch der Nutzen der einzelnen Instrumente krankheitsspezifisch gegeneinander abgewogen werden. Es sollte jedoch auch beachtet werden, dass durch eine frühzeitige Diagnose Kosten der Über- und Fehlversorgung vermieden werden könnten. Innerhalb der Vergütungsstrukturen sollte ebenfalls der erhöhte zeitliche Aufwand für die Diagnostik berücksichtigt werden (siehe Kap. 3.1.4), da ansonsten ein permanenter Anreiz besteht, schwer zu diagnostizierende Patienten möglichst frühzeitig an andere Leistungserbringer (weg) zu überweisen.

Die ACHSE e. V. hat in Zusammenarbeit mit der Berliner Charité mit dem *Projekt „ACHSE-Lotse“* einen Ansatz entwickelt, um insbesondere bei komplexen Krankheitsfällen Diagnosewege zu verkürzen. Dabei steht eine Ärztin (Humangenetikerin)

niedergelassenen Medizinern zur Verfügung, bei denen ein Patient mit unklarer Diagnose vorstellig geworden ist. Aufgabe der Ärztin („Lotse“) ist es, dem niedergelassenen Arzt und somit mittelbar dem Patienten einen schnelleren Weg zu kompetenten Diagnose und (Behandlungs-) Zentren zu weisen. Darüber hinaus sollen zielgerichtete diagnostische Maßnahmen veranlasst, fachkundige Kollegen gezielt angesprochen und Patientenorganisationen von verwandten Erkrankungen einbezogen werden. Da das Projekt erst wenige Monate läuft können noch keine Erfahrungen innerhalb dieser Studie berichtet werden. Jedoch könnte die explizite Zuständigkeit eines kompetenten Mediziners die Diagnostik von unklaren Fällen beschleunigen, in dem der Einsatz der verschiedenen diagnostischen Hilfsmittel zielgerichtet koordiniert und der Patient auf direktem Wege in kompetente Versorgungsstrukturen gelotst wird. Der ACHSE-Lotse kann hier als Modell dienen. Für Patienten, bei denen sich die Diagnosestellung schwierig und langwierig gestaltet, kann über den ACHSE-Lotsen eine Einbindung kompetenter Spezialisten zur Beschleunigung der Diagnosestellung gewährleistet werden.

3.3.2 Therapieleitlinien und Patientenpfade

Beschreibung der Ist-Situation

Therapieleitlinien und Patientenpfade nehmen im Bereich der evidenzbasierten Medizin eine immer wichtigere Rolle ein und werden für mehr und mehr Indikationen entwickelt. Die evidenzbasierte Medizin versucht die Wirksamkeit verschiedener Therapiemöglichkeiten durch Studien und Erfahrungswerte zu evaluieren. *Therapieleitlinien* bauen auf der erfassten Evidenz auf und sollen auf diesem Wege einen indikationsspezifischen Therapieablauf gewährleisten, der basierend auf wissenschaftlichen Erkenntnissen eine einheitliche und optimale Krankheitsbehandlung sicherstellen soll. Es ist jedoch zweifelhaft, ob bei Seltenen Erkrankungen eine Erstellung von Therapieleitlinien durchgeführt werden kann und dieses ggf. sinnvoll ist. Auf Grund der geringen Fallzahlen ist eine Erfassung der Krankheitsverläufe und Therapiemaßnahmen erschwert und die Evidenz über die Wirksamkeit vieler Maßnahmen äußerst gering. Es existieren zudem nur wenige spezialisierte Ärzte, die über spezifische Fachkenntnisse und einen großen Erfahrungsschatz verfügen. Viele Therapieleitlinien müssten somit auf einer geringen Evidenz aufbauen. Ihre Erstellung stellt außerdem einen hohen zeitlichen und finanziellen Aufwand dar. Unklar ist auch, wer entsprechende Leitlinien in der praktischen Tätigkeit entwickeln, lesen und anwen-

den würde. Es ist anzunehmen, dass die wenigen spezialisierten Ärzte bereits über ein großes Wissen und eine große Erfahrung verfügen und ein Austausch mit den anderen spezialisierten Medizinern besteht. Daher ist fraglich, ob Leitlinien in der Praxis angewendet werden würden.

Da die Zahl der Leitlinien in Deutschland besonders groß ist, gibt es Bemühungen der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e. V. (AWMF), die Zahl der Leitlinien auf sog. „durchgängige“ *Patientenpfade* einzuengen. Ein klinischer Behandlungspfad (engl.: clinical pathway) ist in diesem Zusammenhang ein berufsgruppen- und abteilungsübergreifender Ablaufplan zur Durchführung der Diagnostik und medizinischen Behandlung bei festgelegter Behandlungsqualität, unter Berücksichtigung der verfügbaren Ressourcen sowie unter Festlegung der Verfahren/Prozesse und der angestrebten Ergebnisse (vgl. vertiefend Dykes, P.C. (2002)). Ein klinischer Behandlungspfad steuert nicht nur den Behandlungsprozess, er ist gleichzeitig das begleitende Dokumentationsinstrument und ermöglicht fortgesetzte Evaluation und Verbesserung. Klinische Behandlungspfade werden möglichst unter Berücksichtigung existierender medizinischer Evidenz und Leitlinien entwickelt. Auf diesen Patientenpfaden sind dann die kritischen Punkte, an denen eine leitlinienkonforme Handlungsweise (Diagnostik oder Therapie) erforderlich ist, erkennbar und können dort auch im Sinne von detaillierten Leitlinien ausgeführt werden. Bei Seltenen Erkrankungen wird zu fragen sein, ob es ersatzweise einen Konsensfindungsprozess geben muss, der eine leitlinienentsprechende Regelung auch dann festschreibt, wenn ausreichende Evidenz hierfür nicht erreichbar ist.

Ergebnisse der Befragung

Von den befragten Akteuren wird die Entwicklung von Leitlinien und Patientenpfaden als wichtig und notwendig beurteilt. Knapp die Hälfte aller Teilnehmer ist der Ansicht, dass Patientenpfade anstelle von Leitlinien definiert werden sollten, wenn die umfassende Leitlinienerstellung aus wissenschaftlichen Gründen (mangelnde Evidenz) oder praktischen Erwägungen scheitert. 36 Prozent sind zudem der Ansicht, dass eine Entwicklung von Leitlinien bei Seltenen Erkrankungen genauso sinnvoll und notwendig ist wie bei häufigen Erkrankungen und der Leitlinienerstellung Priorität beigemessen werden muss. Nur ein sehr geringer Anteil der Befragten ist der Meinung, dass weder Leitlinien noch Patientenpfade notwendig sind oder auf Grund der

geringen Fallzahlen nicht erstellt werden können (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 48). Innerhalb der verschiedenen befragten Gruppen sind keine größeren Differenzen hinsichtlich der Beantwortung auszuweisen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 49).

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Im Rahmen der *strukturierten Interviews* wurde festgestellt, dass die Entwicklung von Leitlinien für die Versorgung von Seltenen Erkrankungen sinnvoll sein könne. Therapieleitlinien könnten wahrscheinlich nicht bei allen Seltenen Erkrankungen entwickelt werden. Je seltener eine Erkrankung sei, desto geringer sei die Evidenz über die Behandlungsmöglichkeiten. Deshalb könnten zunächst für die nicht sehr seltenen Erkrankungen Therapieleitlinien entwickelt werden, da hier ein Nutzen wesentlich leichter gezeigt werden könne. Aber auch bei einigen sehr seltenen Erkrankungen könne die Ausarbeitung von Leitlinien zweckmäßig sein. Durch Leitlinien könnte vor allem die Diagnose erleichtert werden. Im Vordergrund der Leitlinienerstellung bei Seltenen Erkrankungen solle nicht die Definition genauer Handlungsrichtlinien stehen, sondern es sollten Maßnahmen beschrieben werden, die den Patienten möglichst schnell in geeignete Einrichtungen überführten.

Die *Fokusgruppe der spezialisierten Mediziner* kam zu dem Schluss, dass Leitlinien und Patientenpfade die Versorgung einschließlich Diagnosestellung, Verlaufskontrolle und Therapie verbessern könnten. Leitlinien seien sehr wichtig, da sonst nur unzureichende Therapiemöglichkeiten entwickelt werden könnten. Die umfassenden Anforderungen der AWMF an Leitlinien seien allerdings für viele Seltene Erkrankungen nicht zu erfüllen. Die Erstellung von Leitlinien könne in diesen Fällen zu aufwendig und kontraproduktiv sein. Patientenpfade, die möglichst umfassend das Versorgungsspektrum abdeckten und in die sich viele Beteiligte einbrächten, seien positiv zu bewerten, wenn durch sie möglichst viel Wissen erfasst werde. Überdies sei die Integration von Seltenen Erkrankungen in Leitlinien für häufige Erkrankungen, bspw. als Differenzialdiagnose, sinnvoll. Die Einbringung von Seltenen Erkrankungen in Symptom-Leitlinien weise ein ebenso großes Potenzial auf. Eine Dokumentation und Veröffentlichung der Behandlungsstandards solle durch krankheitsspezifische Netzwerke erfolgen. Die am Netzwerk beteiligten Referenzzentren sollten für die Leitlinienerstellung verantwortlich sein. In den Leitlinien solle Bezug auf die medizinischen Fachgesellschaften genommen werden. Die medizinischen Fachgesellschaften seien

jedoch nicht zwingend am Prozess der Leitlinienerstellung zu beteiligen, sondern sollten allgemeingültige Standards für die Erstellung von Leitlinien bei Seltenen Erkrankungen entwickeln. Die in den Referenzzentren entwickelten Leitlinien sollten aktiv verbreitet werden. Aus diesem Grund sollten sie frei zugänglich sein. Da sich Primärversorger nicht ausreichend über Leitlinien informieren könnten, sollte sich das Leitlinienangebot insbesondere an spezialisierte Leistungserbringer und „Case-Manager“ richten, die für die Koordination der Gesamttherapie von Seltenen Erkrankungen zuständig seien.

In den *Fokusgruppen der Patientenorganisationen und öffentlichen Organisationen* wurden keine expliziten Meinungen zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Die Erstellung von Leitlinien zur Diagnostik und Therapie sowie eine Sammlung von Referenzfällen können die zukünftige Versorgung von seltenen Leiden nachhaltig verbessern (vgl. Pommerening, K. / Debling, D. / Kaatsch, P. et al. (2008), S. 494) bzw. die Evidenz bestehender Leitlinien wesentlich erhöhen. Leitlinien bzw. Patientenpfade für Seltene Erkrankungen sollten auch aus Sicht der Befragten gebildet und implementiert werden. Es sollte jedoch hierbei krankheitsindividuell abgewogen werden, welches Instrument jeweils vorteilhafter bzw. praktikabler ist.

Eine *praktische Umsetzung* von Leitlinien erfolgt bei Seltenen Erkrankungen bis dato jedoch nur sehr bedingt (vgl. Weller, K. / Vetter-Kauczok, C. / Kähler, K. et al. (2006), S. A2792-A2796). Ein Konzept für die Leitlinienerstellung bzw. Etablierung von Patientenpfaden sollte daher den krankheitsspezifischen Aufwand und Nutzen berücksichtigen sowie definieren, welchen Standards Leitlinien für Seltene Erkrankungen zu genügen hätten, wer für die Entwicklung von Leitlinien bzw. Patientenpfaden zuständig sein sollte und wie eine spätere Umsetzung in der Praxis gewährleistet werden könnte. Gerade bei sehr seltenen Erkrankungen könnte eine Leitlinienerstellung nicht möglich sein, es sollte jedoch auch hier versucht werden, einfache Patientenpfade zu definieren, die zumindest eine zeitnahe Behandlung in einer kompetenten Versorgungseinrichtung sicherstellen.

Der zeitliche und finanzielle Aufwand zur Erstellung von Leitlinien, die von der AWMF akzeptiert werden, ist erheblich. Bei begrenzten personellen Ressourcen (wenige Spezialisten) ist die Herstellung eines formalisierten Konsenses allerdings kaum möglich. Besser erscheint die grundsätzliche Beteiligung der Spezialisten für Seltene Erkrankungen an der Herstellung *allgemeiner Leitlinien* mit dem Ziel, dass in allen Leitlinien in angemessener Weise auf Seltene Erkrankungen verwiesen wird, die in irgendeiner Beziehung zu den in der Leitlinie adressierten Beschwerden, Befunden oder Krankheitsbildern stehen.

Zwar ist eine evidenzbasierte Therapie auch bei Seltenen Erkrankungen anzustreben. Allerdings ist hier - wie auch bei den Volkskrankheiten - der Begriff der evidenzbasierten Medizin als Integration kollektiven und individuellen Wissens zu verstehen. Wo möglich, ist die Schaffung von Evidenz durch klinische Studien oder zumindest durch systematische Beobachtungen zu unterstützen (siehe Kap. 3.5.2). Die Formulierung von Leitlinien oder Patientenpfaden ist sinnvoll, wenn *systematische Evidenz* (verschiedener Evidenzstufen) vorliegt und durch ihre Zusammenstellung und Bewertung eine bessere Versorgung des Patienten erreicht werden kann. Dabei ist eine kritische Balance zwischen dem Wunsch, dem Nutzen und dem Aufwand für die Erstellung solcher Instrumentarien zu wahren. Es zeigt sich aber nicht selten, dass gerade der Weg zu einer Leitlinie oder einem Patientenpfad nützlich ist, um bestehendes Wissen zu erschließen und für eine Verbesserung der Patientenversorgung zugänglich zu machen. Möglicherweise sollte in diesem Zusammenhang ein allgemeines Konzept für die Entwicklung von Leitlinien bei Seltenen Erkrankungen entwickelt werden, welches den speziellen Anforderungen der Seltenheit gerecht wird, aber doch eine möglichst hohe Evidenz sicherstellt. Innerhalb dieses Projekts könnten ebenfalls Maßnahmen entwickelt werden, wie Seltene Erkrankungen verstärkt im Bereich der Differenzialdiagnostik von Leitlinien für häufigere Erkrankungen und in Symptomleitlinien berücksichtigt werden könnten, ohne die Komplexität dieser Leitlinien unverhältnismäßig zu erhöhen.

Die Entwicklung von krankheitsspezifischen Leitlinien bzw. Patientenpfaden sollte *durch die Institutionen mit der umfangreichsten Kompetenz* durchgeführt werden. Die krankheitsspezifischen medizinischen Netzwerke und insbesondere die spezialisierten Referenzzentren scheinen hierfür die besten Voraussetzungen zu bieten. Um

eine möglichst praxisnahe Formulierung dieser Leitlinien zu gewährleisten, sollte sich das Leitlinienangebot an spezialisierte bzw. kompetente Leistungsanbieter richten und nicht zwingend an die Primärversorger. Leitlinien bzw. Patientenpfade sollen in der Primärversorgung hauptsächlich eine schnelle Überweisung in geeignete Spezialambulanzen sicherstellen. Die Spezialambulanzen sollen sich jedoch bei der Therapie an Leitlinien bzw. Patientenpfaden orientieren. Hierbei ist zu überlegen, ob die Leistungsvergütung nicht an die Einhaltung von Leitlinienstandards gekoppelt werden könnte und auf diesem Wege eine qualitätsgesicherte Therapie sicherzustellen ist (siehe Kap. 3.1.4).

3.4 Information und Erfahrungsaustausch

3.4.1 Informationsmöglichkeiten über Seltene Erkrankungen

Beschreibung der Ist-Situation

Krankheitsspezifische Informationen spielen bei Seltene Erkrankungen eine besonders wichtige Rolle. Die *Quantität und Qualität von Informationen* bzw. Wissen über viele Seltene Erkrankungen ist in der Regel stark eingeschränkt und außerdem nur bei einigen wenigen spezialisierten Ärzten vorhanden, soweit es überhaupt Spezialisten für die jeweilige Erkrankungen gibt. Da in der Primärversorgung kaum Wissen und Erfahrung in Bezug auf Seltene Erkrankungen besteht, können vielen Patienten bei der Diagnose keine Informationen über die Erkrankung, Therapiemöglichkeiten, spezialisierte Ärzte etc. mitgeteilt werden. Gibt es für die jeweilige Erkrankung spezialisierte Einrichtungen und wird der Patient an die selbige überwiesen, dann sind die *spezialisierten Mediziner* häufig zeitlich überfordert und können das umfassende Informationsbedürfnis der Betroffenen nicht ausreichend stillen oder die vermittelten Informationen sind in vielen Fällen nicht patientenverständlich. Auf Grund dieses häufigen Mangels bei der Informationsbereitstellung durch die professionellen Akteure des Gesundheitswesens, der Chronizität und der Schwere vieler Seltener Erkrankungen, bemühen sich Patienten und ihre Familien häufig sehr intensiv, Informationen und krankheitsspezifisches Wissen über andere Informationsquellen zu erhalten. Die Betroffenen sind daher teilweise besser über Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten informiert als der behandelnde Arzt. Dieses *Informationsdefizit* verunsichert Patienten und ihre Familien erschwerend zur Krankheitssituation und bedingt eine zusätzliche psychosoziale Belastung. Die fachliche Information durch medizinische

Leistungserbringer ist für die Betroffenen immer von elementarer Bedeutung, da meist ein besonderes Vertrauensverhältnis besteht und der Mediziner durch seine Kompetenz und Erfahrung ein Garant für qualitativ hochwertige Informationen sein sollte.

Der *Erfahrungsaustausch* und die Informationsvermittlung durch das Gesundheitswesen, aber auch die psychosoziale Betreuung, werden von vielen Patienten mit seltenen Leiden als mangelhaft empfunden (siehe Kap. 3.1.2). Patientenorganisationen nehmen bei der Erbringung dieser, für den Patienten sehr relevanten Leistungen, eine wichtige Funktion ein und sind bei Seltenen Erkrankungen allgemein von besonderer Bedeutung (siehe vertiefend Kap. 3.4.2). Eine Erhöhung des Informationsflusses, gegenseitiger Erfahrungsaustausch und Hilfestellung, die Initiierung von Projekten und eine gemeinsame Interessenvertretung können die Lebensqualität von Betroffenen deutlich steigern. *Selbsthilfeorganisationen* sind in der Lage, insbesondere nach der Diagnose einer Seltenen Erkrankung durch Beratung, Bereitstellung von Informationsmaterial, persönlichen Gesprächen usw., den Informationsbedarf der Betroffenen zufriedenzustellen (vgl. Jenetzky, E. / Schwarzer, N. (2008), S. 530-532). Auch bei der Gestaltung eines optimalen und patientenorientierten Therapieablaufes ist eine Ergänzung ärztlicher Erfahrungen, wissenschaftlicher Daten und evidenzbasierter Leitlinien um die Erfahrungen von Patienten bzw. Selbsthilfeorganisationen sinnvoll (vgl. Säger, S. / Brunsmann, F. / Englert, G. et al. (2007), S. 110).

Im Durchschnitt sind sechs bis neun Prozent aller Betroffenen in Selbsthilfeorganisationen organisiert (vgl. Borgetto, B. (2002), S. 28). Bei Patienten mit Seltenen Erkrankungen ist, auf Grund der verstärkten psychosozialen Probleme und einer mangelhaften Informationsversorgung, von einer stärkeren Partizipation auszugehen. Die Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektalfehlbildungen (SoMA) erreicht bspw. einen Beteiligungsgrad von rund 13 Prozent (vgl. Jenetzky, E. / Schwarzer, N. (2008), S. 533-534). Die Leistungen von Selbsthilfeorganisationen stehen aber auch vielen Nicht-Mitgliedern zur Verfügung, die bspw. ein Informationsbedürfnis über eine Seltene Erkrankung unter Nutzung einer Webpräsenz der Patientenorganisationen befriedigen können.

Insbesondere bei Seltene Erkrankungen gewinnt die *Informationsbeschaffung über sog. „neue Medien“* zunehmend an Bedeutung. Ausschlaggebend für die Wahl des Informationsmediums ist die *Aktualität und Zuverlässigkeit der Information*. Die Internetrecherche wird in der Forschung bereits als integraler Bestandteil der täglichen Arbeit aufgefasst (vgl. El-Menouar, Y. (2002), S. 26). Aber auch für die Patienten ist die Informationsbeschaffung über das Internet bedeutsam. Eine wichtige Rolle spielen in diesem Zusammenhang Datenbanken, die größtenteils über das Internet zu erreichen sind. Die Qualität von internetbasierten Gesundheitsinformationen und die Frage der *Qualitätsbeurteilung und Qualitätssicherung* sind in den letzten Jahren vielfach diskutiert worden. In zahlreichen Studien (vgl. z. B. Impicciatore, P. / Pandolfini, C. / Casella, N. et al. (1997), S. 1875-1879) wurden medizinische Informationen aus Internetportalen mit Expertenwissen und medizinischen Leitlinien verglichen. Die medizinischen Informationen im Internet wurden in den meisten Studien als mangelhaft beurteilt. Dem Internet wird jedoch ein erhebliches Potenzial für die zukünftige Informationsbereitstellung zugeschrieben (vgl. Eysenbach, G. (2003), S. 292). Internetinformationen sind allerdings schnell, einfach und kostengünstig erstell- und abrufbar. Eine hohe Quantität und in vielen Fällen geringe Qualität der internetbasierten Informationen ist eine wesentliche Folge (vgl. Coiera, E. (2000), S. 215). Das Internet bietet somit eine kostengünstige und einfache Möglichkeit, um sich umfassend zu informieren und mit anderen Betroffenen in Kontakt zu treten, jedoch sollten die angebotenen Informationen hinsichtlich ihrer Qualität stets kritisch beurteilt werden (vgl. Eysenbach, G. (2003), S. 294-296).

Eine bedeutsame internetbasierte und von spezialisierten Personen geführte *Datenbank für Seltene Erkrankungen* ist das *Orphanet* (www.orpha.net). Die Datenbank wurde mit dem Ziel implementiert, die Diagnose, Betreuung und Behandlung von Patienten mit Seltene Krankheiten zu verbessern und die Forschung zu fördern (vgl. D'Amato Sizonenko, L. (2006), S. 61). Die Nutzung von Orphanet ist kostenfrei und nicht personengebunden. Wesentliche Inhalte sind allgemeine Informationen über Seltene Erkrankungen und krankheitsspezifische Informationen über Therapiemöglichkeiten, spezialisierte Leistungserbringer sowie Arzneimittel. Das Informationsangebot von Orphanet richtet sich sowohl an professionelle Akteure des Gesundheitswesens als auch an Patienten sowie Selbsthilfeorganisationen und ist derzeit in mehreren Sprachen verfügbar. Mehr als 20.000 Menschen aus 170 Ländern

nutzen täglich die Orphanet Datenbanken (vgl. D'Amato Sizonenko, L. (2008), S. 56). Dies ist ein Indiz für eine hohe Nachfrage nach krankheitsspezifischen Informationen über Seltene Erkrankungen.

Im Jahr 2008 enthielt die Datenbank Orphanet Informationen über 5.200 Krankheiten, 1.233 klinische Spezial- und rund 2.000 Forschungslabore sowie über knapp 3.100 Fachkliniken. Darüber hinaus waren 521 Medikamente für Seltene Erkrankungen in der Datenbank erfasst (vgl. Bartholomäus, E. (2008), S. 952-953). Die Größe der Datenbank zeigt den erheblichen Aufwand der Informationssammlung und -bereitstellung, der durch die große Anzahl, Komplexität und Heterogenität der Seltenen Erkrankungen verursacht wird. Darüber hinaus muss ein *sehr hoher Aufwand* betrieben werden, um die angebotenen Informationen auf dem *aktuellen Stand* zu halten (vgl. Schmidtke, J. (2003), S. 2426). Viele Informationen aus der Orphanet Datenbank werden ebenfalls über ein Handbuch und einen Newsletter angeboten (vgl. Aymé, S. / Schmidtke, J. (2007), S. 1478).

Ergebnisse der Befragung

Die *Informationsmöglichkeiten* über Seltene Erkrankungen für die unterschiedlichen Akteure des Gesundheitswesens werden als verbesserungsbedürftig beschrieben. Insbesondere für Patienten, nicht spezialisierte Mediziner und Entscheidungsträger (Krankenkassen, Politik etc.) werden die Informationsmöglichkeiten tendenziell als durchschnittlich bis schlecht bewertet. Hingegen schätzen 62 Prozent der Befragten die Informationsmöglichkeiten für spezialisierte Mediziner als sehr gut oder gut ein (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 50).

Für die Informationsbeschaffung von Patienten stehen vielerlei Quellen zur Verfügung. Besonders bedeutende Informationsquellen für Patienten sind Fachärzte, Patientenorganisationen und das Internet. Alle anderen potenziellen Informationsquellen wurden als verhältnismäßig unwichtig eingestuft (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 53). Für die befragten Patientenorganisationen waren tendenziell alle Informationsquellen, aber insbesondere das Internet und Selbsthilfeorganisationen, wichtiger als für die teilnehmenden Organisationen und Leistungserbringer (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 54). Die befragten Leistungserbringer und Forscher sahen darüber hinaus eine wesentlich größere Bedeutung des Internets und der Patientenorganisationen für die Infor-

mationsbereitstellung als die teilnehmenden öffentlichen Organisationen und Kostenträger (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 55). Im Rahmen der qualitativen Befragung wurden als weitere wichtige Informationsquellen für Patienten Selbsthilfeforen im Internet, Telefoninformationsdienste, die Datenbank Orphanet, Pflege- und Rehabilitationseinrichtungen sowie die Initiative „ACHSE-Lotse“ erwähnt.

Patienten mit Seltenen Erkrankungen benötigen Informationen aus verschiedenen Bereichen, in denen diese jeweils in unterschiedlicher Quantität und Qualität vorhanden sein können. Die *Informationslage* in den beschriebenen patientenrelevanten Bereichen, wie patientenverständlichen Krankheitsbeschreibungen, Informationen über vorhandene Spezialisten, Erfahrungsberichte etc., wurde von den befragten Personen tendenziell als neutral eingestuft. Lediglich im Bereich der Informationen über Selbsthilfegruppen beurteilen die Befragten die Situation zu 62 Prozent als sehr gut oder gut (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 56). Die teilnehmenden Organisationen und Leistungserbringer schätzten die Informationslage in diesem Bereich jedoch schlechter ein als die befragten Patientenorganisationen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 57). Es wurde ebenfalls in den offenen Antwortmöglichkeiten angemerkt, dass die Informationslage bezüglich sozialrechtlicher Fragestellungen zur Pflege, medizinischen Versorgung, psychosozialen Betreuung und Prävention schlecht sei.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Im Rahmen der *strukturierten Interviews* wurde ermittelt, dass vor allem im Bereich der *Hausärzte und niedergelassenen Fachärzte ein Wissens- bzw. Informationsdefizit* bestehe. Vielen Ärzten sei häufig nicht klar, welche Informationsquellen zur Verfügung ständen. Die Nutzungsquoten seien entsprechend zu gering. Es sollten Maßnahmen ergriffen werden, um bspw. auf die Bedeutung und Möglichkeiten des Orphanet im Bereich der Diagnose von Seltenen Erkrankungen hinzuweisen. Um das Wissen über Seltene Erkrankungen zu erhöhen, sollten zudem verstärkt Informations- und Fortbildungsveranstaltungen angeboten werden.

Ein große *Herausforderung in der Betreuung von Informationsdatenbanken* sei, dass jede Woche mehrere neue Erkrankungen oder Krankheitsentitäten zu erfassen seien, dass die jeweiligen krankheitsspezifischen Informationen permanent aktualisiert werden müssten und dass die Finanzierung nicht hinreichend sei. Darüber hinaus

müssten die meisten Informationen eigenständig recherchiert werden. Es gebe keinen Anreiz, entsprechende Informationen an Datenbanken zu melden. Die aktivsten Datenlieferanten seien Selbsthilfeorganisationen. Es bestünden insbesondere im Bereich der Spezialkliniken Informationsdefizite, da die einzelnen Leistungsanbieter häufig nicht den Wert ihrer Information sähen. Viele Informationen könnten darüber hinaus nur mit Zustimmung des Leistungsanbieters in den Datenbanken angeboten werden.

Die *Fokusgruppe der spezialisierten Mediziner* stellte fest, dass die Informationsmöglichkeiten über Seltene Erkrankungen in der Regel nicht mangelhaft seien. Es seien umfassende Informationsmöglichkeiten vorhanden, diese würden jedoch nicht genutzt. Hingegen seien die *Kenntnisse über Informationsmöglichkeiten*, insbesondere für nicht spezialisierte Mediziner und politische Entscheidungsträger, schlecht. In Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen sollten daher Informationsmöglichkeiten über Seltene Erkrankungen vorgestellt bzw. vermittelt werden. Es bestehe ebenfalls ein enger Zusammenhang zwischen den Informationsmöglichkeiten und der Generierung von Leitlinien bzw. Patientenpfaden (siehe Kap. 3.3.2). Für die Informationsbereitstellung solle, unter Berücksichtigung von föderalistischen Aspekten, eine dauerhafte zentrale Institution bzw. Ansprechstelle für Seltene Erkrankungen geschaffen werden. Eine Bundesbehörde wäre sinnvoll, aber es könnten auch Einrichtungen auf Länderebene notwendig sein. Diese Bundesbehörde könne kontinuierlich Daten erheben und vorhalten. Eine Vernetzung mit anderen europäischen Institutionen erscheine ebenfalls sinnvoll. In Deutschland sei darüber hinaus die Informationskultur verbesserungswürdig. Voraussetzung für einen besseren Informationstransfer seien Rücksicht, Offenheit und Nachsichtigkeit bei der Behandlung von Patienten mit Seltene Erkrankungen. Die bereits vorhandenen elektronischen Informationsplattformen sollten verstärkt genutzt werden. Für viele medizinische Leistungserbringer sei der Aufwand für die Informationsbereitstellung allerdings erheblich und erreiche derzeit bereits eine kritische Grenze.

Die *Fokusgruppe der Patientenvertreter* stellte fest, dass die wichtigsten Informationsquellen für Patienten das Internet, Patientenorganisationen und Fachärzte seien, wobei die Nutzungsraten des Internets am höchsten seien. Ein grundsätzliches Problem stelle die *Güte der Informationen* dar. Für Patienten sei in der Regel unklar, wel-

che Qualität die abgerufene Information habe. Eine Überforderung der Betroffenen sei die Folge. Des Weiteren seien die Fachliteratur und das Orphanet für Patienten häufig kaum verständlich. Fehlinterpretationen der Informationen seien eine wesentliche Folge. Eine *kompetente und verständliche Zusammenfassung* der wichtigsten Erkenntnisse wäre auch für viele Mediziner sinnvoll. Für eine Qualitätssicherung wäre aus diesen Gründen eine Filterfunktion für Informationen aus dem Internet nötig. Diese Funktion könne bspw. von einem krankheitsspezifischen Referenzzentrum oder durch einen *Expertenrat*, wie derzeit bei Mukoviszidose üblich, ausgeführt werden. Ein grundlegendes Problem sei hierbei, dass Informationen sehr schnell veralten und ein sehr hoher Aktualisierungsbedarf bestehe, welcher in der Regel nur über das Internet zu gewährleisten sei. Die Internetauftritte der einzelnen Patientenorganisationen sollten ebenfalls permanent aktualisiert werden, was durch zeitliche und finanzielle Restriktionen erschwert werde. Insgesamt sollte eine *Zertifizierung von Informationen* über vorab definierte Qualitätsanforderungen eingeführt werden. Für diese Qualitätssicherung seien klare Regeln/Kriterien (z. B. patientenverständliche Sprache etc.) zu definieren. Für Ärzte sollten finanzielle Anreize geschaffen werden, damit mehr für Patienten mit Seltenen Erkrankungen getan werde und sie sich verstärkt mit dieser Thematik beschäftigten. Eine *Zielgruppendifferenzierung* sei nötig, damit festgelegt werden könne, wie Informationen für Patienten bereitzustellen seien. Für Patienten, die noch nicht diagnostiziert seien, wäre eine zentrale Informationsbereitstellung vorteilhaft. Für Betroffene, die bereits diagnostiziert seien, könne eine Bereitstellung krankheitsspezifischer Informationen auf den Internetauftritten der Patientenorganisationen sinnvoll sein. Selbsthilfegruppen seien aber gerade bei den sehr seltenen Erkrankungen häufig zu klein und finanziell nicht in der Lage, diesen Beitrag zu leisten. Bei der Informationsbereitstellung sei daher stets ein *krankheitsspezifisches Vorgehen* sinnvoll. Informationen seien insbesondere im Bereich von Krankheitsverläufen, Ansprechpartnern, Selbsthilfegruppen und spezialisierten Einrichtungen notwendig. Für den Aufbau und die Pflege von Informationsdatenbanken über Seltene Erkrankungen sei der Einbezug medizinischer Spezialisten notwendig. Es sollten auch alle krankheitsspezifischen Basisinformationen über das Internet erhältlich sein und eine *zentrale dauerhafte Institution bzw. Informations- und Ansprechstelle* für Patienten mit Seltenen Erkrankungen geschaffen werden. Die ACHSE e. V. könne solch eine zentrale Informations- und Zuleitungsfunktion zu den einzelnen Seiten der Selbsthilfe übernehmen. Ein umfangreiches krankheitsspezifisches

ches Wissen sei bei den Patientenorganisationen vorhanden und solle auch genutzt und veröffentlicht werden. Es fehlten häufig nur die finanziellen Mittel für solche Projekte. Die *Finanzierung* könnte durch das BMG sichergestellt werden.

Im Rahmen der *Fokusgruppendifkussion der öffentlichen Organisationen* wurde festgestellt, dass qualitätsgesicherte Informationsmöglichkeiten über Seltene Erkrankungen insbesondere für nicht spezialisierte Mediziner und für Entscheidungsträger im politischen Bereich schlecht seien. Die Informationslage über viele Seltene Erkrankungen sei recht dünn und die Qualität vieler Informationen zudem zweifelhaft. Der Zugang zu Informationen sei meist sehr aufwendig und die Bewertung der Informationen schwierig. Eine zentrale Institution für Seltene Erkrankungen wäre daher sinnvoll. Diese könne Informationen, bspw. über eine *Internetseite oder eine Hotline*, zur Verfügung stellen. Diese Institution müsse dauerhaft implementiert werden. Wesentliche Ziele wären die Übernahme einer Kommunikationsfunktion für Seltene Erkrankungen sowie die Beschaffung, Generierung und Synthese von Informationen. Diese Institution könne die Qualität von Informationen beurteilen und eine Filterfunktion einnehmen. Referenzzentren könnten diese Informationsaufbereitungsfunktion übernehmen. Denkbar wäre aber auch die Gründung einer entsprechenden Institution unter dem Dach einer bereits bestehenden Behörde, wie bspw. beim BMG.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Die *Informationsmöglichkeiten* bezüglich Seltener Erkrankungen werden insbesondere für Patienten, nicht spezialisierte Mediziner und politische Entscheidungsträger als schlecht eingeschätzt bzw. - aus unterschiedlichen Gründen - nur unzureichend von diesen Personengruppen genutzt. Eine starke Beeinträchtigung der Versorgungsqualität ist hierdurch gegeben. Es ist davon auszugehen, dass spezialisierte Leistungserbringer bereits eine größere Kenntnis über Informationsquellen bei Seltene Erkrankungen besitzen und jeweilige krankheitsspezifische Informationen, wie bspw. wissenschaftliche Fachartikel, leichter nachvollziehen können. Zudem existieren zwischen den spezialisierten Medizinern formelle und informelle Netzwerke, über die ebenfalls krankheitsspezifische Informationen erhältlich sind. Das Informationsangebot sollte daher verstärkt auf die Bedürfnisse von nicht spezialisierten Leistungserbringern, Patienten und politischen Entscheidungsträgern ausgerichtet sein

und die wesentlichen Faktoren zusammenfassend, verständlich und qualitätsgesichert offerieren.

Wesentliche *Informationsquellen* für die Betroffenen, aber auch medizinischen Leistungserbringer sind das Internet, Selbsthilfeorganisationen oder Fachärzte. Für viele Erkrankungen stehen bereits umfangreiche Informationsmöglichkeiten zur Verfügung, jedoch sind die Kenntnisse über diese Informationsquellen und Medien verbesserungsbedürftig. Eine umfassendere Nutzung der zur Verfügung stehenden Informationen ist anzustreben. Eine Implementierung von zentralen Orientierungshilfen in den Informationsdatenbanken über Seltene Erkrankungen bzw. eine Erhöhung der Aufmerksamkeit bezüglich der vorhandenen Informationsmöglichkeiten könnten ebenso zu einer Beschleunigung der Diagnosestellung führen (siehe Kap. 3.3.1). Daher könnte auch eine Implementierung von Informations- und Fortbildungsveranstaltungen über Informationsmöglichkeiten im Bereich der Seltenen Erkrankungen für nicht spezialisierte medizinische Leistungserbringer sinnvoll sein.

Eine Implementierung weiterer bzw. der Ausbau der vorhandenen *zentralen internet-basierten Informationsdatenbanken* bietet vielfältige Vorteile bei der Informationsbereitstellung und erscheint sinnvoll. Umfassende Informationsdatenbanken können speziell von medizinischen Leistungserbringern als diagnostisches Instrument verwendet werden, aber auch im Anschluss an eine Diagnose eine zielgerichtete und frühzeitige Überweisung an spezialisierte Einrichtungen und die Selbsthilfe sowie eine erste Bereitstellung von Informationen an die Betroffenen ermöglichen. Für noch nicht diagnostizierte Patienten bieten Informationsdatenbanken eine erste allgemeine Orientierungshilfe, aber auch für Patienten mit einer Diagnose können krankheitsrelevante Informationen abgerufen werden. Ein großes Problem bei der Implementierung solcher Informationsdatenbanken ist die Vielzahl und Heterogenität der Seltenen Erkrankungen und ein permanenter Aktualisierungsbedarf. Um den Aufwand für die Datenerhebung und Informationsrecherche zu verringern, sollten Anreize entwickelt und implementiert werden, die eine krankheitsspezifische Informationsbereitstellung durch spezialisierte Leistungsanbieter, insbesondere im Bereich der Mitteilung über Spezialsprechstunden, laufende oder geplante klinische Studien etc., gewährleisten können. Referenzzentren bzw. -netzwerke könnten im Rahmen ihrer Forschungsarbeit dazu verpflichtet werden, entsprechende krankheitsspezifische

Informationen zu sammeln, aufzubereiten und qualitätsgesichert bzw. gefiltert weiterzugeben. Die Informationen sollten außerdem patientenverständlich sein. Insgesamt stellen der Aufbau und die Pflege von qualitätsgesicherten Informationsdatenbanken für Seltene Erkrankungen aber ein aufwendiges Unterfangen dar, das einer umfassenden und dauerhaften Finanzierung bedarf. Durch einen europaweiten Ansatz, wie bspw. beim Orphanet, können Synergieeffekte erzielt werden. Eine Konzeption und Finanzierung von Informationsdatenbanken über Seltene Erkrankungen, z. B. durch die EU, erscheint daher vorteilhaft.

Medizinische Leistungserbringer und bereits diagnostizierte Patienten benötigen ebenfalls tiefgehende und individuelle Informationen zu spezifischen Erkrankungen. Neben einer neutralen *Beurteilung* der Aktualität, Ausführlichkeit, Brauchbarkeit und Verständlichkeit dieser Informationen sollte auch ein System zur Verfügung gestellt werden, das einen Verweis auf die geeigneten Stellen in den Datenbanken ermöglicht. Die mit Hilfe der EU (DG SANCO) entwickelte Modellinfrastruktur auf dem Gebiet der Mukoviszidose (ECORN-CF) (vgl. www.ecorn-cf.eu) fungiert als Lotse durch die Vielfalt der Informationsmöglichkeiten und dient als zentrale Orientierungshilfe in den Informationsdatenbanken und anderen Quellen, einschließlich dem vorhandenen individuellen Expertenwissen. Der „*Expertenrat*“ (zum einen für Betroffene und andere interessierte Laien und zum anderen für Mitglieder des Behandlerteams) versteht sich als Zugangshilfe zu den relevanten (verlässlichen, aktuellen und spezifischen) Informationen, die ohne eine solche Zugangshilfe nur schwer und nicht bedarfsgerecht aufgefunden werden könnten. Die Experten können auch „Zwischentöne“ und „hidden agenda“-Themen ansprechen und die entsprechende Information zugänglich machen. Die wichtigsten Ziele hierbei sind ein barrierefreier Zugang zu den Informationen, wobei unter „Informationen“ möglichst konsensnahes Wissen und allgemein gültige Erfahrungen gemeint sind.

Selbsthilfeorganisationen erfüllen im Bereich der Informationsbereitstellung, des Erfahrungsaustausches, der psychosozialen Betreuung usw. ebenfalls wichtige Versorgungsleistungen. In Kapitel 3.4.2 wird die besondere Funktion der Patientenorganisationen im Bereich der Seltene Erkrankungen vertiefend dargestellt.

Auf Patientenebene hat ACHSE e. V. mit dem in diesem Jahr gestarteten *Informationsportal* www.achse.info einen neuen Weg eingeschlagen. Mit Hilfe strukturierter sog. Patientenorientierter Krankheitsbeschreibungen (PKB) soll die Informationsqualität und -zugänglichkeit für noch nicht oder bereits diagnostizierte Patienten verbessert werden. Das zentrale Ziel der Verweisdatenbank achse.info ist die Bereitstellung von qualitativ hochwertigen und verständlichen krankheitsspezifischen Informationen. Durch achse.info sollen die fachliche, persönliche und soziale Vernetzung sowie die direkte Interaktion der Betroffenen gefördert und die Gründung von diagnosespezifischen Selbsthilfegruppen unterstützt werden. Die ACHSE e. V. erstellt selbst keine Krankheitsbeschreibungen, sondern nutzt bereits vorhandenes Wissen bzw. Informationen von Selbsthilfeorganisationen oder dem Orphanet. Der bisherige Betrieb zeigt, dass achse.info als Metaportal in der Lage ist, Betroffenen, aber auch professionellen Nutzern (z. B. Ärzten), eine Orientierung in dem, für nicht tief mit der spezifischen Erkrankung Befasste, oft unübersichtlichen Informationsangebot zu geben.

Insgesamt sollte evaluiert werden, ob eine systematische und standardisierte Sammlung, Speicherung und Aufbereitung von Informationen und Daten über Seltene Erkrankungen durch die *Gründung einer zentralen und dauerhaften Ansprechstelle bzw. Institution für Seltene Erkrankungen* effektiver durchgeführt werden könnte. Eine Pflege entsprechender Datenbanken könnte eine Erstellung von Informationsmaterial für Patienten, Selbsthilfeorganisationen und Leistungserbringer über Symptome, Ursachen, Diagnostik, Krankheitsverläufe, Therapieformen, spezialisierte Einrichtungen etc. ermöglichen. Diese Institution sollte zudem, bspw. in Zusammenarbeit mit den krankheitsspezifischen Referenzzentren, eine Filterfunktion wahrnehmen und die Qualität der bereitgestellten Informationen gewährleisten. Die an dieser Stelle zusammengestellten Informationen könnten bspw. über eine institutionseigene Webpräsenz abrufbar sein, auf der allgemein über Seltene Erkrankungen informiert und ebenfalls spezielles Informationsmaterial über einzelne Krankheiten bereitgestellt wird. Eine Verknüpfung und Integration von bereits vorhandenen Informationsangeboten in das Leistungsangebot dieser Institution erscheint sinnvoll zu sein. Diese Institution für Seltene Erkrankungen sollte mit vergleichbaren Ansprechstellen der anderen europäischen Mitgliedstaaten, möglichst unter einem gemeinsamen Dach, vernetzt sein. Es ist zu überlegen, an welcher Stelle des Versorgungsgeschehens eine entsprechende Institution gegründet werden könnte. Ein Ausbau von Informati-

onsangeboten wie dem Orphanet, bspw. unter der Schirmherrschaft einer bereits bestehen Institution wie dem BMG, könnte hierbei eine praktikable Lösung darstellen. Eine Lotsen-Funktion (bspw. durch einen „Expertenrat“), sowohl für Laien als auch für nicht spezialisierte Ärzte, erscheint aber auch bei den besten Datenbanken unerlässlich.

3.4.2 Möglichkeiten des Erfahrungsaustausches

Beschreibung der Ist-Situation

Der *Austausch von Erfahrungen* spielt bei Seltenen Erkrankungen eine besonders wichtige Rolle. Auf Grund der Seltenheit kommen nicht spezialisierte Mediziner kaum mit seltenen Krankheitsbildern in Kontakt und können somit keinen, für die Therapie notwendigen, Erfahrungsschatz aufbauen. In der Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen sind sie deshalb häufig auf die Erfahrungen und die Expertise von spezialisierten medizinischen Leistungserbringern angewiesen.

Aber auch der *Erfahrungsaustausch unter den einzelnen spezialisierten Ärzten* spielt für die Versorgungsqualität eine große Rolle. Selbst innerhalb einer Seltenen Erkrankung gibt es in vielen Fällen eine Reihe von unterschiedlichen und individuell noch wesentlich selteneren Krankheitsentitäten. Zudem sind die Erkrankungsverläufe sehr komplex und einzigartig, so dass individuelle Therapiemaßnahmen entwickelt werden müssen. Da bei Seltenen Erkrankungen nur wenige Mediziner über einen krankheitsspezifischen Erfahrungsschatz verfügen, ist der Einbezug möglichst vielfältiger Erfahrung notwendig, um Wissen über Krankheitsverläufe, Therapiemaßnahmen etc. zu generieren. Hierfür ist eine *umfangreiche Vernetzung und Kommunikation* der medizinischen Leistungserbringer notwendig. Die Entwicklung von evidenzbasierten Therapieleitlinien oder Patientenpfaden ist darüber hinaus nur durch eine Zusammenführung von möglichst umfangreichem Wissen und individuellen Erfahrungen möglich (siehe Kap. 3.3.2).

Auf Grund der Komplexität vieler Seltener Erkrankungen ist zudem in vielen Fällen eine interdisziplinäre und organsystemübergreifende Therapie erforderlich. Um eine ganzheitliche und koordinierte Therapie zu gewährleisten und zu entwickeln, sind ebenfalls eine enge Kommunikation und ein umfassender *Erfahrungsaustausch zwischen den Leistungserbringern* verschiedener medizinischer Fachrichtungen uner-

lässlich. Qualitativ hochwertige Therapien sollten sich zudem an den Bedürfnissen der Patienten orientieren und können durch eine Berücksichtigung des Erfahrungswissens der Patienten verbessert werden. Ein reger *Austausch zwischen medizinischen Leistungserbringern und Patienten* ist somit ebenfalls von großer Wichtigkeit.

Aber auch der Austausch von Erfahrungen *zwischen den Patienten*, bspw. über *Selbsthilfeorganisationen*, kann einen wesentlichen Beitrag zu Krankheitsbewältigung leisten. Viele Patienten und Eltern von betroffenen Kindern und Jugendlichen empfinden insbesondere im Bereich des Erfahrungsaustausches, der psychosozialen Betreuung und der Informationsbereitstellung eine Vernachlässigung durch das Gesundheitssystem und schließen sich in Patientenorganisationen zusammen. Daher stellen Patienten, nach Ansicht des Sachverständigenrates für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen, eine vernachlässigte Größe dar, welche bei einer zielgerichteten Steuerung des Gesundheitssystems stärker berücksichtigt werden sollte (vgl. Sachverständigenrates für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen (2002), Rdn. 50-61).

Ziel von Selbsthilfeorganisationen sind u. a. eine Förderung des Erfahrungsaustausches, eine Bündelung und Bereitstellung der vorhandenen Informationen und eine Erhöhung der öffentlichen Aufmerksamkeit für ihre Erkrankung. Viele Patienten und ihre Familien fühlen sich auf Grund der Seltenheit ihrer Erkrankung allein und mit ihren Problemen unverstanden. Ein Aufbau von Kontakten zu anderen Betroffenen und ein Erfahrungsaustausch können die vorher empfundene Hilflosigkeit mindern und so einen aktiven Beitrag für eine Verbesserung der psychischen Situation von Betroffenen leisten. In den Selbsthilfeorganisationen kommt es in der Regel schnell zu einem umfassenden Informations- und Erfahrungsaustausch, z. B. über Erkrankungsverläufe, Therapieoptionen und spezialisierte Ärzte (vgl. Alsmeier, G. / Rath, D. (2007), S. 129-130).

Das *bundesweite Verknüpfungssystem „die Blauen Adressen“* der Nationalen Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen (NAKOS) zur Suche Gleichbetroffener beabsichtigt, möglichst vielen Menschen Kontakte zu Selbsthilfeorganisationen und anderen Betroffenen zu vermitteln. NAKOS ist allerdings selbst keine Selbsthilfeorganisation (vgl. <http://www.nakos.de/site/>

adressen/blau/). Neben diesem Verzeichnis werden Informationen und Möglichkeiten des Erfahrungsaustausches durch weitere Organisationen, wie z. B. dem Kinder-Netzwerk und der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe e. V. (BAG Selbsthilfe e. V.), angeboten.

Für Patienten mit Seltenen Erkrankungen ist es sehr wichtig, durch Ärzte, Krankenhäuser und Krankenkassen *auf Selbsthilfegruppen hingewiesen* zu werden. Die Selbsthilfe kann gerade nach einer Diagnose spezifisches Fachwissen und erfahrungsbasiertes Wissen zum Umgang mit den alltäglichen krankheitsbedingten Problemen der Lebensführung vermitteln (vgl. Merten, M. (2003), S. A1330-1331). Auch die professionellen Leistungserbringer des Versorgungsgeschehens können von der Arbeit der Selbsthilfegruppen profitieren, da diese wichtige Versorgungsleistungen im psychosozialen Bereich erbringen und die Compliance der Patienten erhöhen können (vgl. Hundertmark-Mayser, J. / Möller, B. (2004), S. 20-26).

Patientenorganisationen sind ebenfalls häufig „Quelle“ und „Sammelbecken“ für vielfältige *krankheitsspezifische Informationen*. Ihre Kompetenz kann der medizinischen Versorgung, gerade bei Erkrankungen mit nicht vorhandenen Therapiemöglichkeiten, zuträglich sein, da in diesem Fall die individuellen Erfahrungen von Patienten einen iterativen Prozess zur Verbesserung der Versorgung auslösen können (vgl. Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B. (2007), S. 1484). Durch diesen umfangreichen Erfahrungsaustausch könnten daneben wertvolle Informationen über Diagnose- und Therapiemöglichkeiten gesammelt und so Synergieeffekte erzielt werden. Vor allem bei chronischen Erkrankungen können Selbsthilfeorganisationen daher einen entscheidenden Beitrag zur Krankheitsbewältigung und zur Verbesserung der Lebensqualität leisten (vgl. Borgetto, B. / Trojan, A. (2007), S. 25), da sie speziell zur Bewältigung psychischer Belastungen beitragen, Informationsmängel lindern und Defizite in der professionellen Versorgung verringern können (vgl. Englert, G. (2005), S. 613-615).

Die Kooperation *zwischen medizinischen Leistungserbringern und Selbsthilfeorganisationen* wird vor allem von Seiten der Selbsthilfe dennoch häufig kritisch gesehen (vgl. Borgetto, B. (2004), S. 248-254; Borgetto, B. (2002), S. 29-31). „Weite Teile der professionellen Helfer im Gesundheitswesen nehmen die Selbsthilfe nicht zur Kenn-

tnis oder sehen sie nur als letztes Auffangnetz für medizinisch nicht mehr behandelbare Patienten/Klienten an“ (Borgetto, B. (2001), S. 17). Eine bessere Integration der Selbsthilfe in die Versorgungsstrukturen ist insbesondere für eine qualitativ hochwertige Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen notwendig.

In den meisten europäischen Staaten haben sich die einzelnen Selbsthilfeorganisationen in *nationalen Dachverbänden* vereinigt. In Deutschland haben sich im Jahr 2004 unter dem Dach der BAG Selbsthilfe verschiedene Selbsthilfeorganisationen für chronische Seltene Erkrankungen zur „*Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e. V.*“ (ACHSE e. V.) zusammengeschlossen (vgl. Hundertmark-Mayser, J. / Möller, B. (2004), S. 15; Brunsmann, F. / von Gizkycki, R. / Rybalko, A. et al. (2007), S. 1494-1495). Inzwischen gehören über 90 Organisationen dem ACHSE e. V. an. Seine Kernaufgaben als Dachverband von Selbsthilfeorganisationen von Betroffenen einer Seltenen Erkrankung sind die politische Interessenvertretung, die Vernetzung und der Informationsaustausch, die Information über Seltene Erkrankungen und die Forschungsförderung. Die einzelnen europäischen Dachverbände, wie bspw. die ACHSE e. V. für Deutschland, sind wiederum Mitglied in der *European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)*, die ein europäischer Dachverband für alle Patienten mit Seltenen Erkrankungen ist (vgl. Liese, P. (2003), S. 9-10). Dieser Dachverband vertritt in 38 verschiedenen Ländern mehr als 340 Selbsthilfevereinigungen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und insgesamt mehr als 1.200 Seltene Erkrankungen. EURORDIS setzt sich somit für mehr als 30 Mio. Menschen mit seltenen Leiden ein.

Ein wichtiger Meilenstein hin zu einer *umfassenderen Vertretung von Patienteninteressen* ist insbesondere die Einbeziehung von Patientenvertretern der EURORDIS in den Ausschuss für seltene Arzneimittel (Committee on Orphan Medicinal Products, COMP) (vgl. Reimann, A. / Kruij, S. (2003), S. 71) sowie in das Pediatric Committee (PedCo) der europäischen Arzneimittelagentur EMA. Die Patientenverbände spielen auch in Deutschland bei der Verbesserung der Versorgung der Betroffenen eine wichtige Rolle. Unter anderem sind sie gem. § 140f SGB V beratend, aber ohne Mitentscheidungsrecht, im G-BA tätig, der bspw. über die Aufnahme von Erkrankungen in den Katalog des § 116b Abs. 3 Nr. 2 SGB V entscheidet.

Ergebnisse der Befragung

Für eine Verbesserung des Erfahrungsaustausches über Seltene Erkrankungen, insbesondere zwischen den medizinischen Leistungserbringern, können unterschiedliche Maßnahmen sinnvoll sein. Mit einer Zustimmungsquote von jeweils über 50 Prozent wurden gemeinsame Tagungen verschiedener Berufsgruppen, gemeinsame Tagungen für mehrere Seltene Erkrankungen unter Einbeziehung der Patienten sowie gemeinsame Organisationen von Leistungserbringern und Patienten als sehr gut oder gute Maßnahmen eingestuft. Relativ heterogen und tendenziell neutral wurde das Verbesserungspotenzial gemeinsamer krankheitsspezifischer Gesellschaften verschiedener Leistungserbringer (also z. B. Ärzte, Physiotherapeuten, Logopäden etc.) eingestuft (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 59). Alle Initiativen wurden von den befragten Patientenorganisationen tendenziell besser beurteilt als von den teilnehmenden Organisationen und Leistungserbringern (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 60). Das Potenzial gemeinsamer Tagungen wird von verhältnismäßig wenigen Kostenträgern als sehr gut eingestuft und verstärkt neutral bewertet. Die befragten Forscher bewerten gemeinsame Tagungen für mehrere Seltene Erkrankungen unter Einbeziehung der Patienten als überproportional positive Initiative. Gemeinsame Organisationen von Leistungserbringern und Patienten wurden insbesondere von den teilnehmenden Forschern, aber auch von den befragten Leistungserbringern, als sehr gute oder gute Maßnahme gekennzeichnet (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 61). Im Rahmen der freien Antwortmöglichkeiten wurden weitere Initiativen genannt, die den Erfahrungsaustausch über Seltene Erkrankungen verbessern könnten. Nach Ansicht der Befragten könnten die Einrichtung von Internetforen, Tagungen von spezialisierten Medizinern, die Etablierung von krankheitsspezifischen Newslettern und ein internationaler Austausch, der umfassend dokumentiert und zusammengefasst der Öffentlichkeit zur Verfügung gestellt wird, den Erfahrungsaustausch verbessern.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

In den *strukturierten Interviews* wurden wiederholt Erfahrungen berichtet, dass die Kommunikation eher auf Zufällen denn auf systematischen Zweckmäßigkeiten beruhe. So wurde angeführt, dass in erster Linie ehemalige Kollegen telefonisch kontaktiert werden, und diese häufig eine letzte Instanz darstellen würden. Ein Weiterreichen der Frage bzw. des Fragers geschehe selten, so dass nicht das bestmögliche Ergebnis dieses wichtigen und richtigen Vorgehens erzielt werde, da sich vielfach

„der Abstecher als Sackgasse“ erweise. Weder existiere eine ausreichende Routine noch eine Systematik für derartige „Telefonnachfragen“, bei denen es fast immer um Probleme bei der Diagnosefindung gehe und weniger um konkrete Fragen („was muss ich als nächstes unternehmen?“). Gerade bei solchen unscharfen Fragen („Haben Sie eine Idee, was das sein könnte?“) werde aber, wenn nicht eine zufällige Assoziation weiterhelfe, die Chance einer Hilfestellung vertan. Daher sei das redliche Bemühen und der dafür erforderliche Zeitaufwand - auf Seiten des Fragers wie auch des Befragten - allzu häufig fehlinvestiert. Für diese Art der Fragen seien aber auch die Internetangebote typischerweise unbrauchbar, weil die Mediziner nicht wissen würden, unter welchem Stichwort sie nachschauen sollten. In diesem Zusammenhang wurde mehrfach die Notwendigkeit eines noch nicht diagnosespezifischen, eher symptom-spezifischen, Gesprächspartners angesprochen, der zu Fragen „seltener Konstellation bei Problemen mit der Atmung“ oder „seltener Beschwerden im Zusammenhang mit Gelenkproblemen“ zur Verfügung stehen müsste. Hierzu könnten Checklisten angefertigt werden, die vor Beginn eines solchen Beratungsgesprächs abgearbeitet werden müssten, um alle notwendigen Informationen auf einen Blick zur Verfügung zu haben.

In den *Fokusgruppen* wurden keine expliziten Meinungen zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Vor allem für Allgemeinmediziner scheinen zielgerichtete Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen über die Diagnose und Therapie bestimmter Seltener Erkrankungen nicht zielführend zu sein. Eine praktikable Unterstützung bei der Diagnoseerstellung könnte durch eine zielgerichtete Einbeziehung der Erfahrungen anderer und in der Regel spezialisierter Mediziner erfolgen. Hierfür sollten strukturelle Maßnahmen ergriffen werden, die eine Nutzung dieses Erfahrungsschatzes und Wissens ermöglichen und eine Umsetzung in der Praxis sicherstellen. Da eine primäre Motivation zur Inanspruchnahme von solchen Informationen oder Informationsdienstleistungen auf Grund der jeweils nur geringen Patientenzahl in jeder einzelnen Arztpraxis nur gering ist, sollten *Anreize oder Anreizsysteme* geschaffen werden. Solche Anreize könnten finanzieller und/oder ideeller Natur sein. Eine mögliche *finanzielle* Abrechnungsziffer oder Komplexpauschale könnte an die Inanspruchnahme einer Lotsenfunktion durch

die Informationsdatenbanken gebunden sein, sofern eine Diagnose einer Seltenen Erkrankung vorliegt. So wie die Listung zur Transplantation als eigenständige DRG kodiert und abgerechnet werden kann, könnte im ambulanten oder stationären Bereich die Diagnosestellung einer Seltenen Erkrankung unter Zuhilfenahme einer solchen Lotsenfunktion anders abgegolten werden als ohne Zuhilfenahme. Damit könnte man den formalen Rahmen schaffen, der eine Inanspruchnahme attraktiv und damit zur Selbstverständlichkeit machen könnte. Zu den *ideellen* Möglichkeiten könnte die Anerkennung von Fortbildungspunkten (Landesärztekammern) bei Inanspruchnahme der Lotsendienste zählen. Dies wäre zu rechtfertigen, weil die bei der Betreuung durch den Lotsen übermittelte Information zu einer spezifischen Fortbildung beitragen und somit auch andere Patienten davon profitieren könnten. Die Kosten für derartige Anreize sollten durch Einsparungen an anderer Stelle (verkürzte Zeit bis zur Diagnose, verminderte Folgeerkrankungen etc.) aufgefangen werden können.

Der Austausch von Erfahrungen und Wissen zwischen den einzelnen spezialisierten Leistungserbringern und mit verschiedenen Spezialisten aus unterschiedlichen Fachbereichen ist für die zukünftige Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen von großem Nutzen. Die (Fort-)Entwicklung und Verbreitung von Therapiemöglichkeiten und im besten Fall von evidenzbasierten Therapieleitlinien oder Patientenpfaden könnte ein wesentliches Ziel des formalen Erfahrungsaustausches sein. Internationale Tagungen, Konferenzen oder Arbeitsgemeinschaften von Spezialisten unter Einbezug verschiedener fachkompetenter Berufsgruppen sowie von Patienten und gemeinsame Organisationen von Leistungserbringern und Patienten könnten diesen *formalen Erfahrungsaustausch* wesentlich fördern. Aber auch der Zusammenarbeit in krankheitsspezifischen Netzwerken kann ein hohes Nutzenpotenzial für einen Erfahrungsaustausch zugeschrieben werden (siehe Kap. 3.2.3). Der *informelle Erfahrungsaustausch* über persönliche Kontakte und Vernetzungen unter den wenigen spezialisierten Ärzten ist ebenfalls von großer Bedeutung und kann insbesondere bei ungewöhnlichen bzw. individuellen oder schwerwiegenden Krankheitsverläufen entscheidenden Einfluss auf die Behandlungsqualität ausüben.

Patientenorganisationen übernehmen wichtige Funktionen im Versorgungsgeschehen des Gesundheitswesens. Die Förderung des Austausches zwischen Organisationen für Seltene Erkrankungen auf nationaler und internationaler Ebene hat das

Potential, zu einer stetigen Verbesserung der Arbeit dieser Organisationen beizutragen und darüber hinaus von bereits gemachten Erfahrungen außerhalb Deutschlands zu lernen. Dies gilt insbesondere für den Transfer von beispielhaften Arbeitsweisen zu den Themengebieten Information und Versorgung. Die Selbsthilfe wird zurzeit allerdings nur sehr unzureichend und über komplexe Mechanismen durch die öffentliche Hand, Sozialversicherungen und Sponsoren finanziert. Auf Grund ihrer inhärent geringen Mittelausstattung sind Patientenorganisationen im Bereich der Seltenen Erkrankungen häufig nur mit Mitteln der pharmazeutischen Industrie in der Lage, diesen intensivierten und überörtlichen Austausch zu ermöglichen. Die *Selbsthilfeförderung* gem. § 20c SGB V reicht in der Regel hierfür nicht aus, sondern muss schon für die Kernaufgaben im Bereich der Mitgliederbetreuung (z. B. Selbsthilfetaugungen) verwendet werden. Da auf der anderen Seite viele Selbsthilfeorganisationen aus nachvollziehbaren Gründen eine derartige Nähe zur pharmazeutischen Industrie ablehnen und darüber hinaus auch Beschränkungen auf Grund der bestehenden Selbstverpflichtungserklärungen seitens der Patientenorganisationen und der Industrie bestehen, ist die gezielte öffentliche Förderung für die oben dargestellte Form des Austausches sinnvollerweise auszuweiten.

3.5 Forschung

3.5.1 Epidemiologische Forschung und Einrichtung von Registern

Beschreibung der Ist-Situation

Die Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen findet für vielfältigste Indikationen in unterschiedlichsten Bereichen statt. Eine Darstellung der *umfassenden Forschungslandschaft* ist nicht das wesentliche Ziel dieser Studie und würde einem angemessenen Umfang nicht gerecht werden. Daher werden nur einige ausgewählte Aspekte der Forschung in Bereich von Seltenen Erkrankungen angesprochen. Es wird z. B. ein *Schwerpunkt auf die Epidemiologie und klinische Studien* im Bereich der Seltenen Erkrankungen gelegt, um die hohe Bedeutung einer Erkrankungsdokumentation und Datenerhebung in der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen herauszustellen. Es darf allerdings auch nicht unberücksichtigt bleiben, dass die *Verknüpfung von Grundlagenforschung und klinischer Forschung* eine essentielle Rolle spielt. Auf Grund des hohen Anteils von genetisch bedingten Erkrankungen ist hierbei die *Humangenetik und Genomforschung* von besonderer Relevanz, die je-

doch in diesem Rahmen nicht umfassend dargestellt werden kann. Die Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen kann eine „Speerspitze“ der Erforschung von häufigeren Erkrankungen sein, wenn seltene erbliche Formen wesentliche Einblicke in die Krankheitsentstehung von häufigen Erkrankungen erbringen. Die *translationale Forschung* ist bei Seltenen Erkrankungen vergleichsweise gut aufgestellt. Forschung und Versorgung laufen bei vielen Erkrankungen in den Händen einiger weniger hochgradig spezialisierter Mediziner zusammen. Dies mindert bei einigen Erkrankungen Probleme der Translation, die insbesondere bei häufigen Erkrankungen auftreten, da sich bei diesen einige Innovationen erst mühsam verbreiten müssen.

Seltene Erkrankungen werden über das *epidemiologische Kriterium der Prävalenz* definiert und stellen besondere Herausforderungen an die epidemiologische Forschung (vgl. Rückinger, S. / Boneberger, A. (2008)). Auf Grund der Seltenheit sind Prävalenz und Inzidenz vieler Seltener Erkrankungen relativ unsicher. Durch eine Erfassung weitgehend aller Erkrankungsfälle in Registern könnten nicht nur wichtige epidemiologische Erkenntnisse über Seltene Erkrankungen gewonnen, sondern auch, die Erfassung von Krankheitsverläufen vorausgesetzt, bedeutende Informationen über die einzelnen Erkrankungen und Therapiemöglichkeiten gesammelt werden. Bei ca. 7.000 bis 8.000 Seltenen Erkrankungen mit einer sehr geringen Prävalenz stellt dies jedoch ein sehr ehrgeiziges Unterfangen dar.

In Bezug auf eine Verbesserung der Versorgung bzw. Unterstützung der Forschung dienen *Register* folglich vielfältigen Zielen. Auf Grund der geringen Patientenzahlen besitzen viele Therapieformen nur eine geringe Evidenz über ihre Wirksamkeit. Klinische Datenbanken und elektronische Patientenakten (Versorgungsdatenbanken) können die Krankheitsverläufe von Patienten mit Seltenen Erkrankungen lebenslang erfassen und wertvolle Hinweise über Therapiemöglichkeiten geben. Eine ausführliche Dokumentation der Therapie ist für diese umfassende Form der Datenerhebung notwendig. *Klinische Studien* bei Seltenen Erkrankungen sind häufig nur erschwert durchführbar, da oftmals Patienten aus dem gesamten Bundesgebiet oder darüber hinaus benötigt werden, um eine möglichst hohe Evidenz zu erreichen. Register in Form von Forschungsdatenbanken sollen daher durch die Erfassung aller von einer Erkrankung betroffenen Patienten eine Generierung von möglichst großen Patientenkohorten für die Durchführung von klinischen Studien und Forschungsprojekten

ermöglichen (vgl. Pommerening, K. / Debling, D. / Kaatsch, P. et al. (2008), S. 492-493).

Einer Erfassung aller von einer Erkrankung Betroffenen und eine *systematische und flächendeckende Sammlung* von Daten über Krankheitsverläufe kommt eine hohe Bedeutung zu. Um die entsprechenden Daten sammeln zu können, müssen die persönlichen Daten der Patienten mit deren Zustimmung in einem Register erfasst werden. Dies stellt ein *datenschutzrechtliches Problem* dar. Ein umfassendes Vertrauen der Patienten in die Registerarbeit und die Anonymität der Daten ist daher von großer Relevanz. Darüber hinaus sind eine größtmögliche Transparenz gegenüber den Patienten, eine gute Öffentlichkeitsarbeit und eine konstruktive Kooperation der Fachleute von entscheidender Bedeutung (vgl. Pommerening, K. / Debling, D. / Kaatsch, P. et al. (2008), S. 499).

Interessante *Beispiele für einen Registeraufbau* finden sich beim Deutschen Kinderkrebsregister (DKKR), dem Geburtenregister „Mainzer Modell“, der Erhebungseinheit für seltene pädiatrische Erkrankungen in Deutschland (ESPED) sowie bei Registern, die Bestandteil der vom BMBF geförderten Netzwerke sind (siehe Kap. 3.2.3). Das DKKR ist bspw. ein flächendeckendes, bundesweit tätiges epidemiologisches Krebsregister mit hohem Vollzählungsgrad. Wesentliches Ziel des Registers ist die Schaffung einer Basis für die Planung multizentrischer Studien. Die Besonderheit des DKKR besteht darin, dass es sowohl epidemiologisch als auch klinisch relevante Informationen enthält und sich damit von den meisten anderen in- und ausländischen Krebsregistern unterscheidet (vgl. Pommerening, K. / Debling, D. / Kaatsch, P. et al. (2008), S. 492-494). Das Geburtenregister Mainzer Modell zielt auf die Erfassung angeborener Fehlbildungshäufigkeiten, die Darstellung diesbezüglicher zeitlicher und regionaler Trends sowie die Ermittlung von Ansatzpunkten zur Ursachenforschung ab (vgl. Queißer-Luft, A. / Spranger, J. (2006), S. A2464-2470). Ein zentrales Studienmanagement für seltene pädiatrische Erkrankungen wird von der ESPED angeboten (vgl. www.esped.uni-duesseldorf.de/). Das seit mehr als zehn Jahren bestehende Register der Mukoviszidosepatienten in Deutschland ist von vornherein als ein Element der „Qualitätssicherung Mukoviszidose“ etabliert worden, wodurch deutlich werden kann, dass ein Register nicht nur zu wissenschaftlichen Erhebungen, sondern eben ganz unmittelbar zur Verbesserung der Patientenversorgung beitragen

kann. Das Register ist für alle Ebenen des Qualitätsmanagements, sowohl für die Strukturqualität als auch für die Prozess- und insbesondere die Ergebnisqualität, unerlässliches Kontrollinstrument. Unter diesen Vorzeichen ist auch eine Mitarbeit der Patienten leichter zu erreichen.

Vorhandene Ängste der Patienten vor einem Missbrauch der Registerdaten müssen ernst genommen und durch entsprechende Sicherheiten aufgefangen werden. Hierzu ist eine Klärung des Besitz- und Verfügungsrechtes der Daten und eine Entscheidung über *Nutzung für wissenschaftliche oder andere Zwecke* genauestens zu regeln. Während die meisten Register rein epidemiologisch entworfen sind und wegen ihrer Anonymisierung lediglich erlauben festzustellen, wie viele Patienten einer bestimmten Erkrankung erfasst wurden, können Qualitätssicherungsregister mit Verlaufsdaten, die jährlich oder unterjährlich erfasst werden, auch unmittelbar, mit entsprechend aggregierten Daten, zur wissenschaftlichen Analyse herangezogen werden.

Ergebnisse der Befragung

Kenntnisse über die Epidemiologie Seltener Erkrankungen bzw. über spezifische Krankheitsentitäten und -verläufe spielen für die Forschung und Versorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen eine wichtige Rolle. Die *epidemiologischen Kenntnisse* werden von den befragten Personen als schlecht eingeschätzt. Keine Person schätzt die derzeitigen Kenntnisse über die Häufigkeit von Seltenen Erkrankungen als sehr gut ein, lediglich knapp 2 Prozent der Teilnehmer als gut. Ungefähr 28 Prozent beurteilen die epidemiologischen Kenntnisse als mittelmäßig, jedoch ca. zwei Drittel aller Befragten als schlecht oder sehr schlecht (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 62). Diese Einschätzung wird gleichermaßen von Organisationen und Leistungserbringern sowie Patientenorganisationen geteilt, wobei die Patientenorganisationen den derzeitigen Wissensstand etwas schlechter einstufen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 63). Auch innerhalb der Gruppe der Organisationen und Leistungserbringer werden die Kenntnisse über die Häufigkeit von Seltenen Erkrankungen allgemein als schlecht eingeschätzt, wobei die befragten Forscher und Leistungserbringer die derzeitige Situation etwas negativer beurteilen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 64).

Die *Patientenorganisationen* wurden ebenfalls über ihre Einschätzung der *epidemiologischen Kenntnisse bei der spezifisch von ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung* befragt. Auffällig ist eine stärkere Streuung der krankheitsspezifischen Ergebnisse im Vergleich zu der allgemeinen Einschätzung der epidemiologischen Kenntnisse über alle Seltenen Erkrankungen. 8,5 Prozent der befragten Patientenorganisationen schätzen die vorhandenen Kenntnisse über die Häufigkeit der von ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung als sehr gut oder gut ein. Knapp 30 Prozent bewerteten die Kenntnisse hingegen als sehr schlecht (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 65).

Register stellen eine grundlegende Möglichkeit dar, um das epidemiologische Wissen über Seltene Erkrankungen zu erweitern. Die befragten Personen sehen in Registern vielfältiges Potenzial. Eine verbesserte Überwachung von Häufigkeit, Verbreitung, Schwere und Mortalitätsraten wird zusammen mit einer Unterstützung der Forschungsarbeit als großer potenzieller Vorteil der Registereinführung eingestuft. Register können nach Ansicht der Befragten ebenfalls große Vorteile bei der Standardisierung und Optimierung diagnostischer Verfahren und Behandlungsmaßnahmen, der Etablierung neuer Diagnose- und Therapieformen und der Ausarbeitung epidemiologischer Spezifikationen für Referenzzentren aufweisen. In allen abgefragten Bereichen wurden die *Möglichkeiten und Vorteile* von Registern nur in sehr geringem Umfang als schlecht oder sehr schlecht bewertet (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 66).

Die Einschätzung der Vorteilhaftigkeit von Registern in den verschiedenen Bereichen wurde gleichermaßen von den Organisationen und Leistungserbringern sowie den Patientenorganisationen vorgenommen. Die Patientenorganisationen beurteilen die Vorteile von Registern jedoch tendenziell positiver, was ebenfalls für die befragten Forscher innerhalb der Gruppe der Organisationen und Leistungserbringer zutrifft (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 67 und Tab. 68). Verhältnismäßig kritisch bewerten die teilnehmenden Kostenträger die Vorteile von Registern bei der Unterstützung der Forschungsarbeit. In dieser Hinsicht beurteilten jedoch immer noch knapp über 70 Prozent der Kostenträger Register als gut (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 68). Weitere Vorteile von Registern könnten gemäß der freien Antwortmöglichkeiten in einem Monitoring von Nebenwirkungen und einer Leistungs- und Qualitätskontrolle von Therapien liegen, welche die Evidenz von Therapieformen durch Einzelfallerfassungen erhöhen könnten. Es wurde ebenfalls vermerkt, dass Register bundesweit und umfassend

tätig sein sollten und die Entwicklung von frühdiagnostischen Maßnahmen fördern könnten. Eine verpflichtende Dokumentation der Behandlungsverläufe durch die medizinischen Leistungserbringer und eine Übermittlung dieser Daten an klinische Register sei zudem unverzichtbar. Daher solle die Vergütung an ein Meldungsprogramm gekoppelt werden. Dieses Vorgehen werde bereits in mehreren europäischen Ländern erfolgreich praktiziert.

Die *derzeitige Verbreitung von Registern für die verschiedenen Seltenen Erkrankungen* ist relativ unklar. Aus diesem Grund wurden Patientenorganisationen befragt, ob es für die von ihnen vertretene Erkrankung ein Patientenregister gibt. Bei knapp 40 Prozent der befragten Selbsthilfeorganisationen war ein krankheitsspezifisches Register bekannt, in knapp über 30 Prozent der Fälle gibt es kein solches Register. Jeweils knapp 15 Prozent der teilnehmenden Patientenorganisationen ist nicht bekannt, ob es ein Register für die von ihnen vertretene Erkrankung gibt oder machten keine Angabe bezüglich dieser Frage (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 69).

Bei den Seltenen Erkrankungen, für die ein Patientenregister besteht, können *unterschiedliche Ausprägungsformen* differenziert werden. Bei zwei Dritteln aller Register handelt es sich um bundesweit tätige Patientenregister, bei denen ein Zugang zu den Registerdaten nur für den Registerbetreiber möglich ist. Knapp 17 Prozent der Register waren bundesweit tätig und ein Zugriff auf anonymisierte Patientendaten ist für alle Wissenschaftler möglich. Kein Register war ausschließlich regional tätig und bot einen allgemeinen Zugriff für Wissenschaftler. Regional tätige Register, auf die nur der Betreiber des Registers zugreifen kann, sind in 16,7 Prozent gegeben (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 70). Es wurde in der Befragung ebenfalls angegeben, dass sich in Deutschland Register für einzelne Erkrankungen in der Planung oder Weiterentwicklung befinden (bspw. für Krankheiten die mit Kleinwuchs einhergehen), die teilweise nur für die Mitglieder einer Selbsthilfeorganisation einsehbar (bspw. bei der angeborenen Hypothyreose) oder für alle Wissenschaftler zugänglich sind (bspw. bei Morbus Wilson). Für einige Erkrankungen (bspw. bei erblichen Netzhautdegenerationen) bestehen nur im Ausland Register.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Die *Fokusgruppe der Patientenvertreter* kam zu dem Ergebnis, dass Register allgemein sinnvoll seien. Viele Studien bzw. der Aufbau von Registern werden jedoch nur unzureichend finanziert. Die *Finanzierung* von Registern solle daher von staatlicher Seite sichergestellt werden. Die Rahmenbedingungen für eine Datenerfassung in Registern müssten klar und einheitlich definiert werden. Eine Sicherstellung des *Datenschutzes* habe hier höchste Priorität. Es müsse zudem für jedes Register transparent vermerkt werden, wem die erhobenen Daten gehörten. Die GKV und die Pharmaindustrie dürften keinen Zugriff auf die jeweiligen Daten erlangen. Es beständen umfassende ethische und datenschutzrechtliche Bedenken gegenüber einer Datenerfassung in Registern. Gesetzliche Regelungen sollten die Patientendaten sehr strikt schützen. Zudem sei stets eine Abwägung zwischen dem Nutzen von Registern und der Einschränkung von Persönlichkeitsrechten durchzuführen.

Die *Fokusgruppe der spezialisierten Mediziner* kam zu dem Ergebnis, dass derzeit die epidemiologischen Kenntnisse über viele Seltene Erkrankungen schlecht seien. Register könnten in vielen Bereichen als erster Schritt die Versorgung und Forschung verbessern. Insbesondere bei Seltenen Erkrankungen, für die keine medikamentösen Therapien verfügbar seien, seien Register sinnvoll, da auf diesem Wege Studien für die *Arzneimittelentwicklung* erleichtert werden könnten. Kontrovers diskutiert wurden die Fragen, wer für die Finanzierung von Registern zuständig sei und wie die Zugänglichkeit von Registern gehandhabt werden solle. Dass der Staat bzw. die Öffentlichkeit für die Finanzierung von Registern zuständig sein solle, fand unter den Befragten größtenteils Zustimmung, da für die Privatwirtschaft nur ein geringes finanzielles Interesse an der Führung von Registern bestünde. Kontrovers war hierbei die Frage, ob bei einer gesellschaftlichen Finanzierung ebenfalls eine *Zugänglichkeit des Registers* für alle wissenschaftlichen Forscher bestehen solle. Auf der einen Seite wurde argumentiert, dass die durch den Staat finanzierten Daten der wissenschaftlichen Öffentlichkeit zur Einsichtnahme und Bearbeitung zur Verfügung stehen sollten. Auf der anderen Seite wurde hinterfragt, ob in diesem Fall noch ein Interesse von Wissenschaftlern an einer aufwendigen Registerführung bestehen würde. Ein Konsens bestand bei der Frage, dass bei staatlicher Finanzierung eine Pflicht zur Nutzung der Registerdaten bestehen solle. Bei einer allgemeinen Zugänglichkeit des Registers wäre dies höchstwahrscheinlich der Fall. Bei einer einge-

schränkten Zugänglichkeit müsste für registerführende Wissenschaftler eine Publikationspflicht bestehen. Diese Publikationspflicht solle immer einen Verbund von Wissenschaftlern und keinen einzelnen Mediziner betreffen. Falls öffentlich geförderte Register später einem kommerziellen Interesse folgten, sollten erhaltene Fördermittel zurückgezahlt werden müssen. Darüber hinaus sollten alle Mediziner, die an der Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen beteiligt seien, verpflichtet werden, eine ausführliche Dokumentation der Krankheitsdaten vorzunehmen.

Eine Verknüpfung der Dokumentation an die Vergütung wäre zielführend. Dies könne in Form einer *Dokumentationspauschale* geschehen, die aus den Mitteln der GKV finanziert werden könne. Register sollten klare Einschluss- und Ausschlusskriterien definieren und eine Verlaufsdatenerhebung, d. h. keine reine Prävalenzerhebung, durchführen. Für die Führung von Registern seien Maßnahmen der *Qualitätssicherung* notwendig. Ein Teil des Budgets des Instituts für Qualitätssicherung gem. § 137a SGB V könne für entsprechende Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen reserviert werden. Register sollten unbedingt *international* aufgebaut oder zumindest international kompatibel sein.

In der *Fokusgruppe der öffentlichen Organisationen* wurden keine expliziten Meinungen zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Register bieten vielfältiges Potenzial für eine Erweiterung der epidemiologischen Kenntnisse und eine Generierung von bedeutenden Informationen über die einzelnen Seltenen Erkrankungen und ihre Therapiemöglichkeiten. Die epidemiologischen Kenntnisse über Seltene Erkrankungen scheinen insgesamt verbesserungsbedürftig zu sein, werden allerdings bei den einzelnen Seltenen Erkrankungen sehr differenziert beschrieben. Dies könnte Ausdruck der großen Heterogenität der Seltenen Erkrankungen sein, die teilweise einen erheblich divergenten Forschungsstand, unterschiedlich viele Krankheitsentitäten etc. aufweisen. Maßnahmen für eine *Verbesserung der epidemiologischen Erkenntnisse* weisen daher eine unterschiedliche Bedeutung für die einzelnen Erkrankungen auf und sollten krankheitsspezifisch ausgestaltet werden. Es besteht jedoch eine klare Tendenz, dass Forschungsmaßnahmen im Bereich der Epidemiologie sinnvoll sein könnten. Register können allerdings nicht nur

die epidemiologischen Kenntnisse erweitern, sondern in vielfältigen Bereichen die Versorgung positiv beeinflussen. Eine Unterstützung der Forschungsarbeit, die Standardisierung und Optimierung von diagnostischen Verfahren und Therapiemöglichkeiten sowie viele weitere Verbesserungen im Bereich der Versorgung können durch eine verstärkte Implementierung von Registern erreicht werden.

Es ist anzunehmen, dass bisher nur für relativ wenige Seltene Erkrankungen ein Register besteht. Bei vielen Erkrankungen ist selbst den krankheitsspezifischen Selbsthilfeorganisationen unklar, ob bereits ein Register zur Verfügung steht. Das *Wissen über die Arbeit von Registern* scheint somit relativ gering zu sein. In Folge dessen ist zu befürchten, dass viele Register in der Praxis, so sie denn existieren, nur in geringem Umfang genutzt werden. Darüber hinaus sind die Ausprägungsformen der einzelnen krankheitsspezifischen Register sehr unterschiedlich. Einige sind bundesweit tätig, andere nur regional. Der Zugang ist bei einigen Registern auf die Registerbetreiber begrenzt, bei anderen können wiederum alle interessierten Wissenschaftler auf anonymisierte Daten zugreifen. Bei einigen Erkrankungen befinden sich Register in der Planung oder Weiterentwicklung oder sind im Ausland angesiedelt. Diese sehr heterogenen Ausprägungsformen verhindern eine große Transparenz der Registerarbeit und erhöhen das Misstrauen der Patienten potenziell.

Voraussetzung für den Erfolg von Registern ist die *Mitwirkung der Betroffenen* und aller an der Versorgung beteiligten Akteure. Eine vollständige Erfassung der persönlichen Patientendaten ist allerdings problematisch. Der potenzielle Nutzen von Registern steht im Spannungsverhältnis zu den Anforderungen an das Recht auf informationelle Selbstbestimmung und den Befürchtungen von Patienten. Neben einer freiwilligen Einwilligungserklärung der Patienten sind vielfältige *datenschutzrechtliche Voraussetzungen* zu beachten. Eine hohe Compliance ist ebenfalls nötig (vgl. Pommerening, K. / Debling, D. / Kaatsch, P. et al. (2008), S. 496-499), diese kann insbesondere durch eine Aufklärung des Patienten über den Zweck der Krankheitsdokumentation erreicht werden. Betroffene können ebenfalls leichter überzeugt werden, wenn neben den offensichtlichen Nutzungsvorteilen auch ihre Ängste und Vorbehalte ernst genommen werden. Eindeutige und transparente gesetzliche Regelungen sollten daher einem Missbrauch der Daten vorbeugen. Wesentliche Elemente sind eine Zustimmungsregelung, eine Klärung der Besitz- und Bestimmungsrechte sowie eine

Beteiligung an der Ausgestaltung und Weiterentwicklung der Register, beispielsweise durch die Patientenorganisationen. Als Lösung bietet sich ebenfalls an, pseudonymisierte Daten zu verwenden, deren Zuordnung zu konkreten Patienten nur durch den behandelnden Arzt möglich ist. Außerdem ist sicherzustellen, dass der Zugriff zu pseudonymisierten Daten nur für Wissenschaftler mit nicht kommerziellen Interessen durchführbar ist. Zugang zu anonymisierten (und ggf. sinnvoll aggregierten) Daten sollte dagegen auch den Patientenorganisationen gewährt werden.

Eine *umfassende, systematische und langfristige Dokumentation* von Patientendaten über Symptome, Krankheitsverläufe, Krankheitsentitäten und Wirkungen angewandter Behandlungsmaßnahmen durch alle an der Behandlung beteiligten Akteure ist für eine Optimierung der Patientenversorgung (Qualitätsmanagement) und für die Erweiterung des Wissens über die jeweiligen Seltenen Erkrankungen essentiell. „Der grundlegende informationstechnische Ansatz zur Verbesserung der Versorgung und Forschung bei seltenen Krankheiten ist die Zusammenführung möglichst aller Behandlungsdaten in einer (krankheitsspezifischen) zentralen Datenbank.“ (Pommerehne, K. / Debling, D. / Kaatsch, P. et al. (2008), S. 492). Die Krankheitsdaten jedes einzelnen Patienten enthalten wertvolle Informationen für den medizintechnischen Fortschritt und können die Evidenz von Therapiemöglichkeiten verbessern.

Eine *multizentrische Erfassung* von dokumentierten Krankheitsdaten kann dazu führen, dass die bei Seltenen Erkrankungen wichtigen Informationen über individuelle Krankheitsverläufe als „Mosaiksteine“ (Brunsmann, F. (2008), S. 9) die Evidenzlage erheblich verbessern. „Eine Trennung zwischen Behandlung und Forschung ist bei Seltenen Erkrankungen kaum möglich; jeder Patient ist immer auch zugleich für die Forschung von Bedeutung.“ (Pommerehne, K. / Debling, D. / Kaatsch, P. et al. (2008), S. 491). Somit stellt sich das Desiderat einer möglichst flächendeckenden und verlaufsbezogenen (im Unterschied zur stichtagsbezogenen) Erfassung von Krankheitsverläufen in Registern. Die Einführung einer entsprechenden *Vergütung für Dokumentationsleistungen* wäre ebenfalls sinnvoll (siehe Kap. 3.1.4).

Eine Sammlung und Auswertung von dokumentierten krankheitsbezogenen Patientendaten könnte in krankheitsspezifischen Referenzzentren/-netzwerken durchgeführt werden, die zu einer Einrichtung von medizinischen Registern unter der Be-

rücksichtigung vorab definierter *Qualitätsstandards* verpflichtet werden könnten (siehe Kap. 3.2.2). Persönliche Angaben der Patienten, wie z. B. Alter, Geschlecht, Wohnsitz usw. wären ebenso bedeutsame Daten wie Symptome, Krankheitsausprägungen, behandelnde Einrichtungen, verschriebene Arzneimittel sowie angewendete Therapieformen mit ihren jeweiligen Wirkungen und sollten durch die einzelnen spezialisierten Einrichtungen an das Referenzzentrum/-netzwerk übermittelt werden. Diese Registerdaten können für eine Beurteilung der Effizienz, ggf. eine Standardisierung und Optimierung von diagnostischen Maßnahmen und Behandlungsverfahren, für die Etablierung neuer Diagnose- und Therapiemethoden, für eine Hypothesenbildung als Basis für kontrollierte klinische und epidemiologische Studien (Data Mining), sowie für die Analyse von molekulargenetischen Ursachen einer Erkrankung und ihrer Krankheitsmechanismen genutzt werden. Weiterhin können die psychosozialen Folgen einer Erkrankung leichter ermittelt und epidemiologische Erhebungen präziser und einfacher durchgeführt werden. Insbesondere wird eine Rekrutierung geeigneter Probanden für klinische Studien und Forschungsprojekte erleichtert. Durch die Erfassung möglichst vieler Patienten ist die Bildung größerer Kohorten möglich. Eine höhere statistische Aussagekraft klinischer Studien ist auf diesem Wege erreichbar (vgl. Pommerening, K. / Debling, D. / Kaatsch, P. et al. (2008), S. 492-494). Insbesondere die Entwicklung von krankheitsspezifischen Arzneimitteln (Orphan Drugs), aber auch die Evaluation von Off-Label-Therapien, könnten durch eine registerbedingte Vereinfachung von klinischen Studien unterstützt werden (siehe Kap. 3.5.3). Registerdaten können somit einen entscheidenden Beitrag zur Qualitätssicherung der Versorgung nach den Grundsätzen der evidenzbasierten Medizin leisten (vgl. Wegscheider, K. (2004), S. 417-418).

Die Gestaltung eines zukünftigen allgemeingültigen *Konzeptes für die Entwicklung von Registern* für Seltene Erkrankungen könnte sinnvoll sein. Die Implementierung einer einheitlichen Datenstruktur und einer Softwareplattform könnte es ermöglichen, Register mit begrenzten Kosten zu etablieren. Eine notwendige Vernetzung mit anderen europäischen Registern für dieselbe Seltene Erkrankung könnte auf diesem standardisierten Wege ebenfalls erleichtert werden. Die Erfahrung anderer, bereits längerfristig erfolgreich betriebener Register sollte hierbei genutzt werden. Die Eigentümerschaft der Register sollte entweder öffentlich-rechtlich oder aber privatrechtlich organisiert sein, so dass ein Zugriff sowohl für die beteiligten Patientenorganisatio-

nen als auch für alle interessierten Wissenschaftler möglich ist. Eine Monopolisierung durch eine einzelne wissenschaftliche Arbeitsgruppe ist dagegen nicht zielführend. Die EU oder die Bundesrepublik sollten sich an der Finanzierung der Entwicklung eines solchen Rahmenprogramms für Register beteiligen. Auch eine Finanzierung einzelner krankheitsspezifischer Register könnte grundsätzlich sinnvoll sein, wenn die Gewährung monetärer Mittel an Auflagen, wie bspw. eine Zugänglichkeit der Daten für alle Wissenschaftler oder eine Publikationspflicht, gekoppelt wird.

3.5.2 Forschungsförderung bei Seltenen Erkrankungen

Beschreibung der Ist-Situation

Die Forschungsförderung im Bereich der Seltenen Erkrankungen findet auf vielen unterschiedlichen Ebenen statt. Bereits in Kapitel 3.2.3 wurden die durch das BMBF geförderten Netzwerke für Seltene Erkrankungen beispielhaft dargestellt. Aber auch im Bereich der Grundlagenforschung oder der translationalen Forschung finden umfangreiche Forschungsvorhaben statt, die durch das BMBF, die EU oder andere Forschungsförderorganisationen unterstützt werden. In Deutschland ist wissenschaftsinitiierte „bottom-up“ Forschungsförderung insbesondere im Antragsverfahren der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) besonders etabliert. Während diese Herangehensweise auf der einen Seite einer zentralen Steuerung entgegensteht, bietet sie den großen Vorteil Forschungsbedarf zu identifizieren und - wissenschaftliche Qualität vorausgesetzt - auch außerhalb zentraler Programme entsprechende Projekte zu fördern. Dies könnte gerade in der medizinisch-naturwissenschaftlichen Forschung bei speziellen Problemen Seltener Erkrankungen zu einer Projektförderung verhelfen. Eine umfassende Darstellung der vielfältigen Forschungsfördermaßnahmen ist im Rahmen dieser Studie nicht möglich.

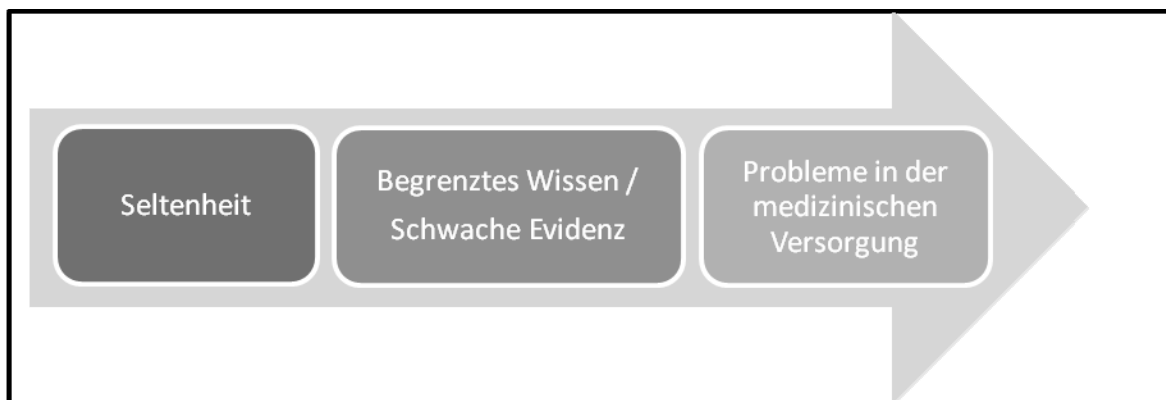
Die *klinische Forschung* ist aus vielfältigen Gründen erschwert. Bei Seltenen Erkrankungen treten in den Prozessen der *Evidenz- und Wissensgenerierung* umfangreiche Schwierigkeiten auf. Eine krankheitsspezifische erfahrungsbasierte Evidenz ist lediglich bei einigen wenigen spezialisierten Ärzten vorhanden, da insbesondere die Primärversorgung kaum in Kontakt mit den einzelnen Seltenen Erkrankungen kommt. Auch eine externe Evidenz über die Wirksamkeit bekannter Behandlungsmethoden ist bei vielen Seltenen Erkrankungen kaum gegeben, da Studien bzw. Forschungsprojekte nur unter erschwerten Bedingungen durchgeführt werden können. Es darf

„...nicht übersehen werden, dass die kleinen Fallzahlen, die multiplen Organbeteiligungen und genetische Variationen die Durchführung kontrollierter, aussagekräftiger Studien zur Ermittlung wirksamer Behandlungsmaßnahmen erschweren können.“ (Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B. (2007), S. 1491). Demzufolge ist die Validität von Studien und Datenquellen potenziell gering. Die *Rekrutierung umfassender Patientenkohorten* ist durch die kleinen Fallzahlen und eine Vielzahl von Krankheitsentitäten erschwert, so dass in der Praxis häufig niedrigere Evidenzstufen wie Beobachtungsstudien, Fallberichte oder Experten-Erfahrung genutzt werden müssen (vgl. Lang, B. (2008), S. 21-22). Die Qualität der individuellen Therapie kann jedoch schon durch Anwendung der bestmöglichen evidenzbasierten Behandlungsform erhöht werden. „Evidence based medicine is not restricted to randomised trials and meta-analyses. It involves tracking down the best external evidence with which to answer our clinical questions.“ (Sackett, D. L. / Rosenberg, W. M. C. / Gray, J. A. M. et al. (1996), S. 71).

Bei vielen Seltenen Erkrankungen findet zudem keine systematische Sammlung klinischer Patientendaten statt (vgl. bspw. Gärtner, J. / Kohlschütter, A. / Giesemann, V. (2007), S. 1535). Die *Evidenz* vieler Therapieformen könnte daher wesentlich höher sein, da bei zahlreichen Seltenen Erkrankungen genügend Patienten für umfassende klinische Studien vorhanden wären (vgl. Windeler, J. / Lange, S. (2008), S. 26-30; Dear, J. W. / Lilitkarntakul, P. / Webb, D. J. (2006), S. 268). Hohe Evidenzstufen, vor allem die als „Goldstandard“ bezeichneten doppelblinden, randomisierten, kontrollierten, multizentrischen Studien, sind infolgedessen nur sehr schwer zu erreichen (vgl. Straub, C. (2006), S. 76-77; Lang, B. (2008), S. 21-22). Dies verursacht Unsicherheit bei ärztlichen Entscheidungen über Therapiemaßnahmen (vgl. Brunsmann, F. (2008), S. 9). Auch die Erfassung der Evidenz neuer Therapiemöglichkeiten ist bei Seltenen Erkrankungen stark erschwert. Zwar sind viele Seltene Erkrankungen genetisch bedingt, dennoch können krankheitsmodifizierende und auch symptomatische therapeutische Interventionen systematisch untersucht werden. Hierzu gehören keinesfalls nur pharmakotherapeutische Ansätze, sondern auch nicht-pharmakotherapeutische Interventionen bspw. im Bereich der Diätetik, der Physio- bzw. Ergotherapie oder Logopädie und der Chirurgie.

Eine Verbesserung der Versorgungssituation durch medizinischen Fortschritt scheitert häufig auf Grund *unattraktiver Investitionsanreize*. Für die Privatwirtschaft bestehen nur geringe Anreize in Forschungsprojekte und klinische Studien zu investieren, da angesichts der geringen Anzahl von potenziellen Nachfragern für ein medizinisches Produkt nur dürftige Gewinnaussichten bestehen. Ferner ist die Anzahl der Wissenschaftler, die an einer einzelnen Krankheit forschen, begrenzt. Seltene Erkrankungen benötigen jedoch eine krankheitsindividuelle Spezialisierung, die klinisch-wissenschaftlichen Karrieren oft nicht förderlich ist. (vgl. Wetterauer, B. (2003), S. 23). Abbildung 11 verdeutlicht den Zusammenhang zwischen der Seltenheit einer Erkrankung und den Problemen in der medizinischen Versorgung.

Abbildung 11: Ursachenkette für Probleme in der medizinischen Versorgung



Quelle: Eigene Darstellung

Eine koordinierte Zusammenarbeit und ein umfangreicher Informationsaustausch zwischen allen an Forschung und Therapie beteiligten Leistungserbringern sind für eine qualitativ hochwertige Behandlung bedeutsam. Bedürfnisse, Erfahrungen und Probleme der Patientenversorgung könnten hierdurch einfacher kommuniziert und entsprechende Lösungen entwickelt werden. Alle Leistungserbringer benötigen allerdings Patientendaten, um eine Therapie sinnvoll steuern und ggf. Forschung und Studien betreiben oder unterstützen zu können. Die Zusammenarbeit zwischen Patienten und Ärzten ist bei Seltenen Erkrankungen jedoch erschwert, da Defizite im Informationsfluss und im fachlichen Wissen bestehen (vgl. Brunsmann, F. / von Gizycki, R. / Rüter, K. et al. (2004), S. A2026). Brunsmann sieht den Hauptgrund für die schwierige Wissens- und Evidenzlage in einer strikten Trennung zwischen „Evidenz-Nutzern“ (Ärzte und Patienten) und „Evidenz-Produzenten“ (Forschern). Evidenz-Produzenten schaffen durch Studien und Kasuistiken wissenschaftliche Daten,

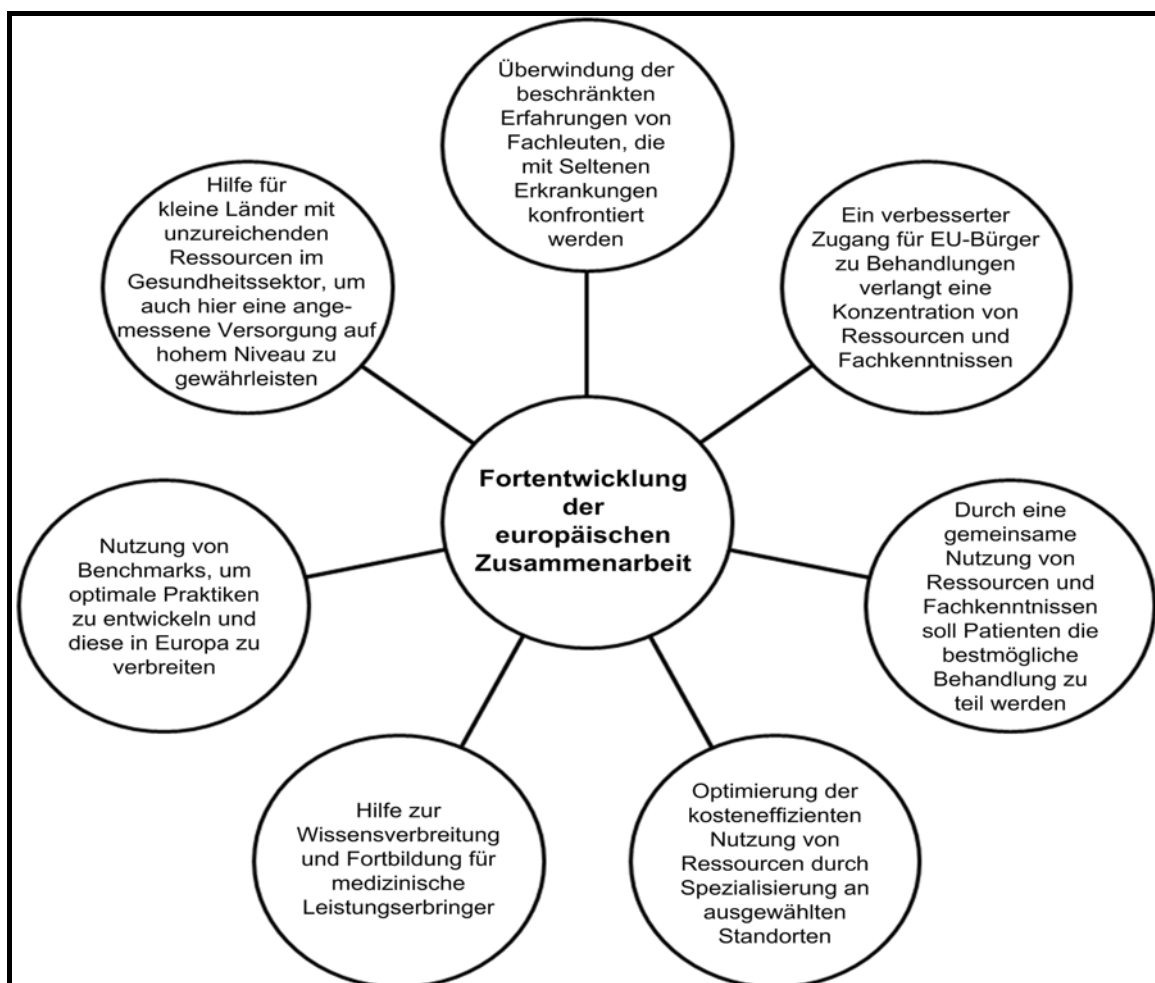
die von den Evidenz-Nutzern in späteren Therapieentscheidungen angewendet werden. Durch kurzfristiges Denken und fehlende Anreize für evidenzförderliches Verhalten liegt in der Praxis oft eine *nur ungenügende Krankheitsdokumentation* vor. Die behandelnden Ärzte sind primär daran interessiert, ihr Quartalsbudget und ihre Zeitressourcen wirtschaftlich zu nutzen. Für den Patienten ist die zukünftige Versorgung fremder Betroffener überdies relativ unbedeutend. Alle medizinischen Leistungserbringer und Patienten sollten daher ihr Handeln verstärkt auf eine Evidenzförderung ausrichten bzw. enger zusammenarbeiten (vgl. Brunsmann, F. (2008), S. 9-11).

Die Erkenntnisse zu Seltenen Erkrankungen werden mit z. T. *erheblichen Fördermitteln aus nationalen Programmen und durch das 7. Rahmenprogramm der EU* generiert. Um die Verbreitung von erarbeitetem Wissen im Bereich der Seltenen Erkrankungen zu unterstützen, wurden zudem auf *nationaler und europäischer Ebene* vielfältige Maßnahmen ergriffen. Auf Grund der hohen Bedeutung einer europaweiten Zusammenarbeit im Bereich der Forschung über Seltene Erkrankungen wird im Folgenden zusammenfassend die Forschungsförderung durch die EU dargestellt, die primär auf eine Verbesserung der Versorgung abzielt.

Der erste Aktionsplan der Europäischen Gemeinschaft für Seltene Krankheiten wurde für den Zeitraum zwischen dem 1. Januar 1999 und dem 31. Dezember 2003 beschlossen. Die hierin enthaltenen Maßnahmen sollten insbesondere den Wissensstand der medizinischen Leistungserbringer und Patienten über Seltene Erkrankungen verbessern und den Informationszugang erleichtern. Weitere wichtige Anliegen waren eine Verbesserung der Frühentdeckung, Diagnose, Therapie und Prävention durch eine Förderung der Vernetzung und Fortbildung spezialisierter Leistungserbringer. Des Weiteren sollten die transnationale Zusammenarbeit und die Vernetzung von krankheitsspezifischen Gruppen gefördert werden (vgl. European Commission (2007), S. 6; Liese, P. (2003), S. 7). Mit Ende des Jahres 2002 wurde dieser Aktionsplan in das erste Aktionsprogramm der Gemeinschaft im Bereich der öffentlichen Gesundheit für die Jahre 2003-2008 eingegliedert (vgl. Liese, P. (2003), S. 7). Derzeit stellen die Seltenen Krankheiten eine der *Prioritäten im zweiten Aktionsprogramm* des 7. Forschungsrahmenprogramms der Gemeinschaft im Bereich der Gesundheit für die Jahre 2008-2013 dar. Eine Projektförderung von voraussichtlich 30 Mio. Euro ist hierbei für die Seltenen Erkrankungen vorgesehen (vgl. vertiefend

Kommission der europäischen Gemeinschaften (2008a); European Parliament and the Council (2007)). Ziel der EU-Kommission ist die Implementierung einer umfassenden Gemeinschaftsstrategie zur Unterstützung der Mitgliedstaaten bei der Katalogisierung und Dokumentation Seltener Erkrankungen, insbesondere über eine ICD-Klassifikation. In der Gemeinschaftsstrategie sollen ebenfalls die Bereiche Diagnose, Behandlung und Versorgung von Seltenen Erkrankungen koordiniert werden. Die Gemeinschaftsstrategie umfasst drei Ziele. Erstens soll die Diagnostik bezüglich Seltener Erkrankungen verbessert und die Wahrnehmung dieser Erkrankungsgruppe in der Öffentlichkeit gestärkt werden. Zweitens sollen nationale Pläne zur Bekämpfung Seltener Erkrankungen in den Mitgliedstaaten gefördert werden. Den dritten Hauptbereich bildet eine Förderung der Zusammenarbeit und Koordinierung der einzelnen Mitgliedstaaten bei der Bekämpfung seltener Leiden (vgl. European Commission (2007), S. 10-22). Abbildung 12 zeigt die wesentlichen *Vorteile einer europaweiten Zusammenarbeit* bei der Forschung und Versorgung von Seltenen Erkrankungen.

Abbildung 12: Vorteile einer Fortentwicklung der europäischen Zusammenarbeit



Quelle: In Anlehnung an Rare Diseases Task Force (2006a), S. 7.

Ergebnisse der Befragung

Die vorgeschlagenen *Maßnahmen für eine Förderung der klinischen Forschung* und eine schnellstmögliche Umsetzung in Therapieoptionen werden insgesamt positiv bewertet. Ein sehr großes Potenzial mit jeweils über 70 Prozent Zustimmung (sehr gut und gut) weisen die Etablierung von Forschungsnetzwerken mit professioneller Unterstützung, periodisch ausgeschriebene öffentliche internationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien und periodisch ausgeschriebene öffentliche nationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien auf. Ebenfalls positiv, jedoch mit einer Tendenz zu einer deutlich neutraleren Bewertung, werden erweiterte steuerliche Abschreibungsmöglichkeiten für Investitionen kleinerer und mittlerer Unternehmen im Bereich der Seltenen Erkrankungen und die öffentliche Förderung von Entwicklungsprogrammen kleinerer und mittlerer Unternehmen beurteilt (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 71). Die befragten Patientenorganisationen bewerteten die Etablierung von Forschungsnetzwerken mit professioneller Unterstützung deutlich positiver als die teilnehmenden Organisationen und Leistungserbringer. Sehr heterogen und somit wesentlich schlechter als die dazugehörige Einschätzung der Patientenorganisationen fällt die Beurteilung von erweiterten Abschreibungsmöglichkeiten für Investitionen kleinerer und mittlerer Unternehmen im Bereich der Seltenen Erkrankungen durch die Organisationen und Leistungserbringer aus (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 72). Insbesondere die befragten Kostenträger äußern sich dahingehend kritisch. Die Leistungserbringer und insbesondere Forscher sehen insgesamt in allen Bereichen tendenziell mehr Potenzial für eine Förderung der klinischen Forschung und einer schnellstmöglichen Umsetzung der Forschungsergebnisse in die Therapie als die teilnehmenden öffentlichen Organisationen und Kostenträger (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 73).

Im Rahmen der offenen Antwortmöglichkeiten wurden von den Befragten vielfältige Aussagen gemacht, wie die klinische Forschung bei Seltenen Erkrankungen gefördert werden könnte und wie Forschungsergebnisse schnellstmöglich in der Therapie umgesetzt werden könnten. Als potenzielle Maßnahmen wurden die Etablierung von Forschungspreisen, eine dauerhafte Einrichtung nationaler Referenzzentren, eine stärkere Beteiligung der Patientenorganisationen an Forschungsnetzwerken, eine öffentliche Förderung der forschungsfördernden Aktivitäten der Selbsthilfe und insbesondere bei sehr seltenen Erkrankungen eine intensive Förderung multizentri-

scher Studien genannt. Es wurde ebenfalls darauf hingewiesen, dass eine erhöhte Missbrauchsgefahr bei der Implementierung spezieller Abschreibungsmöglichkeiten zur Förderung von Entwicklungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen bestünde. Ein internationaler Aktionsplan sei zudem für die Koordination der nationalen Forschungsbemühungen notwendig und könnte die Einbindung verschiedener internationaler Studiengruppen für einzelne Forschungsprojekte erleichtern.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Im Rahmen der *strukturierten Interviews* wurde festgestellt, dass die Durchführung von klinischen Studien vor allem auf europäischer Ebene durch die Definition allgemeiner Grundsätze erleichtert werden könne, da die Anzahl von Patienten auf nationaler Ebene häufig zu gering sei. Es gebe jedoch bereits bspw. mit dem „Guideline on clinical trials in small populations“ (vgl. European Medicines Agency (EMA) (2006)) gute Instrumente, die klinische Studien bei Seltenen Erkrankungen erleichterten. Eine verstärkte Implementierung von Registern könne vor allem bei sehr seltenen Erkrankungen die Durchführung von klinischen Studien erleichtern. Gerade bei den sehr seltenen Erkrankungen sei häufig die *Nutzung niedriger Evidenzstufen* nötig. Die Evidenzstufe 1 sei zwar bei einigen Seltenen Erkrankungen erreichbar, aber bei sehr seltenen Leiden nicht oder nur sehr schwer zu gewährleisten. Eine entsprechende allgemeine Forderung nach der höchsten Evidenzstufe sei somit bei Seltenen Erkrankungen nutzlos.

In den *Fokusgruppen* wurden keine expliziten Meinungen zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

In Deutschland existieren wenige koordinierte Behandlungsstrukturen für Seltene Erkrankungen. Die geringe Anzahl von Wissenschaftlern, die sich mit den Seltenen Erkrankungen beschäftigen, und die geringe Anzahl von überregional verteilten Patienten erschweren die Durchführung von klinischen wissenschaftlichen Therapiestudien zur Entwicklung neuer Therapien.

Die klinische Forschung und eine schnelle Umsetzung der Forschungsergebnisse in Therapieoptionen kann vor allem durch eine *Etablierung von (Forsch-*

ungs-)netzwerken (siehe Kap. 3.2.3) und durch öffentlich ausgeschriebene internationale und nationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer und klinischer Studien gefördert werden. Eine besonders wichtige Rolle spielen in diesem Zusammenhang Krankheitsverlaufserhebungen in *Registern* (siehe Kap. 3.5.1). Vor allem auf europäischer Ebene können Register die Durchführung von klinischen Studien erleichtern. Eine staatliche Förderung privatwirtschaftlicher Unternehmen, bspw. durch die Gewährung erweiterter Abschreibungsmöglichkeiten, dürfte in der Praxis auf Grund einer permanenten Missbrauchsgefahr jedoch recht schwierig zu implementieren sein.

Die Durchführung von klinischer Forschung ist von der Verfügbarkeit einer kritischen Masse abhängig, d. h. es werden *ausreichende Patientenzahlen* benötigt, damit eine Rekrutierung zügig vorangetrieben werden kann. Hierfür müssen die Beteiligten die Protokolle der durchgeführten Studien gut kennen. Bei Seltenen Erkrankungen sind grundsätzlich dieselben statistischen Regeln wie bei anderen Erkrankungen einzuhalten (vgl. European Medicines Agency (EMA) (2006)), ausreichende Zahlen lassen sich daher möglicherweise nur durch eine Netzwerkbildung erreichen. Jedoch sollte stets beachtet werden, dass hohe Evidenzstufen bei vielen Seltenen Erkrankungen nicht erreicht werden können. Die Nutzung niedriger Evidenzstufen in klinischen Studien ist daher oftmals notwendig. Auch in der Anwendung von Therapiemöglichkeiten kann die konsequente Nutzung der jeweils höchstmöglichen Evidenz, auch wenn es sich hierbei um persönliche Erfahrungen einzelner Mediziner handeln sollte, die Behandlungsqualität nachhaltig verbessern.

Damit innovative Behandlungsansätze schnellen Eingang in die alltägliche Therapie der Betroffenen finden, ist eine enge Zusammenarbeit und Informationsweitergabe zwischen den forschenden und primär versorgenden Leistungsanbietern sicherzustellen. Gerade in den Referenzzentren und -netzwerken kann von einer engen Kopplung beider Bereiche ausgegangen werden (siehe Kap. 3.2.2). Eine *enge Zusammenarbeit* zwischen Referenzzentren und Spezialambulanzen bzw. spezialisierten Versorgungseinrichtungen ist hierfür, ebenso wie die Zusammenarbeit in medizinischen Netzwerken, von großer Wichtigkeit. Nur bei spezialisierten medizinischen Leistungserbringern kann eine Therapie gewährleistet werden, die dem neuesten Stand des medizintechnischen Fortschritts entspricht.

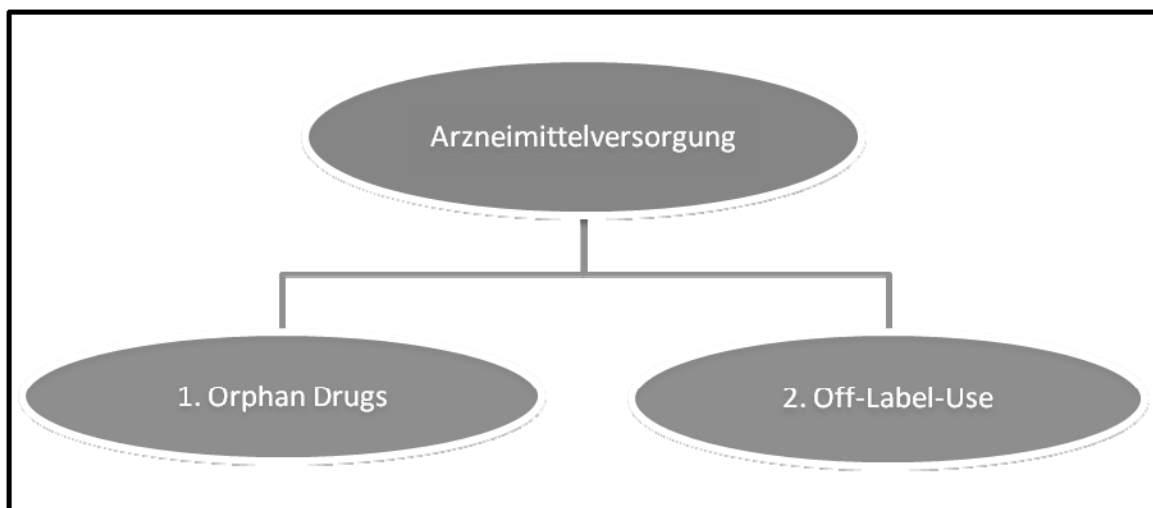
In den letzten Jahren wurden vor allem auf europäischer Ebene verschiedene *Forschungsförderprogramme* initiiert und die Stellung der Seltenen Erkrankungen als prioritäres Forschungsfeld im zweiten Aktionsprogramm der Gemeinschaft im Bereich der Gesundheit wesentlich verbessert. Gerade im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist eine internationale Zusammenarbeit in der Forschung unerlässlich und bietet vielfältiges Potenzial. Die unterschiedlichen Forschungsbemühungen sollten allerdings zielgerichtet koordiniert werden.

3.5.3 Orphan Drugs und Off-Label-Use

Beschreibung der Ist-Situation

Bei der Therapie Seltener Erkrankungen nimmt die Arzneimittelversorgung einen hohen Stellenwert ein, da sie in vielen Fällen die einzige potenzielle Behandlungsmöglichkeit darstellt. Eine Arzneimitteltherapie kann grundsätzlich mit für die Seltenen Erkrankungen spezifisch zugelassenen Medikamenten, sog. *Orphan Drugs*, oder in Form eines sog. *Off-Label-Use* mit Arzneimitteln vorgenommen werden, die für andere Indikationen zugelassen sind.

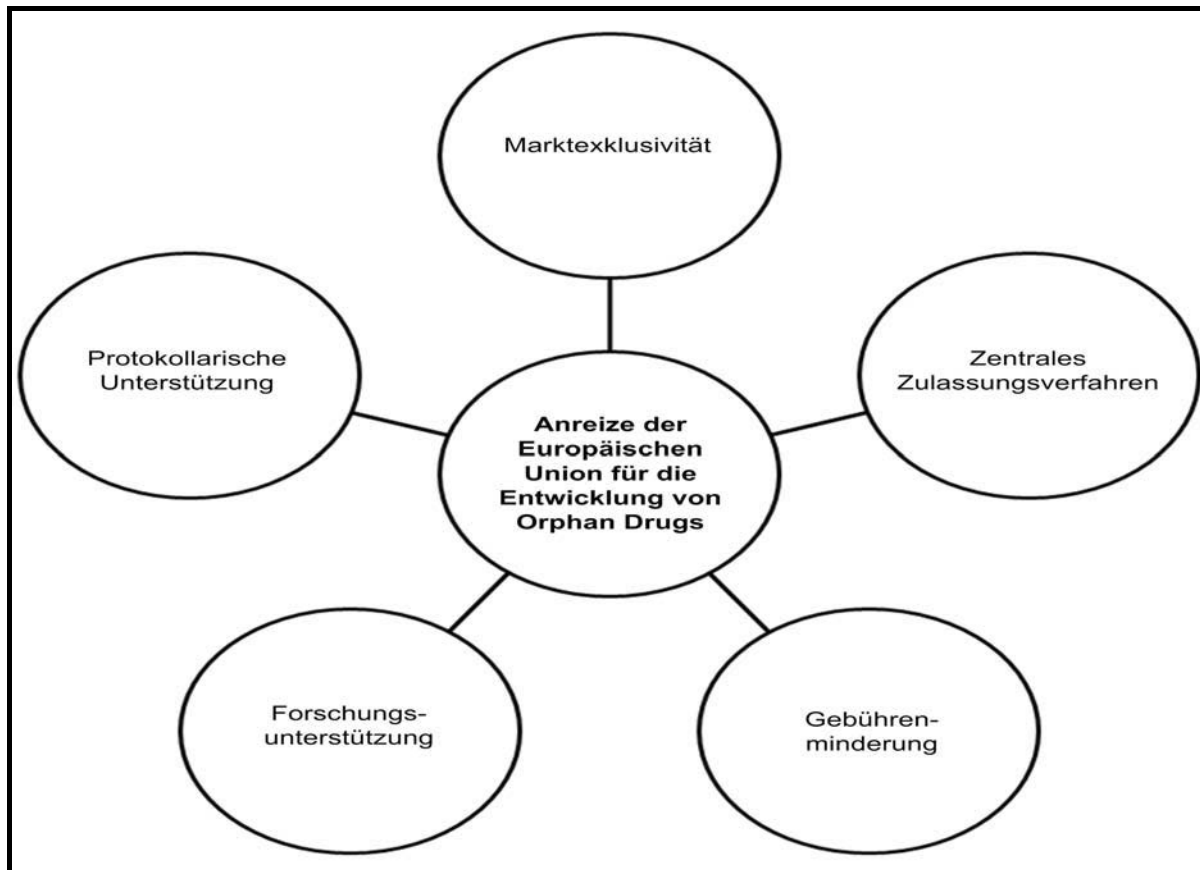
Abbildung 13: Möglichkeiten der medikamentösen Versorgung bei Seltenen Erkrankungen



Quelle: Eigene Darstellung

Orphan Drugs bzw. spezifische pharmazeutische Produkte für Seltene Erkrankungen werden häufig nicht entwickelt, da nur unzureichende Gewinnaussichten und somit *keine Forschungs- und Entwicklungsanreize* bestehen. Um die Anzahl der pharmazeutischen Produkte für Seltene Erkrankungen zu erhöhen, wurden verschiedene *gesetzgeberische Maßnahmen* eingeleitet, welche ökonomische Anreize für die

Erforschung und Entwicklung spezieller Präparate für Seltene Erkrankungen offerieren sollen. Der U. S. Orphan Drug Act aus dem Jahr 1983 gilt als erste gesetzliche Förderungsmaßnahme und als Vorbild der europäischen Verordnung (EG) Nr. 141/2000 aus dem Jahr 2000 (vgl. Liese, P. (2003), S. 7; Wästfelt, M. / Fadeel, B. / Henter, J.-I. (2006), S. 3). In der EU wird die *Entwicklung von Arzneimitteln für seltene Leiden durch die Verordnung (EG) Nr. 141/2000* gefördert (vgl. vertiefend Enzmann, H. / Lütz, J. (2008), S. 504-506). Das Gemeinschaftsrecht sichert Unternehmen nach der Zulassung eine zehnjährige *Marktexklusivität* für ein therapeutisches Anwendungsgebiet zu, die nachweisen können, dass sie pharmazeutische Produkte für die Diagnose, Behandlung oder Prävention von lebensbedrohlichen oder zu chronischer Invalidität führenden Leiden mit einer Prävalenz von nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen entwickeln (vgl. Verordnung (EG) Nr. 141/2000 (2000), Art. 8 Abs. 1). Falls das Prävalenzkriterium nicht erfüllt ist, können, unter sonst gleichen Voraussetzungen, auch mangelnde Gewinnaussichten angeführt werden. Darüber hinaus darf keine andere zufriedenstellende Methode bekannt sein oder es muss, falls eine solche Methode bereits zur Verfügung steht, ein erheblicher Zusatznutzen geschaffen werden (vgl. Verordnung (EG) Nr. 141/2000 (2000), Art. 3 Abs. 1). Nach fünf Jahren wird erneut überprüft, ob das geförderte pharmazeutische Produkt auch ohne Marktexklusivität nachhaltig profitabel wäre. Die Marktexklusivität kann in diesem Fall auf sechs Jahre beschränkt werden (vgl. Verordnung (EG) Nr. 141/2000 (2000), Art. 8 Abs. 2; Dear, J. W. / Lilitkarntakul, P. / Webb, D. J. (2006), S. 267). Die Verordnung garantiert ebenfalls, insbesondere für kleinere und mittlere Unternehmen, eine Unterstützung in Form von *Gebührenminderungen* bei der Erstellung des Prüfplans für klinische Studien zum Nachweis von Qualität, Sicherheit und Wirksamkeit (vgl. Verordnung (EG) Nr. 141/2000 (2000), Art. 6, Art. 9). Darüber hinaus können auf nationalstaatlicher Ebene Steuererleichterungen offeriert werden, da die EU-Mitgliedstaaten individuelle und sehr differenzierte Steuersysteme nutzen. In Deutschland werden der Arzneimittelindustrie, im Gegensatz zu einigen anderen europäischen Ländern und den USA, *keine spezifischen Steuererleichterungen* angeboten (vgl. Liese, P. (2003), S. 7). Abbildung 14 verdeutlicht die wesentlichen Entwicklungsanreize für Orphan Drugs in der EU.

Abbildung 14: Anreize der EU für die Entwicklung von Orphan Drugs

Quelle: In Anlehnung an Wästfelt, M. / Fadeel, B. / Henter, J.-I. (2006), S. 2.

Pharmazeutische Produkte müssen während ihrer Entwicklung einen Zulassungsprozess durchlaufen. Um sich staatliche Unterstützungsmaßnahmen für die Erforschung und Entwicklung von Orphan Drugs sowie, ab dem Zeitpunkt der Zulassung, eine Marktexklusivität für ein Arzneimittel zu sichern, kann jederzeit während des Entwicklungsprozesses, jedoch vor der eigentlichen Inverkehrbringung, eine sog. *Designation* bei dem Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) der European Medicines Agency (EMA) beantragt werden. Das COMP überprüft, ob bei dem Arzneimittel alle Anforderungen für eine spätere Zulassung als Orphan Drug gegeben sind und verfasst ein entsprechendes Gutachten zur Designationerteilung, das es zum Zwecke der abschließenden Entscheidung an die Europäische Kommission weiterleitet. Nach erfolgter Designation unterliegt das Produkt zwingend dem zentralisierten, europaweiten Zulassungsverfahren und hat Zugang zu den oben geschilderten Vorteilen der Marktexklusivität und der Gebührenminderung bzw. Befreiung (vgl. Verordnung (EG) Nr. 141/2000 (2000), Art. 4-5, Art. 7).

Die gesetzliche Förderung führt zu einer verstärkten Entwicklung von Arzneimitteln für seltene Leiden. Die Zahl der Anträge auf Erteilung des *Designationsstatus* steigt seit Einführung der Verordnung (EG) Nr. 141/2000 kontinuierlich an. In den Jahren 2000 bis 2007 wurden von 735 eingereichten Anträgen 528 positive (71,8%) und 207 negative (28,2%) Designationsempfehlungen von dem COMP an die Europäische Kommission ausgesprochen (vgl. Enzmann, H. / Lütz, J. (2008), S. 500-503). Im April 2009 hatten 546 Produkte einen Designationsstatus und 47 dieser Präparate waren zu diesem Zeitpunkt bereits durch die EMA zugelassen (vgl. European Commission (2009a)). Auf Grund mangelnder Erfolgsaussichten wurden 72 vormals designierte Produkte durch die Hersteller vom Zulassungsprozess zurückgezogen oder die Forschung eingestellt (vgl. European Commission (2009b)). Damit sind von allen Produkten mit einem derzeitigen oder vormaligen Designationsstatus bis zu diesem Zeitpunkt 7,6 Prozent zugelassen worden, 11,7 Prozent wurden aus dem Zulassungsprozess zurückgezogen und 91,4 Prozent befinden sich noch im Zulassungsverfahren.

Da fast alle Pharmaunternehmen auf *weltweiten Märkten* agieren, sind Erfolge in anderen Ländern bei der Entwicklung von Orphan Drugs ebenso für das deutsche Gesundheitssystem relevant. Die pharmazeutische Industrie kann deshalb mit einer höheren Anzahl von Nachfragern kalkulieren, als in den nationalen Förderprogrammen berücksichtigt. Bei einigen Erkrankungen ist der Bedarf einer staatlichen Förderung der Arzneimittelentwicklung daher fraglich (vgl. Thamer, M. / Brennan, N. / Semansky, R. (1998), S. 282-284; Stürchler, N. (2002), S. 888).

In den USA sind bis Dezember 2008 1951 pharmazeutische Produkte designiert (vgl. U. S. Food and Drug Administration (FDA) (2009a)) und 325 dieser Arzneimittel zugelassen worden (vgl. U. S. Food and Drug Administration (FDA) (2009b)). Vor Einführung dieser Gesetzgebung waren in den USA nur zehn Arzneimittel gegen seltene Erkrankungen zugelassen (vgl. Haffner, M. E. (2006), S. 445). Dies entspricht einer Zulassungsrate von 16,7 Prozent, welche somit wesentlich über der europäischen Quote liegt. Die längere Laufzeit des *U. S. Orphan Drug Act* in Zusammenhang mit den langen Entwicklungszyklen für Arzneimittel könnte eine Erklärung hierfür sein. Aber auch Steuerentlastungen und höhere Zuschüsse sind möglicherweise ein Grund dafür, dass die Zulassungsquote für Orphan Drugs in den USA höher ist,

als in der EU (vgl. Dear, J. W. / Lilitkarntakul, P. / Webb, D. J. (2006), S. 268). In den USA wurden bereits bis zum Jahr 2006 Behandlungsmöglichkeiten für über 14 Mio. Patienten geschaffen (vgl. Haffner, M. E. (2006), S. 445).

Von der Designation bis zur Zulassung eines neuen pharmazeutischen Produkts für Seltene Erkrankungen vergeht im Regelfall ein sehr langer Zeitraum, in dem für viele Patienten keine adäquaten Behandlungsmethoden zur Verfügung stehen. Für die Therapie von Patienten, die an einer zu einer Invalidität führenden chronischen oder schweren Krankheit leiden oder deren Krankheit lebensbedrohlich ist und für die kein genehmigtes zufriedenstellendes Arzneimittel existiert, wurde durch die EU bzw. EMEA ein Verfahren zur Anwendung eines Arzneimittels während des oft Jahre dauernden administrativen zentralen Zulassungsprozesses etabliert (sog. *Compassionate-Use*). Den Mitgliedstaaten steht es gleichwohl frei, an diesem Programm teilzunehmen (vgl. Verordnung (EG) Nr. 726/2004 (2004), Art. 83).

In Deutschland wurden zwar die rechtlichen Voraussetzungen für einen *Compassionate-Use* geschaffen (vgl. § 21 Abs. 2 Nr. 6 i. V. m. § 80 AMG), die Regelungen können indes noch nicht gesetzlich in Anspruch genommen werden, da nähere Verfahrensweisen noch in einer Rechtsverordnung zu bestimmen sind (vgl. Wille, M. / Koch, E. (2007), Rdn. 189). Die Durchführung eines *Compassionate-Use* ist dessen ungeachtet unter bestimmten Voraussetzungen trotzdem möglich (vgl. Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) (2006)). Die Ambivalenz bezüglich der Zulassungsbedingungen Wirksamkeit, Verträglichkeit und Sicherheit stellt jedoch ein Problem dar, das bei Anwendung des *Compassionate-Use* zu beachten ist (vgl. Wille, M. / Koch, E. (2007), Rdn. 189). Die zurzeit im parlamentarischen Beratungsprozess befindliche 15. Novelle des Arzneimittelgesetzes sieht vor, dass der *Compassionate-Use* nur noch dann gestattet ist, wenn die Arzneimittel kostenlos durch die pharmazeutischen Unternehmen zur Verfügung gestellt werden. Hiergegen werden Bedenken erhoben, da insbesondere kleinere und mittlere pharmazeutische Unternehmen möglicherweise nicht in der Lage sein könnten, ein *Compassionate-Use* Programm in Deutschland durchzuführen. Dagegen wird wiederum argumentiert, dass bei einer dringenden medizinischen Notwendigkeit die Möglichkeit der Zulassung „*under exceptional circumstances*“ oder unter bestimmten Bedingungen („*conditional approval*“) bei der EMEA beantragt werden könne. Derart zugelassene Arz-

neimittel seien dann auch in Deutschland erstattungsfähig. Es sei dagegen weder der Solidargemeinschaft noch den Patienten zuzumuten, Kosten für unzureichend geprüfte Arzneimittel im Rahmen eines Compassionate-Use zu übernehmen.

Eine zentrale und zeitgleiche Zulassung von Orphan Drugs in allen EU-Mitgliedstaaten ist nicht gleichbedeutend mit einer allgemeinen und zeitnahen Verfügbarkeit. Die vielfältigen Entwicklungsanreize haben zwar die Zulassungszahlen von Orphan Drugs positiv beeinflusst, es entsteht gleichwohl nur ein Patientennutzen, wenn der *Arzneimittelzugang* in den einzelnen Mitgliedstaaten durch eine *Kostenerstattung* sichergestellt wird. Zugang und Vergütung werden in der EU allerdings auf nationaler Ebene reglementiert und fallen daher sehr differenziert aus (vgl. Drummond, M. F. / Wilson, D. A. / Kanavos, P. et al. (2007a), S. 37). In den verschiedenen Nationalstaaten finden oft langwierige Preis- und Kostenerstattungsverhandlungen zwischen Herstellern und den zuständigen Behörden statt (vgl. Wiesmann, C. (2003), S. 30). Es bestehen außerdem Preisdifferenzen von bis zu 70 Prozent für dasselbe Arzneimittel in unterschiedlichen EU-Mitgliedstaaten (vgl. Rinaldi, A. (2005), S. 510). Im Anschluss an das meist langwierige Zulassungsverfahren müssen zahlreiche Patienten nochmals auf wirksame Arzneimittel warten. Zweifelsohne nimmt hier Deutschland mit der Möglichkeit des unmittelbaren Marktzugangs nach einer Zulassung eine Sonderstellung ein. Unter bestimmten Voraussetzungen ist es gem. § 73 Abs. 3 AMG in Deutschland ebenfalls möglich Arzneimittel aus dem Ausland (z. B. USA) zu beziehen, wenn diese dort verkehrsfähig sind, jedoch noch nicht in Deutschland zugelassen wurden.

Trotz der vielfältigen Fortschritte bei der Entwicklung von Orphan Drugs existieren für eine ganze Reihe von Indikationen *noch keine spezialisierten pharmazeutischen Präparate*. Für viele Patienten stellen Arzneimittel, die primär für andere Indikationen entwickelt wurden, aber potenziell auch bei ihrer Erkrankung wirksam sind, eine pharmazeutische Behandlungsmöglichkeit in Form eines sog. **Off-Label-Use** dar. Die ACHSE e. V. geht davon aus, dass je nach Krankheitsbild 40 bis 100 Prozent der therapeutisch genutzten Arzneimittel off-label verwendet werden (vgl. Lelgemann, M. / Francke, R. (2008b), S. 510). Eine Kostenerstattung durch die GKV ist jedoch grundsätzlich nur bei einer Zulassung des Medikaments für die spezifische

Indikation vorgesehen. Patienten, die off-label behandelt werden, müssen demzufolge auf eine *Kostenerstattung über eine Einzelfallgenehmigung* hoffen bzw. die größtenteils hohen Arzneimittelkosten selbst tragen (vgl. Lelgemann, M. / Francke, R. (2008b), S. 509-510; Bruns, J. / Herz, E. (2003), S. 478-479). Ein sog. Systemversagen des Arzneimittelrechts ist eine mögliche Folge (vgl. Wigge, P. (2002), S. 352-353). Hauptargument gegen eine Kostenerstattung ist ein *zweifelhafter Sicherheits- und Wirksamkeitsnachweis* auf Grund einer fragwürdigen Übertragbarkeit von klinischen Studienergebnissen der Zulassungsindikation auf die Anwendungsindikation (vgl. Bruns, J. / Herz, E. (2003), S. 477-479). Da ein Off-Label-Use aber für viele Patienten die einzige bekannte und möglicherweise lebensrettende Behandlungsmethode darstellt, sind komplexe Abwägungsprozesse und Einzelfallbeurteilungen nötig.

Ein *Grundsatzurteil des Bundessozialgerichts* aus dem Jahre 2002 (Sandoglobulin Urteil) definiert für diesen Fall sehr enge Bedingungen für eine Kostenerstattung des Off-Label-Use. Eine Kostenerstattung kommt hiernach „...nur in Betracht, wenn es (1) um die Behandlung einer schwerwiegenden (lebensbedrohlichen oder die Lebensqualität auf Dauer nachhaltig beeinträchtigenden) Erkrankung geht, wenn (2) keine andere Therapie verfügbar ist und wenn (3) aufgrund der Datenlage die begründete Aussicht besteht, dass mit dem betreffenden Präparat ein Behandlungserfolg (kurativ oder palliativ) erzielt werden kann.“ (Bundessozialgericht (BSG) (2002), S. 649-650). „Damit Letzteres angenommen werden kann, müssen Forschungsergebnisse vorliegen, die erwarten lassen, dass das Arzneimittel für die betreffende Indikation zugelassen werden kann. Davon kann ausgegangen werden, wenn entweder die Erweiterung der Zulassung bereits beantragt ist und die Ergebnisse einer kontrollierten klinischen Prüfung der Phase III (gegenüber Standard oder Placebo) veröffentlicht sind und eine klinisch relevante Wirksamkeit respektive einen klinisch relevanten Nutzen bei vertretbaren Risiken belegen oder außerhalb eines Zulassungsverfahrens gewonnene Erkenntnisse veröffentlicht sind, die über Qualität und Wirksamkeit des Arzneimittels in dem neuen Anwendungsgebiet zuverlässige, wissenschaftlich nachprüfbar Aussagen zulassen und auf Grund deren in den einschlägigen Fachkreisen Konsens über einen voraussichtlichen Nutzen in dem vorgenannten Sinne bestehen.“ (Bundessozialgericht (BSG) (2002), S. 650). Das Bundesverfassungsgericht bestätigte im Jahr 2005 (Nikolausbeschluss) diese Linie der

Rechtsprechung (vgl. Korzilius, H. (2006), S. A901), spezifizierte aber *geringere Anforderungen an den Wirksamkeitsnachweis bei lebensbedrohlichen oder im Regelfall tödlich verlaufenden Erkrankungen*. Eine Kostenerstattung ist in diesen Fällen bei Arzneimitteln zwingend, wenn diese „...eine auf Indizien gestützte, nicht ganz fern liegende Aussicht auf Heilung oder wenigstens auf eine spürbare positive Einwirkung auf den Krankheitsverlauf versprechen.“ (Bundesverfassungsgericht (BVerfG) (2005), S. 84; vgl. vertiefend Rixen, S. (2008), S. 34-35). Damit ergeben sich schwergradabhängige Voraussetzungen für den Off-Label-Use bei fehlenden therapeutischen Alternativen (siehe Tabelle 3).

Tabelle 3: Stufen des Off-Label-Use bei fehlender therapeutischer Alternative

<u>Schwere der Erkrankung</u>	<u>Off-Label-Use</u>
Stufe 1: Keine schwerwiegende Erkrankung	Nein
Stufe 2: Schwerwiegende Erkrankung	Ja, bei begründeten Erfolgsaussichten
Stufe 3: Lebensbedrohliche Erkrankung	Ja, auch bei nur geringer Erfolgsaussicht

Quelle: In Anlehnung an Wille, M. / Koch, E. (2007), Rn. 187.

Ein *Wirksamkeitsnachweis* für die Begründung von Erfolgsaussichten ist bei Seltenen Erkrankungen besonders problematisch, denn ein Nutznachweis ist durch ein erschwertes Studiendesign und hierdurch bedingte niedrige Evidenzstufen nur vereinzelt möglich. Dies führt in vielen Fällen zu einem Ausschluss der Kostenerstattung für ein pharmazeutisches Produkt im Off-Label-Use (vgl. Lelgemann, M. / Francke, R. (2008b), S. 511-516). Hierdurch können viele Patienten bei fehlender finanzieller Leistungsfähigkeit, trotz möglicher und in einigen Fällen individuell nachweisbarer Wirksamkeit, nicht behandelt werden. Für die pharmazeutische Industrie ist es durch geringe Patientenzahlen darüber hinaus teilweise nicht möglich oder nicht lohnenswert, eine erweiterte Zulassung mit den notwendigen kostenintensiven klinischen Studien der Phase III zu beantragen. Eine *erweiterte Zulassung* wird ebenso häufig nicht angestrebt, da die Verkaufszahlen durch das Aufdecken möglicherweise unerwünschter Wirkungen für das Hauptindikationsgebiet negativ beeinträchtigt werden könnten (vgl. Lelgemann, M. / Francke, R. (2008b), S. 510; Korzilius, H. (2006), S. A901).

Um eine Verordnung von Arzneimitteln außerhalb des Zulassungsgebiets zu Lasten der GKV zu ermöglichen, ohne die für den Arzt aus haftungs- und sozialversicherungsrechtlichen Gründen problematische Einzelfallregelung in Anspruch zu nehmen, hat der Gesetzgeber mit dem *Verfahren gem. § 35b Abs. 2-3 SGB V* die Möglichkeit eröffnet, off-label Arzneimittel auf Antrag des G-BA durch *Expertenkommissionen*, die beim BfArM errichtet wurden, bewerten zu lassen. Das Ergebnis der Bewertung wird dem G-BA mitgeteilt, der dann entscheidet, ob der off-label Gebrauch in die Arzneimittelrichtlinie aufgenommen und somit - unter beschriebenen Voraussetzungen - verordnungsfähig wird. Es bestehen zurzeit drei Expertenkommissionen, nämlich für HIV/AIDS, Neurologie/Psychiatrie und Onkologie. Von den derzeit insgesamt 41 Bewertungsaufträgen sind fünf an den G-BA bewertet weitergeleitet worden, drei sind auf Grund einer zwischenzeitlich erfolgten Zulassungserweiterung nicht mehr zu bearbeiten, einer wurde gem. § 84 AMG als bestimmungsmäßiger Gebrauch anerkannt, 14 sind in Bearbeitung und 18 sind „zurzeit nicht in Bearbeitung“ oder „zurückgestellt“ (vgl. www.bfarm.de).

Mit dem GKV-WSG (GKV-Wettbewerbsstärkungsgesetz) wurde durch den Gesetzgeber eine Kostenerstattung für die *ambulante zulassungsüberschreitende Anwendung von Arzneimitteln in klinischen Studien* eingeführt. Dieser Leistungsanspruch für Arzneimittel im Off-Label-Use ist *gem. § 35c SGB V* gegeben, soweit es sich um klinische Studien mit einem zugelassenen Arzneimittel für eine schwerwiegende Erkrankung handelt, bei denen ein therapierelevanter Patientennutzen gegeben ist, das inkrementelle Kosten-Nutzen-Verhältnis in einem angemessenen Verhältnis steht, die Behandlung durch ambulant zugelassene Leistungserbringer durchgeführt wird, der G-BA nicht widerspricht und das Arzneimittel nicht auf Grund arzneimittelrechtlicher Vorschriften durch die pharmazeutische Industrie kostenlos bereitzustellen wäre (vgl. Wille, M. / Koch, E. (2007), Rdn. 191). Für Patienten, deren Indikation pharmazeutisch unterversorgt ist, soll hierdurch eine Therapie bzw. Kostenerstattung mit zugelassenen Arzneimitteln ermöglicht werden, die indikationsfremd in klinischen Studien angewendet werden. Eine Steigerung der Evidenz für eine rationale pharmazeutische Therapie wird ebenfalls angestrebt. Insbesondere nicht-kommerzielle Studien von klinischen Forschern, die nicht mit dem Ziel durchgeführt werden, eine Zulassung zu erreichen oder zu erweitern, werden so gefördert (vgl. Wille, M. / Koch, E. (2007), Rdn. 190). Darüber hinaus wird es für Patienten, die an klinischen

Studien teilnehmen, möglich sein, in der ambulanten Arzneimittelversorgung eine Kostenerstattung zu erreichen, obwohl die bisherigen strikten Off-Label-Use Kriterien für eine Einzelfallvergütung nicht gegeben sind. Dies verursachte jedoch scharfe Kritik von Seiten der Spitzenverbände der Krankenkassen (vgl. Wille, M. / Koch, E. (2007), Rdn. 195).

Ergebnisse der Befragung

Trotz der bisher erfolgreichen *Entwicklungsförderung für Orphan Drugs* ist zu evaluieren, ob *zusätzliche Unterstützungsmaßnahmen* sinnvoll wären. Weitere mögliche Instrumente könnten hierbei eine frühzeitige Klärung einer möglichen Kostenübernahme durch die sozialen Sicherungssysteme, eine Erweiterung der Marktexklusivität oder ein längerer Patentschutz und eine Kooperationsförderung von Unternehmen mit Forschungseinrichtungen sowie Patientenorganisationen sein. Die befragten Organisationen und Leistungserbringer befürworten tendenziell alle drei Maßnahmen. Eine Erweiterung der Marktexklusivität bzw. des Patentschutzes wird im Vergleich zu den anderen Instrumenten als etwas schlechtere Maßnahme eingestuft (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 77). Insgesamt bewerten die befragten Leistungserbringer und Forscher die vorgeschlagenen Maßnahmen positiver als die teilnehmenden öffentlichen Organisationen und Leistungserbringer. Die Forscher beurteilen insbesondere die Förderung von Kooperationen als sehr gute Maßnahme. Verhältnismäßig kritisch wird eine frühzeitige Klärung einer möglichen Kostenübernahme durch die sozialen Sicherungssysteme und eine Erweiterung der Marktexklusivität und des Patentschutzes durch die Kostenträger eingeschätzt (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 78). Im Rahmen der qualitativen Befragung wurde ebenfalls angemerkt, dass das eingeführte Zweitmeinungsverfahren für seltene lebensbedrohliche Erkrankungen nicht geeignet sei und zu einer Verschlechterung der Versorgungssituation führen könne.

Auch im Bereich des Off-Label-Use bei Seltenen Erkrankungen können vielfältige Verbesserungsmöglichkeiten diskutiert werden. Die *Möglichkeiten des Off-Label-Use* können nach Ansicht der befragten Organisationen und Leistungserbringer primär durch die Erstellung von Schaden- und Nutzenpotenzialen einer Substanz mittels einer systematischen Erfassung eines bestehenden Off-Label-Use und durch eine finanzielle Unterstützung von Studien zur Beantragung einer Zulassung für eine weitere Indikation (Seltene Erkrankung) verbessert werden. Ein ebenfalls hohes Poten-

zial wird einer generellen Kostenerstattung durch die GKV bei Seltene Erkrankungen, anstelle einer Einzelfallregelung, und einer Anerkennung von Studien geringerer Evidenzstufen für Seltene Erkrankungen zuerkannt (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 79). Ein sehr differenziertes Ergebnis liefert die Auswertung der verschiedenen untersuchten Subgruppen. Eine Anerkennung von Studien geringerer Evidenzstufen für Seltene Erkrankungen und eine Erweiterung der Marktexklusivität wird insbesondere von den teilnehmenden Kostenträgern als verhältnismäßig schlecht beurteilt. Die befragten Leistungserbringer und Forscher sehen in diesen Maßnahmen jedoch überwiegend sehr großes Potenzial. Im Gegensatz zu den anderen befragten Subgruppen bewerteten 47,1 Prozent der Kostenträger eine generelle Kostenerstattung beim Off-Label-Use für Seltene Erkrankungen als schlechte oder sehr schlechte Maßnahme. 17,6 Prozent beurteilen dieses Mittel allerdings ebenfalls als gut geeignet, um die Möglichkeiten des Off-Label-Use bei Seltene Erkrankungen zu verbessern (vgl. Anlage 5.1.4, Tab. 80). Im Rahmen der freien Antwortmöglichkeiten wurde von den Befragten angegeben, dass die Möglichkeiten des Off-Label-Use bei Seltene Erkrankungen durch eine umfassende Dokumentation individueller Heilversuche in zentralen, klinischen und diagnosebezogenen Registern sowie eine anschließende Publikation der Ergebnisse verbessert werden könnten. Darüber hinaus sollten den Medizinerinnen und Patienten Ängste vor Regressen bei der Versorgung mit teilweise hochpreisigen Medikamenten im Off-Label-Use genommen werden.

Hinsichtlich der Arzneimittelversorgung wird häufig argumentiert, dass die Zugangsmöglichkeiten für die Patienten zu verbessern seien, da sie häufig zu wenig von potenziellen medikamentösen Therapien profitieren. 32,3 Prozent der Befragten stimmen dieser These voll und ganz, 40,5 Prozent bedingt zu (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 74). Die teilnehmenden Patientenorganisationen stimmen dieser These verhältnismäßig stark zu (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 75). Hingegen stimmen 41,2 Prozent der befragten Kostenträger dieser These eher nicht zu. Fraglich ist ebenfalls, ob eine Gefahr besteht, dass Pharmaunternehmen die originäre Orphan-Drug-Zulassung von Medikamenten nutzen, um später die Massenzulassung für häufigere Indikationen zu erreichen. Bezüglich dieser Vermutung ergibt die Befragung ein sehr heterogenes Meinungsbild. Die befragten Leistungserbringer stimmen dieser These eher nicht zu, überproportional viele Kostenträger sehen jedoch die Gefahr, dass Orphan-Drug Zulassungen genutzt werden könnten, um später die Massenzulassung für häufigere

Indikationen zu erreichen. Eine hohe Zustimmungsquote, insbesondere von den befragten Patientenorganisationen und Leistungserbringern, erreicht die Aussage, dass die Möglichkeiten des Off-Label-Use im Bereich der Seltenen Erkrankungen zu verbessern seien. Die Kostenträger beurteilen diese Aussage jedoch etwas kritischer (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 76).

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Im Rahmen der *strukturierten Einzelinterviews* wurde festgestellt, dass die von der EU mit der Verordnung EG 141/2000 gesetzten Entwicklungsanreize sehr förderlich seien und zu vielfältigen Entwicklungen im Bereich der Orphan Drugs geführt hätten. Eine vollständige Beurteilung der Auswirkungen der Verordnung sei jedoch noch nicht möglich, da sich viele Präparate noch im Zulassungsprozess befänden. Auf Grund der langen Entwicklungszeit sei hierfür ein längerer Zeithorizont nötig. Verbesserungsbedarf bestehe weniger bei den durch die EU gesetzten Anreizen, wie bspw. der Marktexklusivität, sondern hauptsächlich beim *Zugang der Patienten* zu den Arzneimitteln. Eine fehlende oder zeitverzögerte Kostenerstattung bei Orphan Drugs verhindere häufig, dass Patienten, denen keine andere medikamentöse Therapie zur Verfügung stünde, zeitnah behandelt werden könnten. In Deutschland sei die *Kostenerstattung* allerdings verhältnismäßig unproblematisch. Pharmaunternehmen entwickelten ihre Arzneimittel jedoch für den gesamten europäischen Raum. In vielen europäischen Staaten, gerade in den ärmeren Ländern Osteuropas, fände dagegen keine Kostenerstattung statt. Dies stehe einer verstärkten Entwicklung von Orphan Drugs entgegen. Auch trotz steigender Zulassungszahlen und verstärkter Rationierungstendenzen solle eine Kostenerstattung für Orphan Drugs ein fester Bestandteil der solidarischen Finanzierung bleiben. Die GKV solle auch in diesem Bereich eine umfassende Versorgung sicherstellen. Die Prävalenz von Erkrankungen dürfe im Endeffekt nicht die Erstattungsfähigkeit von Arzneimitteln bestimmen. Der finanzielle Rahmen der Krankenkassen gebe zudem eine Erstattung solcher Arzneimittel her, da an anderen Stellen noch genügend Einsparpotenzial vorhanden sei.

Aber auch in die Bundesrepublik Deutschland könne der Zugang zu den Arzneimitteln verbessert werden. Die Kostenerstattung von Orphan Drugs sei ein aufwendiger und komplexer Prozess, der gerade durch das vor kurzem eingeführte *Zweitmeinungsverfahren* weiter bürokratisiert werde. Die Diagnose von Seltenen Erkrankungen

sei sehr erschwert und führe oft erst nach Jahren bei einem der wenigen Spezialisten zu einem zutreffenden Ergebnis. Es sei nach dieser Diagnose praktisch niemals fraglich, ob die gestellte Diagnose einer Seltenen Erkrankung falsch sein könne. Da definitionsgemäß keine anderen Arzneimittel vorhanden seien, sei ebenfalls nicht strittig, welches Medikament eingesetzt werden solle. Von daher stelle das Zweitmeinungsverfahren, vor allem für die Patienten, einen *großen bürokratischen Aufwand* und eine immense unnötige Belastung dar, insbesondere da häufig gar keine anderen spezialisierten Ärzte in Wohnortnähe vorhanden seien, die eine kompetente Zweitmeinung abgeben könnten.

Eine weitere mögliche nationale Maßnahme zur Förderung der Entwicklung von Orphan Drugs wären *Steuererleichterungen* in Deutschland, wie sie bspw. in den USA gegeben seien. Viele europäische Länder, wie bspw. die Niederlande oder Frankreich, hätten bereits Steuererleichterungen für ihre pharmazeutische Industrie eingeführt. Vor allem für kleinere und mittlere pharmazeutische Unternehmen hätten Steuererleichterungen eine große Bedeutung, da derzeit ein klarer Wettbewerbsnachteil gegenüber Unternehmen in Staaten mit Steuererleichterungen bestünde. Außerdem sollten Orphan Drugs weder einer Festbetragsregelung noch einer Zwangsabschlagsregelung unterliegen. In einigen Fällen sei es zwar durchaus möglich, dass Orphan Drugs für die Hersteller auch ohne eine Entwicklungsförderung hinreichend rentabel wären. Die *Erhöhung der Rentabilität* sei aber das grundlegende Ziel der europäischen Entwicklungsförderung. Pharmazeutische Unternehmen müssten bei der Entwicklung von Arzneimitteln auch auf eine spätere Rentabilität der Produkte achten, die im Normalfall ohne Fördermaßnahmen nicht gegeben wäre. Die Rentabilität vieler Orphan Drugs sei zudem noch völlig unklar, da nur sehr wenige Orphan Drugs bereits frei zugänglich seien und sich ein Großteil der Arzneimittel noch im Zulassungsprozess befinde. Zu diesem Zeitpunkt Veränderungen, z. B. durch eine Umgestaltung der Prävalenzgrenze oder der Entwicklungsanreize, vorzunehmen wäre falsch, da für die Unternehmen die Situation beim Entwicklungsbeginn eines Arzneimittels als Kalkulationsgrundlage diene. Das europäische Anreizsystem habe sich als erfolgreich erwiesen und solle auch in Zukunft in der bisherigen Form erhalten bleiben. Die Erteilung einer Designation stelle in der Praxis kein besonderes Problem dar und sei für die Arzneimittelhersteller verständlich gestaltet. Die Entwick-

lungsanreize und der Prozess der Designationerteilung sollten daher in absehbarer Zeit nicht wesentlich verändert werden.

Der *Compassionate-Use* biete ebenfalls ein hohes Nutzenpotenzial und ermögliche die frühzeitige medikamentöse Behandlung von Menschen, die sonst ohne eine Behandlung leben müssten. Während des *Compassionate-Use* solle eine entsprechende Vergütung der eingesetzten Präparate durch die sozialen Sicherungssysteme implementiert werden. Das deutsche Sozialrecht sehe eine solche Kostenerstattung nur in Ausnahmefällen vor. Hier bestehe dringend gesetzlicher Handlungsbedarf, denn die pharmazeutische Industrie vermöge die Patienten in dieser Versorgungsform nicht kostenlos zu behandeln. Zusätzlich zu den Problemen, die sich aus der Erkrankung ergäben, träten somit häufig Schwierigkeiten in der Kostenerstattung auf, da keine verlässliche gesetzliche Regelung gegeben sei. Orphan Drugs erfüllten zudem bereits im Stadium der klinischen Prüfung die Bedingungen für einen *Off-Label-Use*. Eine weitere Prüfung, ob Orphan Drugs im Entwicklungsprozess für einen *Compassionate-Use* zugelassen werden könnten, sei somit überflüssig. Auch wenn viele Orphan Drugs in ihrer Anwendung sehr kostenintensiv seien, wäre eine Rationierung bzw. fehlende Kostenerstattung inkonsistent und widersprüchlich. Eine Entwicklungsförderung auf europäischer Ebene und eine fehlende Kostenerstattung beim Zugang auf nationaler Ebene seien daher diskrepant.

Viele Menschen, für die keine krankheitsspezifischen Arzneimittel zur Verfügung stünden, könnten durch einen *Off-Label-Use* behandelt werden. Die Sicherheit sei bei Präparaten, die eine Zulassung besäßen, grundsätzlich gegeben, fraglich sei deshalb nur die Wirksamkeit bei einer anderen Indikation. Eine erweiterte Zulassung sei jedoch in einigen Fällen nicht im Interesse der Arzneimittelhersteller, da dies relativ hohe Kosten verursache.

Die Einsatzmöglichkeiten des *Off-Label-Use* bei Seltenen Erkrankungen in Deutschland wurden jedoch sehr unterschiedlich bewertet. Auf der einen Seite wurde argumentiert, dass vor allem die Kostenträger eine einfachere Anwendung des *Off-Label-Use* verhinderten. Der Output der Expertengruppe für den *Off-Label-Use* gem. § 35b Abs. 2-3 SGB V sei ebenso viel zu gering. Es gebe hunderte von Präparaten, die einer Prüfung unterzogen werden sollten. Hierfür fehlten aber die finanziel-

len Mittel und eine verbindliche gesetzliche Regelung. Die Folge sei ein hoher bürokratischer Aufwand für die Patienten, die auf Einzelfallgenehmigungen durch ihre Krankenversicherung hoffen müssten. Auf der anderen Seite wurde argumentiert, dass das System des Off-Label-Use in seiner jetzigen Form bereits sehr ausgewogen sei. Es seien bereits einige Erneuerungen eingeführt worden, die jedoch noch nicht hinreichend evaluiert werden könnten oder sich noch in der Umsetzung befänden. Veränderungsbedarf bestehe lediglich bezüglich einer Verfahrensbeschleunigung für die bis jetzt erlassenen Beschlüsse. Innovative Arzneimittel müssten insgesamt schneller eingesetzt werden können. Der jetzige Verfahrensrahmen sei jedoch insgesamt zufriedenstellend. Außerdem wurde geäußert, dass Präparate, die im Off-Label-Use eingesetzt werden könnten, vor allem in medizinischen Netzwerken für Seltene Erkrankungen genutzt werden sollten, da so die Erfahrung/Evidenz aller Netzwerkteilnehmer genutzt und entsprechend vergrößert werden könne.

Im Rahmen der *Fokusgruppendifkussion der öffentlichen Organisationen* wurde festgestellt, dass durch eine Förderung von Kooperationen zwischen Unternehmen, Forschungseinrichtungen und Patientenorganisationen sowie einer frühzeitigen Klärung einer möglichen Kostenübernahme durch die sozialen Sicherungssysteme die Entwicklung von Orphan Drugs sinnvoll unterstützt werden könne. Die Ausgestaltung entsprechender Kooperationen gestalte sich jedoch in der Praxis schwierig, da die pharmazeutische Industrie mit dem Ziel der Gewinnmaximierung grundsätzlich andere Interessen verfolge als Patientenorganisationen oder Ärzte. Es könne zwar die gesellschaftliche Verpflichtung der pharmazeutischen Industrie betont werden, eine grundsätzliche finanzielle Orientierung werde jedoch immer gegeben sein. Eine Implementierung von Anreizen sei allerdings möglich, die bspw. das ethische Verhalten eines Pharmaunternehmens in der Öffentlichkeit würdigen, das Arzneimittel für Seltene Erkrankungen entwickle. Um die Entwicklung von Arzneimitteln für Seltene Erkrankung zu fördern, könne außerdem bei nachweislich wirksamen Präparaten eine ex-post Vergütung eingeführt werden. Denkbar seien in diesem Zusammenhang auch Shared-Risk Modelle. Kosten-Nutzen-Analysen seien bei Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen nicht zielführend. Vielmehr gehe es um die Erfassung der größtmöglichen Evidenz über die Wirksamkeit bestimmter Behandlungsmethoden. Hierfür seien weltweit bestehende Behandlungsmöglichkeiten zu erfassen und zu bewerten. Datenbanken und Register spielten für die Erfassung der größtmöglichen Evidenz

bei Seltenen Erkrankungen eine besondere Rolle. Die Zulassungsbedingungen für Orphan Drugs sollten darüber hinaus erleichtert werden, da häufig nur kleine Patientenkohorten zur Verfügung stünden und die Durchführung von klinischen Studien sehr aufwendig und kostenintensiv sein könne. Fast-track Zulassungen könnten Innovationen im Bereich der Orphan Drugs fördern. Die Zulassungsbedingungen sollten jedoch immer krankheitsspezifisch ausgestaltet sein, um die Anwendungssicherheit der einzelnen Präparate zu gewährleisten. Eine Anwendung der Off-Label-Use Kriterien gem. der Rechtsprechung des Bundessozialgerichts (vgl. Bundessozialgericht (BSG) (2002)) könne hierbei hilfreich sein.

In den *Fokusgruppen der spezialisierten Leistungserbringer und Patientenorganisationen* wurden keine expliziten Meinungen zu diesem Themenbereich erhoben.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Eine indikationsspezifische medikamentöse Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen kann entweder durch Orphan Drugs oder über einen Off-Label-Use erfolgen. Daneben besteht selbstverständlich die Möglichkeit der Behandlung von Symptomen (z. B. Schmerz) mit hierfür zugelassenen Arzneimitteln.

Die Entwicklung von *Orphan Drugs* wird durch die *internationalen gesetzgeberischen Unterstützungsmaßnahmen* wirkungsvoll gefördert. Zwar lässt sich auf Grund der langen Entwicklungszeiten für neuartige medizinische Präparate noch keine abschließende Beurteilung durchführen, allerdings deutet die hohe Anzahl von Präparaten mit einem Designationsstatus und eine verstärkte Anzahl von Zulassungen auf eine Wirksamkeit des Programmes hin. Daher sollte die grundsätzliche Entwicklungsförderung nicht verändert werden. Allerdings ist zu prüfen, inwieweit die Entwicklung von Orphan Drugs durch eine *Kooperationsförderung* zwischen Unternehmen und Forschungseinrichtungen und/oder Patientenorganisationen unterstützt werden kann. Auch eine am Beispiel der USA orientierte erweiterte Verlustfortschreibung aus Entwicklungskosten für Orphan Drugs könnte Unternehmen die Entscheidung erleichtern, solche Arzneimittel zu entwickeln. Schließlich ist auch zu eruieren, in welcher Weise Entwicklungspartnerschaften zwischen kleinen oder mittleren Unternehmen mit öffentlichen Forschungseinrichtungen herbeigeführt werden könnten. Eine Teilung von Entwicklungsrisiko und -kosten zwischen privaten und öffentlichen

Akteuren könnte im Gegenzug zu einem vertraglich vereinbarten günstigeren Ausbietungspreis in der Vermarktungsphase führen. Dies wäre somit auch im Interesse der GKV. Verständlicherweise wird diese selbst nicht interessiert sein, an solchen Partnerschaften teilzunehmen, da die investierten Entwicklungskosten nicht nur ihren Versicherten, sondern auch der PKV zu Gute kämen. Ein Public-Private-Partnership für die Orphan Drug Entwicklung hätte neben gesundheitspolitischen auch wirtschaftspolitische Effekte, da so gezielt innovative Unternehmen gefördert werden könnten.

Im Bereich der Orphan Drugs besteht in Deutschland, im Vergleich zu vielen anderen EU-Ländern, ein *überdurchschnittlich schneller Marktzugang* nach der Marktzulassung. Die Kostenerstattung und der Zugang zu Orphan Drugs sind somit in Deutschland keine ausgeprägten Problemfelder. Die Sinnhaftigkeit eines Zweitmeinungsverfahrens in diesem Bereich sollte hingegen überprüft werden. Durch den Erfolg der Entwicklungsförderungsmaßnahmen für Orphan Drugs ist für die Zukunft allerdings von steigenden Arzneimittelausgaben für die medikamentöse Therapie von Patienten mit Seltenen Erkrankungen auszugehen. Die Bedeutung von *Kosteneffektivitätsanalysen* im Bereich der Arzneimittelversorgung nimmt darüber hinaus durch steigende Ausgaben des Gesundheitswesens zu. In anderen Staaten der EU werden Kosteneffektivitätsanalysen bereits als Priorisierungskriterium in der Arzneimitteltherapie genutzt. Auf Grund der in der Regel hohen Kosten von Orphan Drugs könnte zukünftig eine Inkonsistenz zwischen den Zielen von Kosteneffektivitätsanalysen und den Zielen der Verordnung (EG) Nr. 141/2000 gegeben sein. Dieser Zielkonflikt kann in der Praxis nur durch komplexe Abwägungsprozesse der Entscheidungsträger und eine verbesserte Zusammenarbeit zwischen der EU bzw. der EMA und den Nationalstaaten gelöst werden. Auf Grund der *zunehmenden Kosten* durch die Verwendung von Orphan Drugs sollten Konzepte entwickelt werden, die zum einen den besonderen Bedarf einer gesellschaftlichen Förderung von Orphan Drugs gerecht werden, zum anderen aber auch die knappen Ressourcen des Gesundheitswesens berücksichtigen. Für die Betroffenen sollte stets eine Chancengleichheit im Zugang zur medikamentösen Versorgung gewährleistet sein.

Dagegen ist fraglich, ob eine generelle Zusage der Erstattung von *Compassionate-Use Programmen* durch die GKV im Interesse der Volksgesundheit wäre. Im Falle

einer sonst nicht zu behandelnden Erkrankung bietet sich für den pharmazeutischen Unternehmer an, die besonderen Zulassungsmöglichkeiten (exceptional circumstances oder conditional approval) im zentralen Zulassungsverfahren zu nutzen. Sollte dies in Ausnahmefällen nicht möglich und ein Compassionate-Use somit die einzige Option für Patienten mit lebensbedrohlichen oder rasch progredienten Seltenen Erkrankungen darstellen, wäre im Rahmen eines Public-Private-Partnership an eine (Teil-)Finanzierung eines Compassionate-Use Programms durch die öffentliche Hand zu denken. Vorstellbar wäre beispielsweise ein Kredit der Kreditanstalt für Wiederaufbau, der staatlich verbürgt würde. In der Vermarktungsphase könnte dann der Kredit zu marktüblichen Konditionen zurückgezahlt werden.

Eine medikamentöse Therapie durch einen *Off-Label-Use* stellt für viele Patienten die einzige Behandlungsmöglichkeit dar. Im Bereich des Off-Label-Use ist primär eine höhere Evidenz über die Wirksamkeit der angewendeten Präparate nötig. Diesbezügliche Untersuchungen und Studien könnten nicht nur die Sicherheit und Wirksamkeit von off-label Therapien bei Seltenen Erkrankungen erhöhen, sondern ebenfalls die Zugangsmöglichkeiten für Patienten verbessern und Kostenerstattungsentscheidungen unterstützen und legitimieren. Die Möglichkeiten des Off-Label-Use könnten insbesondere durch eine Erstellung von Schaden- und Nutzenpotenzialen einer Substanz mittels einer systematischen Erfassung eines bestehenden Off-Label-Use oder durch eine finanzielle Unterstützung von Studien zur Beantragung einer Zulassung verbessert werden. Das *Bewertungsverfahren gem. § 35b Abs. 2-3 SGB V* hat sich auf Grund der beschränkten Anzahl der Indikationen, die durch die Expertenkommissionen off-label bewertet werden, nicht bewährt. So sind pädiatrische Indikationen außerhalb der Onkologie und der Neurologie/Psychiatrie nicht vertreten. Auch andere Indikationen, wie bspw. die Urologie oder die Dermatologie, können nicht abgedeckt werden. Die gezeigte Arbeitsweise der Expertenkommissionen ist darüberhinaus offensichtlich nicht geeignet, eine zeitnahe Bearbeitung der Aufträge des G-BA sicherzustellen. Dies ist bereits im Jahr 2007 auch von diesem in deutlichen Worten kritisiert worden. Alternativ böten sich entweder eine Ausweitung des Aufbereitungsverfahrens oder aber dessen Abschaffung und die Umstellung auf eine an den Kriterien des Urteils der Bundessozialgerichts aus dem Jahr 2002 orientierte Einzelfalldokumentation an (vgl. Bundessozialgericht (BSG) (2002)). Es ist frag-

lich, ob der off-label Gebrauch für mehrere tausend Seltene Erkrankungen jemals suffizient im Rahmen eines Aufbereitungsverfahrens erschlossen werden kann.

Ein Off-Label-Use könnte durch einen in der Behandlung der jeweiligen Seltene Erkrankung *einschlägig erfahrenen Facharzt* zugelassen werden, wenn die Erkrankung schwerwiegend (lebensbedrohlich oder zu einer dauerhaften erheblichen Einschränkung der Lebensqualität führend) ist, keine zugelassenen Alternativen für den konkreten Patienten verfügbar (z. B. auch auf Grund von absoluten Kontraindikationen) sind und Evidenz besteht, die eine solche Anwendung rechtfertigt. Der verordnende Arzt hätte die Pflicht zu einer erweiterten Dokumentation, die auch zu einer späteren, retrospektiven, aggregierten Datenanalyse herangezogen werden könnte. Damit wäre auch die Möglichkeit gegeben, die bestehende Evidenzbasis systematisch zu vergrößern. Durch Verordnung auf gesondertem Rezept bzw. durch Ankreuzen eines bestimmten Merkmals könnte die off-label Verordnung gekennzeichnet werden. Hierdurch wären die Kostenträger in die Lage versetzt, auffällig häufige Verordnungen für bestimmte Arzneimittel zu identifizieren und dann über den G-BA eine zielgerichtete wissenschaftliche Bewertung einzuleiten. Wäre diese letztlich negativ, könnte die weitere off-label Verordnung dieses Arzneimittels ausgeschlossen werden. Mit Hilfe eines solchen Vorgehens könnte auf der einen Seite die Versorgung der Patienten ohne unverhältnismäßigen Aufwand sichergestellt und auf der anderen Seite die systematische wissenschaftliche Bewertung unterstützt werden. Auch eine verstärkte Anwendung des § 35c SGB V könnte ein probates Mittel sein, um die häufig geringe Evidenz von off-label Arzneimitteltherapien bei Seltene Erkrankungen zu verbessern.

3.6 Nationales Aktionsforum und Nationaler Aktionsplan

3.6.1 Etablierung eines Nationalen Aktionsforums

Beschreibung der Ist-Situation

Forschung und Versorgung im Bereich der Seltene Erkrankungen stellen besondere Anforderungen an fast alle Akteure des Gesundheitswesens. Wie die Evaluation gezeigt hat, bestehen im Bereich der Seltene Erkrankungen spezifische Problemfelder, die durch die große Anzahl und Heterogenität der Seltene Erkrankungen fast alle Bereiche des Gesundheitswesens betreffen. Damit effektive Maßnahmen für ei-

ne Verbesserung der Versorgungssituation erarbeitet und implementiert werden können, ist nicht nur eine ausführliche Problemanalyse notwendig, sondern auch eine *umfassende Kooperation aller Beteiligten*.

Für verschiedene Seltene Erkrankungen gibt es regelmäßig *eigene Aktionen und Initiativen* (z. B. regionale Selbsthilfetagungen, Patientenkonferenzen, Fortbildungsveranstaltungen, Schulprojekte etc.), die jedoch häufig unverbunden nebeneinander existieren und damit in ihrer Wirkung nur sehr begrenzt sind. Auch lässt der Zulassungsprozess für ambulante Behandlungen nach § 116 b SGB V (G-BA entscheidet über Aufnahme von Seltenen Erkrankungen, Länder entscheiden über Zulassung, Patienten haben keine konsolidierte Übersicht über Behandlungsmöglichkeiten, siehe Kap. 3.2.1) erkennen, dass ein koordiniertes, krankheits-, länder- und fachübergreifendes Handeln oftmals nicht gegeben ist.

Die ACHSE e. V. als Netzwerk von Patientenorganisationen hat bereits verschiedene Aktivitäten initiiert und Ziele definiert, um das allgemeine Wissen über Seltene Erkrankungen sowie die Vernetzung und Information für die verschiedenen Beteiligten zu verbessern. Hierzu gehören die Website www.achse-online.de, die Datenbank www.achse.info, das Projekt ACHSE-Lotse und das Forschungsreferat der ACHSE e. V.

Da eine Verbesserung der Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen jedoch weniger durch Einzelaktionen, sondern vielmehr durch ein *gemeinsames zielgerichtetes Handeln* zu erreichen ist, könnte es sinnvoll sein, ein Nationales Aktionsforum für Seltene Erkrankungen zu etablieren. Nur durch einen umfassenden Ansatz und die Berücksichtigung vielfältiger Interessensgruppen können angemessene Lösungsmöglichkeiten für die sehr differenzierten Problembereiche der einzelnen Seltenen Erkrankungen diskutiert werden.

Ergebnisse der Befragung

Die **Implementierung eines Nationalen Aktionsforums** für Seltene Erkrankungen wird von den befragten Personen positiv beurteilt. Knapp die Hälfte aller Teilnehmer stimmt voll und ganz zu, dass ein Nationales Aktionsforum die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen verbessern und die Netzwerkarbeit sowie das Informations-

angebot fördern kann. Lediglich knapp 4 Prozent der Befragten stimmen dieser These eher nicht oder überhaupt nicht zu.

Ein ähnlich positives Meinungsbild herrscht bezüglich der Frage, ob ein Nationales Aktionsforum dazu beitragen kann, Initiativen zu bündeln und zudem ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Verhalten verschiedener Akteure zu ermöglichen. Über 70 Prozent der befragten Personen stimmen dieser These eher oder voll und ganz zu. Mehr als 60 Prozent der Befragten lehnen die These ab, dass ein Nationales Aktionsforum unnötig sei. Im Umkehrschluss hält knapp jeder fünfte Befragte damit ein Nationales Aktionsforum für unnötig und ist der Meinung, dass die hierfür zu verwendenden Mittel besser in die Erforschung und Versorgung von Seltenen Erkrankungen investiert werden sollten. 43 Prozent der Befragten stimmen dieser Aussage jedoch eher nicht zu, so dass sich ein recht heterogenes Meinungsbild mit einer leichten Tendenz zu einer Ablehnung der These ergibt (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 81).

Im Rahmen der freien Antwortmöglichkeiten wurde eine potenzielle Etablierung eines Nationalen Aktionsforum zum Teil recht kritisch beurteilt, da es zu kostspielig sei, die wertvolle Zeit der wenigen Spezialisten verschwende und die Seltenen Erkrankungen zu heterogen für eine zielgerichtete Arbeit seien. Besser sei die Schaffung eines nationalen Zentralinstitutes mit dezentralen Arbeitsstellen für die verschiedenen Seltenen Erkrankungen. Diese Arbeitsstellen könnten an Netzwerke mit Patienteninitiativen/Kliniken/Referenzzentren angegliedert sein, die über krankheitsspezifisches Know-how verfügen und als Primärpartner Forschung und Versorgung positiv beeinflussen sowie koordinieren (Forschungsagenda, Leitlinienentwicklung, Förderungs- und Versorgungskonzepte etc.). Als primäre Ressource für das Zentralinstitut biete sich eine kompetente medizinische Hochschule an. Eine EU-Einbindung sei ebenfalls anzustreben, um die größtmögliche Expertise nutzen zu können. Es wurde ebenfalls angemerkt, dass ein Aktionsforum für nicht länger als zwei Jahre implementiert werden sollte. Hauptziel sollte die Entwicklung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen sein. Eine ausreichende Finanzierung sollte ebenfalls sichergestellt werden.

Hinsichtlich des *Vergleichs der Aussagen von Organisationen und Leistungserbringern sowie von Patientenorganisationen* lässt sich feststellen, dass die Organisatio-

nen und Leistungserbringer das Potenzial eines Nationalen Aktionsforums tendenziell etwas schwächer einschätzen, allerdings ebenfalls eine positive Meinungstendenz vorhanden ist. So sind über die Hälfte der Patientenorganisationen voll und ganz der Meinung, dass ein Nationales Aktionsforum dazu beitragen kann, Initiativen zu bündeln und ein gemeinsames, koordiniertes und zielgerichtetes Verhalten verschiedener Akteure im Bereich der Seltenen Erkrankungen zu ermöglichen. Nur knapp jeder Dritte der befragten Organisationen und Leistungserbringer stimmt dieser Aussage voll und ganz zu, 9 Prozent lehnen sie sogar tendenziell ab. Patientenorganisationen sind zudem verstärkt der Ansicht, dass ein Nationales Aktionsforum die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen verbessern und die Netzwerkarbeit sowie das Informationsangebot fördern kann. 29,8 Prozent der Patientenorganisationen lehnen darüber hinaus die Aussage ab, dass ein Nationales Aktionsforum unnötig ist und die Mittel besser in die Forschung und Versorgung investiert werden sollten. Lediglich 12,6 Prozent der befragten Organisationen und Leistungserbringer lehnen diese These ab. 17,1 Prozent stimmen der These eher zu (Patientenorganisationen: 2,1%), 21,6 Prozent (Patientenorganisationen: 10,6%) äußern sich neutral gegenüber der Aussage (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 82).

Innerhalb der Gruppe der Organisationen und Leistungserbringer waren die Aussagen der öffentlichen Organisationen bezüglich der Frage, ob ein Nationales Aktionsforum dazu beitragen kann, Initiativen zu bündeln und zudem ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Verhalten verschiedener Akteure im Bereich der Seltenen Erkrankungen zu ermöglichen, verhältnismäßig stark im Bereich „stimme eher zu“ angesiedelt. Auffällig ist ebenfalls, dass die teilnehmenden Forscher der Aussage mit 46,2 Prozent voll und ganz zustimmen. Insgesamt war eine tendenzielle Zustimmung bezüglich dieser These bei allen untersuchten Subgruppen gegeben. Alle befragten Organisationen und Leistungserbringer sind tendenziell gleichermaßen der Auffassung, dass ein Nationales Aktionsforum die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen verbessern und die Netzwerkarbeit sowie das Informationsangebot fördern kann. Hinsichtlich der These, dass ein Nationales Aktionsforum unnötig sei und die finanziellen Ressourcen besser in Forschung und Versorgung Seltener Erkrankungen investiert werden sollten, äußerten sich die befragten Organisationen und Leistungserbringer in allen Subgruppen heterogen, mit einer leichten Tendenz die These abzulehnen (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 83).

Auf Grund der Vielzahl von unterschiedlichen Akteuren, die z. T. auf Bundes-, Länder- und Kommunalebene tätig sind, ist aus Komplexitätsgründen abzuwägen, welche **Akteure für ein Aktionsforum** besonders relevant sind und unbedingt zu integrieren wären. Die befragten Akteure sprechen sich, in abnehmender Reihenfolge, am stärksten für eine Teilnahme von Selbsthilfeorganisationen aus (86,7%). Als ebenfalls sehr wichtig werden Vertreter von wissenschaftlichen Einrichtungen bzw. Fachgesellschaften (81,6%), der Krankenkasse bzw. Kostenträger (80,4%) und der Fachärzte (77,2%) angesehen. Für 72,8 Prozent der Befragten sollen ebenfalls Vertreter aus Forschungsförderorganisationen integriert werden. Vertreter der Ministerien sollten für 65,2 Prozent der Teilnehmer an einem Nationalen Aktionsforum teilnehmen. Als tendenziell unbedeutender, aber immer noch mit einer Zustimmungquote von ca. 50 Prozent, werden Vertreter der pharmazeutischen Industrie (51,3%) und von Verbraucherschutzorganisationen bzw. Patientenberatungsorganisationen (50%) eingeschätzt. Die wenigsten Befragten sind der Meinung, dass Hausärzte an einem Nationalen Aktionsforum beteiligt werden sollten (49,4%) (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 84).

Zwischen den *befragten Organisationen und Leistungserbringern sowie den Patientenorganisationen* bestehen teilweise unterschiedliche Einschätzungen. Insbesondere die Frage, ob Vertreter der Hausärzte an einem Nationalen Aktionsforum beteiligt sein sollten, wird unterschiedlich beurteilt. 56,8 Prozent der Organisationen und Leistungserbringer sind für eine Beteiligung der Hausärzte, von den befragten Patientenorganisationen lediglich 31,9 Prozent. Hingegen setzen sich 74,5 Prozent der Patientenorganisationen für eine Teilnahme von Vertretern der Ministerien ein (Organisationen und Leistungserbringer: 61,3%). Für 83 Prozent der Patientenorganisationen ist ebenfalls eine Beteiligung von Vertretern von Forschungsförderorganisationen wichtig (Organisationen und Leistungserbringer: 68,5%). Vertreter der pharmazeutischen Industrie sollen vorwiegend nach Meinung der Organisationen und Leistungserbringer (55,9%) an einem Nationalen Aktionsforum beteiligt werden. Lediglich 40,4 Prozent der befragten Patientenorganisationen ist für eine Beteiligung der pharmazeutischen Industrie (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 85).

Innerhalb der Gruppe der Organisationen und Leistungserbringer herrschen unterschiedliche Meinungen, ob Vertreter der Ministerien an einem Nationalen Aktionsfo-

rum beteiligt werden sollten. Von Seiten den befragten Kostenträger sind lediglich 35,3 Prozent der Auffassung, dass eine Beteiligung stattfinden sollte. Ungefähr 70 Prozent der Leistungserbringer und Forscher sind jedoch für ein entsprechendes Engagement. Für eine Beteiligung von Vertretern der Pharmaindustrie sprechen sich vermehrt Leistungserbringer aus (68,8%), die teilnehmenden öffentlichen Organisationen tendieren jedoch nicht so stark zu einer Teilnahme (42,9%). Starke Unterschiede zeigen sich auch zur Beteiligung von Verbraucherschutzorganisationen bzw. Patientenberatungsorganisationen. Die befragten Leistungserbringer (37,5%) und Forscher (46,2%) sind tendenziell gegen ein solches Engagement, öffentliche Organisationen (65,7%) und Kostenträger (58,8%) eher dafür. Vergleichbare Meinungsdivergenzen existieren auch in Bezug auf eine Teilnahme von Vertretern der Hausärzte. Jeweils die Hälfte der Leistungserbringer und Forscher sind für eine Beteiligung. Jedoch sprechen sich 60 Prozent der öffentlichen Organisationen und knapp über 70 Prozent der Kostenträger für eine entsprechende Beteiligung aus (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 86).

Im Rahmen der offenen Antwortmöglichkeiten wurden vielfältige weitere Akteure genannt, die an einem Nationalen Aktionsforum beteiligt werden sollten. Nach Auskunft der Befragten könnten ebenfalls Vertreter der Pflege- und Rehabilitationseinrichtungen, des Krankenhausmanagements, der Hersteller von medizinischen Heil- und Hilfsmitteln, des Orphanet, Epidemiologen, Ethiker, Seelsorger, Datenschützer, Gesundheitsökonomien, Physiotherapeuten, die wissenschaftlichen Beiräte der Patientenorganisationen und internationale Vertreter mit hoher sachspezifischer Erfahrung an einem Nationalen Aktionsforum beteiligt werden.

Fragen in Bezug auf die Forschung und Versorgung von Seltenen Erkrankungen betreffen fast alle Bereiche des Gesundheitswesens und sind deshalb sehr umfangreich. Daher ist zu überlegen, ob eine Priorisierung bestimmter Fragestellungen durchgeführt werden sollte. Die teilnehmenden Personen wurden deshalb befragt, welche **Fragestellungen in den nächsten fünf Jahren** vorrangig in einem Nationalen Aktionsforum behandelt werden könnten und sollten.

Eine hohe Relevanz wurde im Ergebnis fast allen Fragestellungen beigemessen. Über 80 Prozent der befragten Personen bewerteten Fragen im Bereich

- der Beschleunigung der Diagnosestellung,
- der Finanzierung von Referenzzentren und spezieller Versorgung Seltener Erkrankungen,
- des Informationstransfers zwischen den beteiligten Akteuren,
- der Möglichkeiten der Förderung von Forschung und Innovationen,
- der Verbesserung des Zugangs zur Versorgung und von
- Möglichkeiten der Förderung nationaler und internationaler Partnerschaften und Netzwerke

als sehr wichtig oder wichtig.

Fragestellungen im Bereich der Erstellung von Leitlinien der Diagnostik und Therapie, der Fort- und Weiterbildung der Leistungserbringer und der Rolle von Selbsthilfeorganisationen werden ebenfalls als bedeutend eingestuft.

Die meisten Personen bewerten Fragen im Bereich der Erarbeitung eines Maßnahmenkatalogs für einen „Nationalen Aktionsplan zu Seltene Erkrankungen“, der besonderen Probleme für Menschen mit Seltene Erkrankungen, des Off-Label-Use bei Seltene Erkrankungen, der Verbesserung des Wissens über die Epidemiologie Seltene Erkrankungen und der Rolle von Referenznetzwerken in Deutschland als wichtig oder sehr wichtig. Eine relativ hohe Bedeutung besitzen ebenfalls Fragen bezüglich des Einflusses von Patienten in Referenznetzwerken in Europa, der Rolle von Referenznetzwerken in Europa und der Möglichkeiten des Einsatzes von Qualitätssicherungsmaßnahmen zur Verbesserung der Versorgung Seltene Erkrankungen. Fragestellungen im Bereich der Screeningverfahren werden als am unbedeutendsten gekennzeichnet. Jedoch bezeichnen noch über der Hälfte der befragten Personen Fragestellungen in diesem Bereich als sehr wichtig oder wichtig (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 87).

Insgesamt besteht eine deutliche Tendenz, dass die befragten *Patientenorganisationen* die beschriebenen Fragestellungen als wichtiger beurteilen. Insbesondere bei Fragen in Bezug auf die besonderen Probleme von Menschen mit Seltene Erkrankungen, des Einflusses von Patienten in Referenznetzwerken, der Finanzierung von Referenzzentren und spezieller Versorgung Seltene Erkrankungen, der Verbesserung des Zugangs zur Versorgung, des Off-Label-Use bei Seltene Erkrankungen,

der Fort- und Weiterbildung der Leistungserbringer und der Rolle von Selbsthilfegruppen bewerteten die Patientenorganisationen wesentlich vorrangiger als die teilnehmenden Organisationen und Leistungserbringer (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 88).

Innerhalb der Gruppe der Organisationen und Leistungserbringer wird die Relevanz einige Fragestellungen unterschiedlich beurteilt. Verhältnismäßig wenige Leistungserbringer (3,1%) stimmen voll und ganz zu, dass die Möglichkeiten des Einsatzes von Qualitätssicherungsmaßnahmen zur Verbesserung der Versorgung Seltener Erkrankungen in den nächsten fünf Jahren in einem Nationalen Aktionsforum diskutiert werden sollten. Hingegen stimmen über 30 Prozent der Kostenträger und Forscher für eine hohe Relevanz dieser Fragestellung. Fragestellungen im Bereich der Finanzierung von Referenzzentren und spezieller Versorgung Seltener Erkrankungen sowie der Verbesserung des Zugangs zur Versorgung werden von den befragten Kostenträgern, vor allem im Vergleich mit den teilnehmenden Leistungserbringern und Forschern, als relativ unbedeutend eingestuft. Für Leistungserbringer und Forscher scheinen Fragen im Bereich des Off-Label-Use besonders bedeutend zu sein. Sehr heterogen ist das Befragungsergebnis der einzelnen Subgruppen bezüglich der Relevanz von Fragen über Screeningverfahren. Die befragten Forscher bewerten Fragestellungen in diesem Bereich als verhältnismäßig wichtig, Kostenträger hingegen nicht. Fragestellungen im Bereich der Rolle von Selbsthilfeorganisationen werden von Kostenträgern ebenfalls als verhältnismäßig unbedeutend eingestuft (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 89).

Die Freitextangaben erbrachten weitere Fragestellungen, die in einem Nationalen Aktionsforum angegangen werden könnten. Wesentliche zu bearbeitende Bereiche seien eine Vereinfachung der Durchführung von klinischen Studien, eine Verbesserung der Abbildungsmöglichkeiten von Seltenen Erkrankungen in der ICD-10 bzw. den darauf aufbauenden Informationssystemen, die Errichtung von krankheitsübergreifenden Infrastrukturen, bspw. durch die Gründung von Studienzentren, die Koordination der internationalen Zusammenarbeit sowie der Vernetzung zwischen den Akteuren und eine Definition der Rolle der evidenzbasierten Medizin für die Therapie Seltener Erkrankungen, d. h. der Notwendigkeit die medizinische Versorgung im Rahmen der GKV auf der Basis der höchstmöglichen verfügbaren Evidenz sicher-

zustellen und nicht lediglich die höchste Evidenzstufe zu fordern, die bei vielen Erkrankungen nicht erreicht werden könne.

Es sollte nach Ansicht der Befragten ebenfalls definiert werden, ob gesonderte Erstattungsregeln für Seltenen Erkrankungen zu implementieren und ob Spezifikationen des Arbeitsprogramms nötig seien, die sich bspw. in einer Trennung von Kindern/Erwachsenen, leichten/schweren Erkrankungen, hohen/niedrigen Fallzahlen usw. ausdrücken könnten.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Aus den *Einzelinterviews* ergibt sich grundsätzlich die Zustimmung, dass es für die Betroffenen von Seltenen Erkrankungen und ihre Angehörige zweckmäßig und sinnvoll sei, sich in Verbänden zu organisieren. Da jedoch im Gesundheitswesen bereits genügend bürokratische Hemmnisse und etliche Dachverbänden, Foren, Gremien usw. existierten, die sich für verschiedene Ziele einsetzten, sei es aus Sicht einzelner Interviewteilnehmer fraglich, welchen Nutzen die Schaffung einer solchen weiteren Institution haben werde. Da ein Nationales Aktionsforum substantielle Verbesserungen bringen sollte, wäre es sinnvoll, wenn dieses auf *Bundesebene* installiert werden würde. Dabei erscheine ein kleinerer Rahmen, z. B. die Einführung eines Expertengremiums auf Bundesebene, vorteilhaft zu sein.

Es wurde in den Interviews ebenfalls erwähnt, dass ein Nationaler Aktionsplan bzw. ein Nationales Aktionsforum eine „*Marketingfunktion*“ für die Seltenen Erkrankungen einnehmen könne. Ein wesentliches Problem im deutschen Gesundheitswesen sei darüber hinaus die geringe Verbreitung von Einrichtungen, die sich explizit mit diesen Erkrankungen und ihrer Versorgung beschäftigten. Eine stärkere Institutionalisierung mit klaren Zuständigkeiten sei eine wesentliche Voraussetzung, um die zukünftige Versorgung zu verbessern. Andere Länder wie Großbritannien, Frankreich, Spanien, Italien usw. seien hier wesentlich fortgeschrittener. Ein Nationales Aktionsforum könne in diesen Bereichen in Deutschland zu wesentlichen Verbesserungen führen.

In den *Fokusgruppendifkussionen* wurde die Etablierung eines Nationalen Aktionsforums grundsätzlich befürwortet. Es sollten insbesondere Einzelexperten aus Versorgung und Forschung, weitere Fachexperten, die Selbsthilfe (z. B. die ACHSE e. V.

und weitere Verbände), Kostenträger, das BMG, Vertreter der Länder (z. B. die Konferenz der Gesundheitsminister der Länder), wissenschaftliche Fachgesellschaften sowie Verbandsvertreter aus der pharmazeutischen Industrie beteiligt sein. Es wurde betont, dass die Industrie nur eine beratende Funktion einnehmen solle. Teilweise wurde die Meinung vertreten, dass die Ärztekammern, die Kassenärztlichen Vereinigungen bzw. die Kassenärztliche Bundesvereinigung nicht an einem Nationalen Aktionsforum teilnehmen sollten.

In der *Fokusgruppendifkussion der spezialisierten Leistungserbringer* wurde hervorgehoben, dass es bei der Etablierung eines Nationalen Aktionsforums für Seltene Erkrankungen wichtig sei, dass klare Aufgaben für das Nationale Aktionsforum und klare Fristen für die Umsetzung von Aktivitäten, z. B. der Gestaltung eines Nationalen Aktionsplans, definiert würden. Diese Gruppe sieht die Erarbeitung und Fortentwicklung bzw. Kontrolle eines Nationalen Aktionsplans als eines der wesentlichen anzustrebenden Ziele des Nationalen Aktionsforums an. Als Konsens konnte festgehalten werden, dass ein Nationales Aktionsforum (nur) sinnvoll sei, wenn es an einen klaren und zeitlich befristeten Auftrag für die Gestaltung eines Nationalen Aktionsplans gebunden sei.

Die *Fokusgruppenteilnehmer der Patientenorganisationen* sahen ein Nationales Aktionsforum als eine ideale Plattform für eine Diskussion übergeordneter Probleme an. Organisatorisch könne das Nationale Aktionsforum so ausgestaltet werden, dass unter Einbezug relevanter und kompetenter Schlüsselakteure Arbeitsgruppen bzw. Unterausschüsse gebildet würden, die bestimmte Themengebiete bearbeiteten. Aus Sicht der Fokusgruppenteilnehmer sollte die Organisation und Finanzierung des Nationalen Aktionsforums durch das BMG erfolgen.

Die *Fokusgruppe der öffentlichen Organisationen* stellte fest, dass ein Nationales Aktionsforum für Seltene Erkrankungen dauerhaft implementiert werden solle. Eine wesentliche Funktion könne eine Informationsbereitstellung sein. Ein Nationales Aktionsforum müsse mit den anderen Institutionen des Gesundheitswesens zusammenarbeiten. Die Funktion eines Nationalen Aktionsforums könne durch eine bereits bestehende Institution des Gesundheitswesens wahrgenommen werden. Diese Institution müsse über die entsprechende Kompetenz im Umgang mit Seltenen Erkrankun-

gen verfügen. Eine Anbindung an das BMG wäre interessant. Diese Institution könnte eventuell als „Abteilung“ einer bereits vorhandenen Einrichtung implementiert werden.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

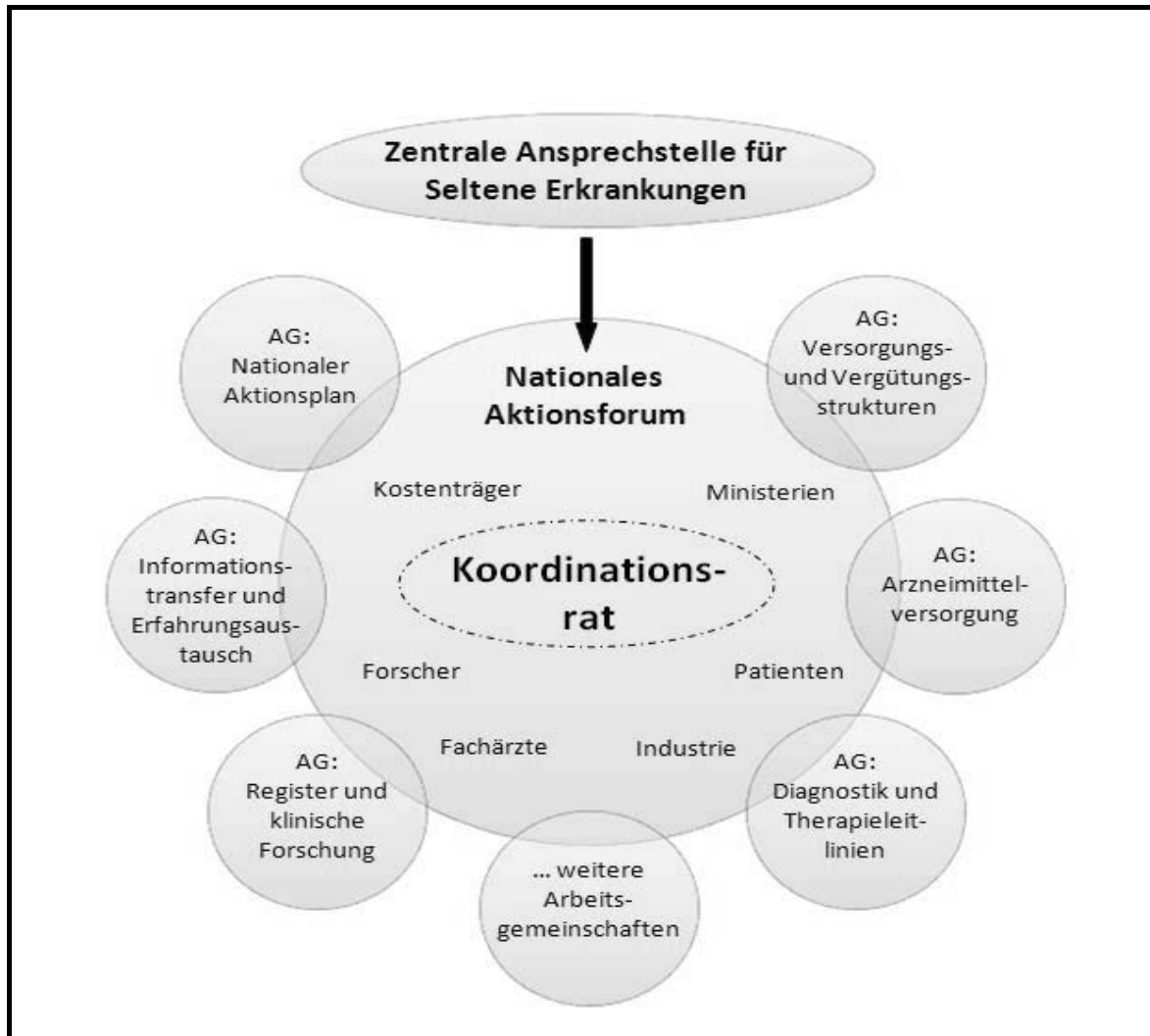
Der Einrichtung eines Nationalen Aktionsforums werden vielfältige Chancen bzw. Möglichkeiten für eine Verbesserung der Versorgungssituation zugeschrieben, jedoch scheint ein *klarer und zeitlich determinierter Aufgabenplan* sinnvoll zu sein. Ein Nationales Aktionsforum für Seltene Erkrankungen könnte auf Initiative des BMG, z. B. unter Schirmherrschaft der Bundesgesundheitsministerin, als *Kommunikationsplattform* für verschiedene Akteure des Gesundheitswesens im Bereich Seltene Erkrankungen gegründet werden. Durch eine Vernetzung der Beteiligten, einer Kooperation zwischen verschiedenen Akteuren des Gesundheitswesens und der Koordination von Aktivitäten können einzelne Initiativen gebündelt und ein zielorientiertes Handeln aller Akteure erreicht werden. Die *Aufgaben* des Nationalen Aktionsforums könnten daher z. B. folgendermaßen definiert werden:

- Erhöhung der Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen
- Entwicklung, Begleitung der Implementierung und Evaluation eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen
- Definition von Grundelementen/Bestandteilen von Referenzzentren und -netzwerken in Anlehnung an die europäischen Definitionen
- Schaffung von Anreizen für eine Verbesserung der Zusammenarbeit zwischen Leistungserbringern, Patienten und öffentlichen Organisationen
- Vernetzung aller relevanten Beteiligten und Koordinierung ihrer Aktivitäten
- Schaffung eines Konzepts für den Aufbau von Registern
- Etablierung von Programmen für die Erforschung von Seltenen Erkrankungen sowie Entwicklung von Arzneimitteln und Therapiemöglichkeiten
- Transfer der jeweiligen Ergebnisse in die Praxis

In Anbetracht der europäischen Entwicklungen könnte die Erarbeitung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen (siehe Kap. 3.6.2) ein erstes prioritäres Ziel des Nationalen Aktionsforums sein. Hierfür könnte zunächst von Seiten des BMG ein erstes Aktionsforum für Seltene Erkrankungen einberufen werden, das re-

gelmäßig (mindestens) zweimal jährlich zusammenkommt. Eine mögliche *Struktur* eines Nationalen Aktionsforums für Seltene Erkrankungen könnte folgendermaßen skizziert werden:

Abbildung 15: Mögliche Struktur eines Nationalen Aktionsforums für Seltene Erkrankungen



Quelle: Eigene Darstellung.

Im *Nationalen Aktionsforum* könnten folgende *Institutionen* vertreten sein:

- Vertreter des BMG
- Vertreter des BMBF
- Vertreter der Bundesländer (Gesundheitsministerien der Länder)
- Vertreter aus anderen europäischen Mitgliedstaaten (z. B. Frankreich) als ständige Gäste

- Vertreter des GKV-Spitzenverbandes
- Vertreter der DRV-Bund
- Vertreter des Verbandes der privaten Krankenversicherungen, Vertreter der Krankenkassen / Kostenträger
- Vertreter der Fachärzte
- Vertreter der Deutschen Krankenhausgesellschaft
- Vertreter von Forschungsnetzwerken für Seltene Erkrankungen
- Vertreter von wissenschaftlichen Fachgesellschaften und / oder der AWMF
- Vertreter von Forschungsförderorganisationen
- Vertreter der Pharmaindustrie als Gäste
- Vertreter von Patientenorganisationen (z. B. aus der ACHSE e. V.)

Aus diesen Mitgliedern sollte ein *Koordinierungsrat* aus mehreren Personen einberufen werden:

- Vertreter des BMG
- Vertreter des BMBF
- Vertreter der Gesundheitsministerien der Länder
- Vertreter der Kostenträger
- Vertreter der Patientenorganisationen
- Vertreter der Leistungserbringer (Versorgung)
- Vertreter der Leistungserbringer (Forschung)

Dieser Koordinationsrat sollte neben ersten konkreten Ideen für die Entwicklung eines Nationalen Aktionsplans eine Prioritätenliste mit wichtigen Themenbereichen, Fragestellungen und Projekten entwerfen (siehe z. B. Anhang 5.1.4, Tab. 87). Außerdem sollten Vorschläge für *Arbeitsgruppen* gebildet werden.

Hier kommen z. B. Arbeitsgruppen zu folgenden Themenbereichen in Betracht:

- Versorgungs- und Vergütungsstrukturen (Themen z. B.: Hochschulambulanzen, § 116b SGB V, Referenzzentren bzw. -netzwerke, psychosoziale Betreuung)
- Arzneimittelversorgung (Themen z. B.: Orphan Drugs, Off-Label-Use, Compassionate-Use, Kostenerstattung)

- Diagnostik und Therapieleitlinien
- Aus-, Weiter- und Fortbildung von Ärzten
- Translationale Forschung
- Klinische- und Transferforschung
- Versorgungsforschung und Gesundheitsökonomie
- Patientenregister, Biobanken und klinische Forschungsnetzwerke
- Informationsbereitstellung und -transfer
- Selbsthilfe bei Seltenen Erkrankungen

Für die Arbeitsgruppen wird es sinnvoll sein, neben den ausgewählten Beteiligten aus dem Aktionsforum weitere beratende Mitglieder, wie z. B. Vertreter der medizinischen Lehrplangestaltung (Fakultät) oder Vertreter des AWMF zur Leitlinienentwicklung, bei der Behandlung entsprechender spezieller Fragestellungen hinzuzuziehen.

Auf Bundesebene könnte eine koordinierende *Zentrale Ansprechstelle für Seltene Erkrankungen* geschaffen werden, die in Zusammenarbeit mit dem BMG für die Organisation und Koordination des Nationalen Aktionsforums und darüber hinaus insbesondere zur Beantwortung von Fragen zu Seltenen Erkrankungen und für die Bereitstellung von Informationen und die Kontaktweiterleitung an verschiedene spezialisierte Ansprechpartner zuständig wäre.

Eine weitere Aufgabe dieser Koordinierungsstelle sollte auch die Einbeziehung der Länderebene und anderer befasster Bundesministerien (Forschung, Bildung, Soziales) sein. Bei Bereitstellung entsprechender Budgets könnte die Finanzierung auf Bundesebene erfolgen. Möglicherweise ist längerfristig eine Weiterentwicklung in eine Bundesarbeitsgemeinschaft für Seltene Erkrankungen sinnvoll, in der unabhängig von Einzelpersonen etablierte Organisationen im Bereich der Seltenen Erkrankungen zusammenarbeiten, um nachhaltig Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu entwickeln und umzusetzen. Auf diese Weise könnten individuelle und institutionelle Kompetenzen synergistisch miteinander verbunden und eine nachhaltige und holistische Bearbeitung des Themas aus verschiedenen Perspektiven sichergestellt werden. Eine solche „Bundesarbeitsgemeinschaft seltene Erkrankungen“ (Arbeitstitel) beugte

auch der Befürchtung einiger Befragter vor, dass nämlich ein weiteres Gremium ohne konkreten Arbeitsauftrag ins Leben gerufen werden könnte.

3.6.2 Entwicklung eines Nationalen Aktionsplans für Deutschland

Beschreibung der Ist-Situation

Einige EU-Mitgliedstaaten haben nationale Programme für eine Verbesserung der Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen entwickelt. Hierzu zählen z. B. Dänemark, Frankreich, Italien, Schweden, Spanien und Großbritannien. Ein Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen, der sowohl die Versorgung als auch die Forschung umfasst, wurde bereits im Jahr 2005 in Frankreich etabliert. Außerdem wurde bspw. in Bulgarien im November 2008 ein Nationalplan für Seltene Erkrankungen mit neuen prioritären Handlungsfeldern verabschiedet, für deren Umsetzung umgerechnet ca. 11,3 Mio. Euro bereitgestellt wurden. In Deutschland existiert zurzeit kein Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen. Im Bereich der EU wird derzeit verstärkt diskutiert, ob und ggf. wie weitere Nationale Aktionspläne implementiert werden sollten (vgl. European Commission (2007), S. 20).

Im *französischen nationalen Gesundheitsplan* (vgl. Ministère délégué à la recherche (2004)), in dem für die ersten vier Jahre ein Budget von ca. 100 Mio. Euro vorgesehen ist, sind zehn strategische Prioritäten festgelegt, um Patienten mit Seltene Erkrankungen einen gleichberechtigten Zugang zu Diagnose, Behandlung und Pflegeversorgung zu gewährleisten:

1. Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse über Seltene Erkrankungen
2. Anerkennung der Besonderheit Seltener Erkrankungen
3. Ausarbeitung von Informationen über Seltene Erkrankungen für Patienten, Gesundheitsfachleute und die Öffentlichkeit
4. Schulung der Fachleute zur besseren Erkennung dieser Erkrankungen
5. Durchführung von Screenings und Zugang zu Diagnosetests
6. Verbesserung des Zugangs zu Behandlungen und der Qualität der pflegerischen Versorgung für Patienten
7. Fortsetzung der Bemühungen um die Entwicklung von Medikamenten für Seltene Erkrankungen

8. Berücksichtigung der besonderen Anforderungen bei der Betreuung von Menschen, die unter Seltenen Erkrankungen leiden, und Unterstützung von Selbsthilfeorganisationen
9. Förderung der Forschung und innovativer Ansätze bei Seltenen Erkrankungen, insbesondere in Bezug auf die Behandlung
10. Aufbau nationaler und europäischer Partnerschaften im Bereich der Seltenen Erkrankungen

Einige *Maßnahmen des französischen Nationalplans* konnten bereits erfolgreich umgesetzt werden, so dass z. B. eine erhöhte Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen, eine umfassendere Netzwerkarbeit zwischen verschiedenen Akteuren des Gesundheitswesens und eine Verbesserung des Informationstransfers realisiert werden konnten. Außerdem wurden die Seltenen Krankheiten im Lehrplan aller medizinischen Fakultäten verankert, indem eine Pflichtveranstaltung für alle Medizinstudierenden anzubieten ist und die Verpflichtung aller Fakultäten besteht, zusätzlich ein optionales Lehrangebot zu „maladies rares“ zu schaffen. Die Erfahrungen bei der Umsetzung des französischen Nationalplanes sollten bei der Entwicklung eines deutschen Nationalplanes genutzt werden (vgl. Gizycki, R. / Brunsmann, F. / Rybalko, A. et al. (2008)).

Die Erfahrungen mit dem Französischen Nationalplan für Seltene Erkrankungen lassen sich nach der ersten Periode (2005 bis 2008) zwar schon sehr eindrucksvoll zusammenfassen, Ergebnisse im Sinne von interventionsbedingten Effekten (Outcome) können aber nach dieser kurzen Zeit noch nicht erhoben werden. So bezieht sich die hier dargestellte Evaluation auf Wahrnehmungen von auf europäischer Ebene aktiven Gruppierungen (EURORDIS und Orphanet) sowie auf persönliche Mitteilungen von Vertretern von Behandlergruppen im Rahmen wissenschaftlicher Kooperationen oder Patientenorganisationen.

Der im Jahr 2005 in Kraft getretene französische Nationalplan machte die Seltenen Erkrankungen zu einer von fünf Prioritäten der französischen Gesundheitspolitik. Der Nationalplan behandelte verschiedene Bereiche der Seltenen Erkrankungen. Ohne hier auf einen Analyse des französischen Gesundheitssystems eingehen zu können, ist an vielen Stellen des Nationalplanes die zentralistische Struktur gut zu erkennen.

Dies bietet Chancen, denn viele Themen können auf diese Weise landesweit einheitlich organisiert und verhältnismäßig unkompliziert beschlossen werden, gleichzeitig verursacht solch ein Vorgehen auch Schwierigkeiten, bspw. bei der Implementierung und Koordination der Zusammenarbeit von dezentralen „Referenzzentren“ der Region „Süd“ bzw. „Nord“. Ungeachtet dieser Umsetzungsschwierigkeiten kann sich die Bilanz nach einer Laufzeit von nur 3 Jahren des französischen Nationalplans durchaus sehen lassen. Es können hier nur einige Beispiele herausgegriffen werden, die aber bewusst aus einem breiten Spektrum von Beispielen gewählt wurden (siehe Tabelle 4).

Tabelle 4: Stärken und Schwächen des französischen Nationalplans für Seltene Erkrankungen

	Stärken	Schwächen
Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse	<ul style="list-style-type: none"> • Schaffung eines nationalen Komitees für alle Patientenregister • Im Bereich der öffentlichen Gesundheitspflege und Forschung wurden nationale Patientenregister ausgeschrieben 	<ul style="list-style-type: none"> • Noch ist keine Finanzierung der Register gewährleistet
Informationssysteme	<ul style="list-style-type: none"> • Verpflichtung der Zentren zur Datenerhebung • Budgets für diese Aktivitäten 	<ul style="list-style-type: none"> • Noch keine Harmonisierung der Instrumente • Drei verschiedene IT-Systeme
Sensibilisierung für die Besonderheiten der Seltenen Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Entwicklung von Leitlinien durch die Haute Autorité de Santé (HAS) • Erstattung von Medikamenten auch ohne spezifische Zulassung und „Off-Label-Use“ auf Antrag durch Zentren oder Patientenorganisationen • Fahrtkostenerstattung für Besuche der Zentren • Nationales Büro für alle Versicherungsfragen 	
Information für alle Beteiligten	Patienten: <ul style="list-style-type: none"> • Datenbanken in verständli- 	

	<p>cher Sprache</p> <ul style="list-style-type: none"> • Notfallkarten (-pfade) für Sanitäter und Ärzte • Symptom-Datenbanken <p>Behandlerteam:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Buch über Seltene Erkrankungen wurde an 10.000 Ärzte versendet • Notfallkarten (-pfade) • Telefon-Hotline <p>Approbationsordnung</p> <ul style="list-style-type: none"> • Zweistündiger Kurs über die Existenz Seltener Erkrankungen und die Informationsgewinnung • Optionaler Kurs über 30 Stunden • Ähnliche Maßnahmen für andere Mitglieder des Behandlungsteams 	
Verbesserung der Zugang zu Versorgungsleistungen für Betroffene	<ul style="list-style-type: none"> • Einrichtung von Referenzzentren • Einrichtung eines nationalen Komitees • 132 Zentren anerkannt und finanziert (über 100 Mio. Euro pro Jahr) • 200 neue dauerhafte Stellen für spezialisierte Ärzte und 200 Stellen für andere Mitglieder des Behandlungsteams • Zusätzliche Kompetenzzentren auf regionaler Ebene (auf Wunsch der Patientenorganisationen) 	<ul style="list-style-type: none"> • Netzwerkbildung nur sporadisch, keine Verpflichtung • Frustration und Demotivation nicht ausgewählter und finanzierter Zentren

Quelle: Eigene Darstellung.

Die Liste der Aktivitäten könnte in ähnlicher Form weitergeführt werden, wobei insbesondere die Förderung des Zuganges zu Medikamenten und die Förderung der französischen Forschung zu den Stärken des Nationalplanes gerechnet wird. Ein Feld, das unter den wichtigsten Zielen des französischen Nationalplanes genannt wurde, aber nicht wirklich erkennbare Fortschritte aufzuweisen scheint, ist die bessere Berücksichtigung von sozialen Bedürfnissen. Auch hier ist das Bewusstsein vorhanden,

dass sozial schwache Gruppen (bildungsfern und/oder mit Migrationshintergrund) benachteiligt sind, konkrete Maßnahmen zur Verbesserung der medizinischen oder psychosozialen Situation gerade dieser Betroffenen sind aber noch nicht umgesetzt. Auf europäischer Ebene besteht das Ziel, die Mitgliedstaaten bei der Sicherstellung von wirksamen und effizienten Maßnahmen in den Bereichen Prävention, Diagnose, Behandlung, Versorgung und Erforschung von Seltenen Erkrankungen zu unterstützen. Um die verfügbaren Ressourcen für Seltene Erkrankungen auf Gemeinschaftsebene bestmöglich zu nutzen, sollten außerdem die Maßnahmen und Initiativen auf EU-Ebene besser koordiniert und die Zusammenarbeit im Rahmen verschiedener EU-Programme gestärkt werden (vgl. Kommission der europäischen Gemeinschaften (2008 a, b, c)). Auf europäischer Ebene existiert bereits ein *Programm zur Schaffung von Nationalen Aktionsplänen für Seltene Erkrankungen*. Das Projekt „Europlan“ ist ein Projekt aus dem Aktionsprogramm der EU im Bereich der öffentlichen Gesundheit. Konkretes Ziel dieses Projektes ist es, Empfehlungen für die Entwicklung von Nationalen Aktionsplänen auf Ebene der einzelnen Mitgliedstaaten zu formulieren. Eine Harmonisierung der einzelnen Public Health Strategien im Bereich der Seltenen Erkrankungen auf EU-Ebene soll ebenfalls bedingt werden, so dass zukünftig die Nationalen Aktionspläne der einzelnen Mitgliedstaaten mit den gemeinsamen Strategien auf europäischer Ebene übereinstimmen und korrespondieren.

Ergebnisse der Befragung

Ein wesentliches Ziel der Arbeit eines Nationalen Aktionsforums könnte die *Erstellung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen* sein. Da die europäische Zusammenarbeit bei Seltenen Erkrankungen eine besondere Rolle spielt, aber die Komplexität der Erstellung eines Nationalen Aktionsplans erhöht, wurde gefragt, ob ein Nationaler Aktionsplan in *Koordination mit den europäischen Mitgliedstaaten* erstellt werden sollte. Über die Hälfte der befragten Personen stimmt dieser Frage zu, jedoch lehnen über 10 Prozent eine Erstellung eines Nationalen Aktionsplans in Koordination mit den europäischen Mitgliedstaaten tendenziell ab (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 90). Sehr heterogen wurde die Aussage bewertet, dass ein Nationaler Aktionsplan „*top-down*“ von der Bundesregierung in Zusammenarbeit mit den Bundesländern entwickelt werden sollte. Zustimmung und Ablehnung halten sich jeweils die Waage, jedoch äußerten sich nur knapp 20 Prozent der Befragten neutral. Daher ist keine eindeutige Aussage bezüglich dieser Frage möglich.

Eine relativ klare Meinung haben die Befragten zu der Aussage, dass ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen *unter Mitarbeit von Schlüsselakteuren* im Rahmen eines Nationalen Aktionsforums erstellt werden sollte. Über 70 Prozent der befragten Personen stimmen dieser These voll und ganz oder eher zu, nur 7 Prozent der Teilnehmer stimmen der Aussage eher nicht oder nicht zu (vgl. Anhang 5.1.4, Tab. 91 und Tab. 92). Im Rahmen der freien Antwortmöglichkeiten wurde angemerkt, dass ein Nationaler Aktionsplan ein Teil eines europäischen Aktionsplans sein sollte.

Ergebnisse der Einzelinterviews und Fokusgruppendifkussion

Die *Fokusgruppe der Patientenorganisationen* war der Ansicht, dass ein Nationaler Aktionsplan unter Mitarbeit von Schlüsselakteuren im Rahmen eines Nationalen Aktionsforums in Koordination mit den europäischen Mitgliedstaaten erarbeitet werden sollte. Die Schaffung eines Nationalen Aktionsplans sei ebenfalls ein übergeordnetes Ziel der ACHSE e. V. und grundsätzlich zu befürworten. Ziel eines Nationalen Aktionsforums solle die Etablierung eines Nationalen Aktionsplans sein. Eine Interaktion mit der EURORDIS wäre für die Entwicklung eines Aktionsplans wichtig. Eine europäische Zusammenarbeit sei grundsätzlich sinnvoll und zu begrüßen.

Die *Fokusgruppe der spezialisierten Ärzte* stellte fest, dass ein Nationaler Aktionsplan unter Mitarbeit von Schlüsselakteuren im Rahmen eines Nationalen Aktionsforums in Koordination mit den europäischen Mitgliedstaaten erarbeitet werden solle. Das BMG verfüge vermutlich selbst nicht über die notwendige Expertise, um ohne eine Expertengruppe (wie ein Nationales Aktionsforum) einen Nationalen Aktionsplan zu entwerfen. Daher erscheine ein „bottom-up“-Vorgehen, im Gegensatz zu einem „top-down“ Erlass, sinnvoll. Wichtige Themengebiete eines Nationalen Aktionsplans für Seltenen Erkrankungen seien: Forschung, Information, Finanzierung, Patientenversorgung, Kompetenzerweiterung von Leistungserbringern, Einfluss der akademischen Lehre, Ressourcen, Vernetzung, Nutzung europäischer Vorarbeiten und Definitionen sowie Finanzierung von Referenzzentren und Netzwerken. Ein Nationaler Aktionsplan solle zeitlich befristet sein, einer Erfolgskontrolle unterliegen und sich an den von der EU definierten Vorgaben/Anregungen orientieren. Es solle zunächst eine Prioritätenliste erstellt und hierauf aufbauend schrittweise mit der Definition von Feinaufgaben und der Problemlösung begonnen werden.

Die *Fokusgruppe der öffentlichen Organisationen* war der Ansicht, dass ein Nationaler Aktionsplan sinnvoll wäre, um alle relevanten Daten über Seltene Erkrankungen zu sammeln und zu kommunizieren. Eine enge Anbindung eines deutschen Nationalplans an die Entwicklungen in der EU könne allerdings zu einer deutlichen Verlangsamung der Entwicklung eines Nationalplans führen. Eine enge Abstimmung mit Entwicklungen auf europäischer Ebene unter Einbindung der bereits in Europa vorhandenen Strukturen sei hingegen sinnvoll. Ein Nationaler Aktionsplan solle außerdem nach einem festen Zeitplan entstehen. Für die Versorgung von Seltenen Erkrankungen seien „Alleingänge“ von Seiten der Bundesländer kaum möglich. Jedoch solle die Bundesregierung die Bundesländer bei der Gestaltung eines Nationalen Aktionsplans einbinden und miteinbeziehen. Die Zusammenarbeit mit den Bundesländern bei der Erstellung eines Nationalen Aktionsplans spiele eine wichtige Rolle.

Handlungsfelder und Lösungsszenarien

Die Entwicklung eines Nationalplans für eine Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen scheint auch für Deutschland bedeutsam zu sein. Die bisherige Evaluation zeigt deutlich spezifische Problemfelder in der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen, die auf Grund der Anzahl der verschiedenen Seltenen Erkrankungen und ihrer individuellen Seltenheit nur durch eine umfassende und indikationsübergreifende Aktion verbessert werden können. Für die konkrete Problemanalyse und Ausgestaltung von Lösungsszenarien scheint eine konzertierte Aktion notwendig zu sein, wie sie in einem Nationalen Aktionsforum gegeben sein könnte (siehe Kap. 3.6.1). Nur durch eine partizipative Zusammenarbeit möglichst aller Interessengruppen können Maßnahmen für die Verbesserung der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen erfolgreich in der Praxis implementiert werden. Gemeinsam erarbeitete Lösungsszenarien sollten in einem kohärenten Plan zusammengefasst werden.

Dieser Plan sollte bundesweit bzw. national und nicht föderal ausgestaltet sein, da die Fallzahlen der einzelnen Indikationen in den einzelnen Bundesländern in der Regel zu gering für eigenständige Aktionspläne sein dürften. Aus ökonomischer Sicht sind die meisten Probleme nur bundesweit lösbar, da bspw. eine Etablierung von Referenzzentren oder Registern in jedem Bundesland nicht zielführend sein kann und somit globalere Ansätze nötig sind, die eine bundesweite Zusammenarbeit vieler

Institutionen in der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen ermöglichen sollten. Für viele Themenbereiche wird darüber hinaus eine europaweite Zusammenarbeit notwendig sein. Daher sollte der bundesweite Aktionsplan mit Aktionsplänen in anderen EU-Mitgliedstaaten kompatibel sein bzw. über Schnittstellen für eine Zusammenarbeit verfügen. Gerade für eine grenzüberschreitende Versorgung, bspw. in Referenzzentren, mit den direkten Anrainerstaaten der Bundesrepublik könnte eine Kompatibilität vorteilhaft sein. Die Subsidiarität der Gesundheitspolitik auf Bundesebene zu der Organisation der Versorgung auf Länderebene kommt gerade bei Netzwerken unter Einbindung von Länder-Expertisezentren zum Ausdruck. Auch hier kann das europäische Modell der Vernetzung von Gesundheitsversorgungszentren der Mitgliedstaaten der EU zu europäischen Expertise-Netzwerken Anregungen liefern. Es kann leicht erkennbar gemacht werden, dass eine solche nationale Vernetzung einen auf Länderebene nicht möglichen Mehrwert darstellen wird, ähnlich wie Leistungen in europäischen Expertisenetzwerken zustande kommen, die auf nationaler Ebene nicht möglich sind. Auch ist eine solche nationale Vernetzung bei vielen der Seltenen Erkrankungen Voraussetzung, dass die europäischen Anforderungen überhaupt erfüllt werden können.

Das deutsche *föderale Gesundheitssystem* scheint somit eine Hürde in der Organisation und Umsetzung von Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen darzustellen. Erforderlich ist daher eine Zusammenarbeit aller Akteure des Gesundheitswesens auf Bundesebene, unter Einbeziehung der einzelnen Bundesländer, die mit Experten aus dem Bereich Seltene Erkrankungen in einem Nationalen Aktionsforum (siehe Kap. 3.6.1) zusammenkommen. Zu klären wäre außerdem die Frage der Finanzierung eines Nationalen Aktionsplans. Dabei wäre es denkbar, die finanziellen Auswirkungen solcher umfangreichen Maßnahmen zwischen dem Bund und den Ländern in einem angemessenen Verhältnis aufzuteilen.

Insgesamt wäre eine *Initiative und Koordination auf europäischer Ebene* hilfreich, um die einzelnen EU-Länder bei der Einführung von Nationalplänen für Seltene Erkrankungen zu unterstützen (vgl. Taruscio, D. / Trama, A. / Stefanov, R. (2007)). Das Projekt Europlan könnte hierbei vielfältige Möglichkeiten bieten. Eine Evaluation der Empfehlungen der EU sowie der Stärken und Schwächen bzw. der Auswirkungen

bereits bestehender Nationalpläne könnte für die Einführung eines Nationalen Aktionsplans in Deutschland sinnvoll sein. Hierbei muss beachtet werden, dass bspw. der französische Nationalplan auf Grund der Unterschiedlichkeit der Gesundheitswesen von Frankreich auf Deutschland (zentrale/dezentrale Organisation, Strukturen, rechtlicher Rahmen, Verantwortlichkeiten) nur bedingt zu übertragen wäre. Aus dem französischen Nationalplan könnten jedoch eine Vielzahl von Anregungen entnommen werden, die mit einer entsprechenden Adjustierung auch im deutschen Gesundheitswesen einsetzbar sein könnten. Eine umfassende Evaluation des französischen Nationalplans und eine Bewertung einer Umsetzbarkeit einzelner Punkte könnte im Nationalen Aktionsforum unter Einbezug von französischen Beteiligten durchgeführt werden. Eine Berücksichtigung der Erfahrungen von Aktionsplänen bei anderen Indikationen erscheint auf Grund der Besonderheiten und großen Anzahl der Seltenen Erkrankungen nur bedingt möglich, allerdings könnten einige Beteiligte an anderen Aktionsforen bzw. Aktionsplänen bei den ersten Sitzungen eines Nationalen Aktionsforums für Seltene Erkrankungen beteiligt werden und über allgemeine Umsetzungsprobleme berichten.

Ein Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen in Deutschland sollte sich möglichst umfassend mit den verschiedenen dargestellten Problembereichen und Handlungsfeldern zur Verbesserung der Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen befassen. Insbesondere sollten z. B. folgende *Punkte in einem Nationalen Aktionsplan* berücksichtigt werden:

- *Verbesserung der Kenntnisse über die Epidemiologie von Seltenen Erkrankungen:* Zunächst könnten die individuellen Krankheitsverläufe erfasst und insbesondere für Erkrankungen mit geringeren Fallzahlen nach genetischen bzw. organsystemischen Kriterien Krankheitsgruppen gebildet werden. Dementsprechend könnten spezialisierte Zentren für bestimmte Erkrankungen oder Krankheitsgruppen Register führen, die Koordination der Versorgung übernehmen und die Nomenklaturen sowie Klassifikationen für Seltene Erkrankungen ausbauen.
- *Förderung der Verbreitung von Informationen über Seltene Erkrankungen:* Hierfür könnte ein gezielter Ausbau von qualitativ hochwertigen Informations-

datenbanken hilfreich sein. Zum einen sollte Haus- und Fachärzten gezielt Wissen zur Verfügung gestellt und ein Informationsaustausch mit sowie zwischen Spezialisten, z. B. über elektronische Netzwerke (auch europa- oder weltweit), gefördert werden. Zum anderen sollten Betroffene, aber auch öffentlichen Personen, wie z. B. Vertreter von Krankenkassen oder Ministerien, die Möglichkeit einer zuverlässigen Informationsbeschaffung erhalten. Hinzu kommen könnten Veranstaltungen, die gemeinsam von verschiedenen Akteuren des Gesundheitswesens durchgeführt werden, um einzelne Personengruppen gezielt mit Informationen zu versorgen. Weiterhin könnte ein Ausbau spezifischer Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen, z. B. für Pädiater, empfehlenswert sein. Insgesamt sollte auf die Erfahrungen der Patienten und Selbsthilfegruppen zurückgegriffen werden.

- *Beschleunigung der Diagnosedauer:* Neben einer Verbesserung der Informationssituation für behandelnde Ärzte kann z. B. die Förderung neuer Diagnosemöglichkeiten und die gezielte und frühzeitige Überweisung zu spezialisierten Leistungserbringern zu einer verkürzten Diagnosedauer beitragen.
- *Verbesserung der ambulanten und medikamentösen Therapiemöglichkeiten:* Zum einen könnte je nach Häufigkeit der Erkrankung durch die Bildung von zertifizierten regionalen, nationalen oder europaweiten Spezialambulanzen oder Referenzzentren die ambulante Versorgung verbessert werden. Eine Zusammenarbeit mit lokal ansässigen und speziell geschulten Ärzten und Therapeuten im Rahmen von Shared-Care-Programmen bietet ebenfalls hohes Verbesserungspotenzial. Weiterhin könnten Therapieleitlinien oder die Entwicklung von Patientenpfaden zu einer Verbesserung der Versorgungssituation beitragen. Zur Verbesserung der medikamentösen Therapie sollten insbesondere Konzepte für die Entwicklung und den Zugang zu Orphan Drugs fortentwickelt, Chancen und Risiken verschiedener Modelle für einen Zugang zur medikamentösen Versorgung während des Zulassungsverfahrens eines Präparates evaluiert und Maßnahmen für eine verbesserte Erfassung der Evidenz von Off-Label-Use Präparaten entwickelt werden.

- *Förderung von Forschungsmaßnahmen*: Neben der Förderung größerer Forschungsvorhaben könnten möglicherweise Budgets für kleinere Forschungsmaßnahmen zur Verfügung gestellt werden. Von größter Wichtigkeit sind hierbei die europaweite Zusammenarbeit von spezialisierten Leistungserbringern und eine umfassende Koordination der einzelnen Forschungsprojekte, möglichst auf Ebene der EU.

Wegen der großen Heterogenität der Seltenen Erkrankungen muss immer beachtet werden, dass ein großer Teil der Fragen nur exemplarisch bearbeitet werden kann. Dies muss sich aber nicht zwangsläufig nachteilig auf einen Nationalen Aktionsplan auswirken, weil hierdurch grundsätzliche krankheitsübergreifende *Bauprinzipien für Versorgungsstrukturen oder Netzwerke* entwickelt werden können. Das Nationale Aktionsforum sollte daher verstärkt allgemeingültige Versorgungsprobleme diskutieren sowie Lösungsansätze entwickeln und weniger auf spezifische Versorgungsfragen einzelner Seltener Erkrankungen eingehen. Eine mögliche spätere Adjustierung der grundsätzlichen Konzepte auf die Bedürfnisse der einzelnen Seltenen Erkrankungen sollte daher berücksichtigt werden

Insgesamt kann festgehalten werden, dass ein Nationaler Aktionsplan mit konkreten Zielvorgaben, Strategien, Maßnahmen und Kontrollen voraussichtlich dazu beitragen könnte, die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Die Erfahrung von Patientenorganisationen in der Artikulierung von Patienteninteressen und deren Umsetzung wird hierfür unerlässlich sein. Außerdem wird die Einbeziehung der europäischen Erfahrungen und Entwicklungstendenzen wichtig sein.

4 Zusammenfassung

4.1 Zusammenfassung der Studie und wesentlicher Ergebnisse

Hintergrund und Ziele der Studie

Seltene Krankheiten bilden eine sehr heterogene Gruppe von zumeist komplexen Krankheitsbildern, die zu 80 Prozent genetisch bedingt sind und in den meisten Fällen schwerwiegend und chronisch verlaufen. Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union (EU) als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU von ihr betroffen sind. Ca. 7.000 bis 8.000 Erkrankungen der rund 30.000 bekannten Krankheiten werden als selten eingestuft. Demnach können alleine in Deutschland von einer einzelnen seltenen Krankheit bis zu 40.000 Menschen betroffen sein.

Ziel der Studie „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ war es, die derzeitige Versorgungssituation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu analysieren, prioritäre Handlungsfelder abzuleiten und Lösungsszenarien in Abstimmung mit den Entwicklungen auf EU-Ebene aufzuzeigen. Ein weiteres wesentliches Ziel dieser Studie war eine Analyse der Implikationen zur Implementierung eines Nationalen Aktionsforums und eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen in Deutschland.

Durchführung und Methodik

Durch qualitative und quantitative empirische Erhebungen wurde die derzeitige Ist-Situation in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen analysiert. Als Evaluationsinstrumente wurden Fragebögen, strukturierte Interviews und Fokusgruppendifkussionen eingesetzt. Außerdem erfolgte eine Auswertung der relevanten Fachliteratur.

Zur Gewährleistung einer umfassenden und differenzierten Sichtweise auf das Versorgungsgeschehen im Bereich der Seltenen Erkrankungen wurden in einem ersten Schritt verschiedene Personengruppen befragt, die jeweils eine eigene Perspektive im Bereich der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen repräsentieren. Für die prospektive Datenerhebung wurden zwei *Fragebögen* entwickelt, die jeweils auf einen bestimmten Empfängerkreis (Organisationen/Leistungserbringer bzw. Patientenorganisationen) zugeschnitten waren. Ziel der Befragung der Patientenorganisationen

war die Evaluation von Erfahrungen Betroffener, während die Befragung von Organisationen und Leistungserbringern der Evaluation von Versorgungsstrukturen bzw. der Wissens- und Marktlage diente.

In den *Experteninterviews* wurden vertiefend spezifische Problembereiche und erste Erkenntnisse aus der Fragebogenerhebung sowie Lösungsansätze mit spezialisierten Akteuren des Gesundheitswesens diskutiert. Eine Diskussion in drei verschiedenen *Fokusgruppen* (spezialisierte Leistungserbringer, Patientenorganisationen, öffentliche Organisationen) diente der gemeinsamen Entwicklung von Lösungsszenarien.

Anhand der Evaluationsergebnisse wurden Handlungsfelder gebildet und *Lösungsszenarien* zur Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen unter Berücksichtigung der Entwicklungen auf EU-Ebene abgeleitet.

Ergebnisse und Schlussfolgerungen

Von den insgesamt 355 verschickten Fragebögen wurden 158 ausgefüllt zurückgesendet (Rücklaufquote: 45%). Als Betroffene wurden stellvertretend 98 *Selbsthilfegruppen für Patienten* mit Seltene Erkrankungen befragt, die alle Mitglied der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.) sind. 47 dieser Patientenorganisationen beantworteten den Fragebogen (Rücklaufquote: 48%). Die Gruppe der *öffentlichen Organisationen* bestand u. a. aus Kostenträgern (GKV, PKV), Kassenärztlichen Vereinigungen und den Landesgesundheitsministerien. Von dieser Gruppe wurden 138 Personen bzw. Einrichtungen befragt, von denen 53 antworteten (Rücklaufquote: 38%). Darüber hinaus wurden 119 *Leistungsanbieter / -erbringer* angeschrieben, von denen 58 einen ausgefüllten Fragebogen zurücksendeten (Rücklaufquote: 49%). Diese Gruppe bestand insbesondere aus spezialisierten Medizinern aus Versorgung und Forschung sowie Vertretern der Medizinprodukteindustrie.

Patienten mit Seltene Erkrankungen sind mit besonderen Versorgungsproblemen konfrontiert. Als wesentliche Handlungsbereiche wurden die allgemeine Versorgungssituation, spezialisierte Versorgungsformen, Diagnose und Therapie, Information und Erfahrungsaustausch, die Forschung sowie die Implementierung eines Nationalen Aktionsforums und Nationalen Aktionsplans ermittelt.

Aus der Evaluation ergaben sich zusammenfassend folgende ausgewählte Schlussfolgerungen:

- Die Bedeutung von Seltenen Erkrankungen wird als erheblich eingeschätzt. Allerdings wird die Aufmerksamkeit für die Behandlung von Seltenen Erkrankungen insgesamt als zu gering bewertet, wobei in den letzten Jahren aber schon erste Fortschritte erzielt werden konnten.
- Über viele Seltene Erkrankungen sind nur wenige Informationen verfügbar und die vorhandenen Informationsmöglichkeiten vielen Personen unbekannt. Um die Informationssituation zu verbessern, sind Informationsangebote auszubauen, bspw. durch krankheitsübergreifende, qualitätsgesicherte und internetbasierte Informationsdatenbanken und Auskunftssysteme.
- Ein regelmäßiger und umfassender Erfahrungsaustausch der wenigen spezialisierten Mediziner spielt für die Fortentwicklung von Therapieoptionen eine wichtige Rolle.
- Patienten mit Seltenen Erkrankungen benötigen eine umfassende und spezialisierte Versorgung. Entsprechende Versorgungsformen sollten daher eine ganzheitliche und koordinierte Therapie bei spezialisierten Leistungserbringern ermöglichen.
- Eine entscheidende Rolle könnten in diesem Zusammenhang eine gemeinsame Versorgung durch verschiedene Leistungserbringer, z. B. über Shared-Care-Modelle, und eine Implementierung von Spezialambulanzen und / oder Referenzzentren einnehmen. Für die Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen nimmt insbesondere die Vernetzung von spezialisierten Medizinerinnen bzw. Einrichtungen eine wichtige Funktion ein.
- Bei vielen Seltenen Erkrankungen fehlen gesicherte Diagnoseverfahren und Kenntnisse über die Erkrankung. Patienten müssen daher teilweise unverhältnismäßig lange auf eine zutreffende Diagnose warten. Es stehen in der Folge ebenfalls nur wenige Spezialisten für eine mögliche Therapie zur Verfügung. Für eine

qualitativ hochwertige Diagnose und Therapie ist daher eine frühzeitige Überweisung und Behandlung in spezialisierten Einrichtungen zielführend.

- Die Entwicklung und Einhaltung von Therapieleitlinien bzw. von Patientenpfaden weist ein hohes Potenzial für eine Erhöhung der Behandlungsqualität im Bereich der Seltenen Erkrankungen auf, ist jedoch auf Grund einer allgemein als dürftig zu bezeichnenden Evidenzlage nur unter erschwerten Bedingungen durchführbar.
- Es finden sich Hinweise, dass die Komplexität und Heterogenität der Seltenen Erkrankungen in den derzeitigen ambulanten Vergütungssystemen nicht adäquat abgebildet wird. Eine Entwicklung und Implementierung neuer Vergütungsinstrumente im Bereich der Seltenen Erkrankungen scheint daher erforderlich zu sein. Hierbei ist neben den besonderen Anforderungen an spezialisierte Leistungen (beispielsweise erhöhter Zeitaufwand) auch der nicht-ärztliche Leistungsanteil (psychosoziale Versorgung, Ernährungsberatung etc.) angemessen zu berücksichtigen.
- Bei vielen Seltenen Erkrankungen fehlt eine adäquate medikamentöse Behandlung. Da für die pharmazeutische Industrie nur geringe Anreize bestehen, spezielle Arzneimittel für Seltene Erkrankungen, sog. Orphan Drugs, zu entwickeln, fördert die EU seit einigen Jahren erfolgreich die Arzneimittelentwicklungen in diesem Bereich. Viele Erkrankungen, für die keine Orphan Drugs zur Verfügung stehen, können nur in Form eines Off-Label-Use therapiert werden. Hier ergeben sich jedoch Unsicherheiten in der Anwendung und Kostenerstattung, da die Evidenz über die Wirksamkeit dieser Arzneimittel vielfach gering ist.
- Die Forschung ist für die zukünftige Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen von herausragender Bedeutung. Da für viele Erkrankungen keine oder nur sehr wenige Therapiemöglichkeiten bekannt sind, können schon kleine Forschungsfortschritte signifikante Verbesserungen in der gesundheitlichen Situation bedingen und die Lebenserwartung bzw. Lebensqualität nachhaltig positiv beeinflussen. Gerade bedingt durch die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen ist die Durchführung von Forschungsvorhaben und klinischen Studien aber erschwert. Die europäische Zusammenarbeit bei der Erforschung von Seltenen Er-

krankungen spielt daher eine besonders wichtige Rolle und wird durch die EU, aber auch durch das BMBF, umfassend im derzeitigen Forschungsrahmenprogramm gefördert. Ein systematischer Aufbau bzw. ein Ausbau bestehender Register könnte die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen im Zuge einer Wissenserhöhung verbessern.

- Zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation im Bereich der Seltenen Erkrankungen könnte die Einführung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen sinnvoll sein. Dieser sollte eng mit den entsprechenden Entwicklungen auf EU-Ebene korrespondieren. Dieser Nationale Aktionsplan könnte durch ein Nationales Aktionsforum für Seltene Erkrankungen unter konkreten Ziel- und Zeitvorgaben entwickelt werden. Um einen Konsens zu erreichen und Widerstände bei der Umsetzung zu vermeiden, sollen möglichst viele relevante Akteure des deutschen Gesundheitswesens an diesem Nationalen Aktionsforum beteiligt werden.

4.2 Grenzen der Studie

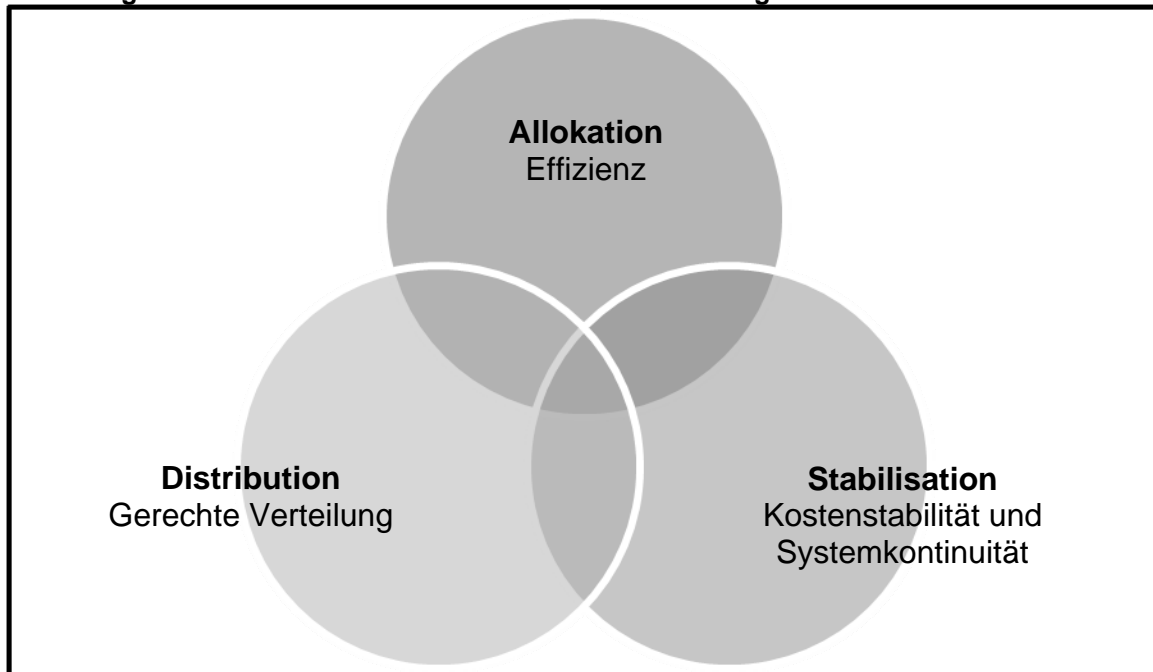
In der Studie wurden neben den Ergebnissen der Fragebogenerhebung Einzelmeinungen aus Interviews sowie Konsensmeinungen aus Fokusgruppen dargestellt. Die Fülle der zu berücksichtigenden Aspekte sowie die Vielfalt der befragten Akteure des Gesundheitswesens bedingen, dass zwar ein umfassendes Meinungsbild dargestellt werden kann, das Fachwissen bei einzelnen Personen aber nur für spezielle Bereiche vorhanden war. Außerdem können die dargestellten Evaluationsergebnisse nur Tendenzen anzeigen, was auch an den Befragungslabern (wie z. B. sehr gut / gut / neutral / schlecht / sehr schlecht) deutlich wird. Um detailliertere Aussagen und Meinungsbilder zu ermitteln, wären in den einzelnen Bereichen, aufbauend auf den Erkenntnissen dieser Befragung, weitere tieferegreifende und ausführlichere Erhebungen notwendig.

Einzelne Maßnahmen, die in der Studie als wünschenswert erachtet wurden, könnten nur begrenzt umsetzbar sein. So könnten eine europaweite krankheitsspezifische Netzwerkbildung und eine Spezialisierung des Leistungsangebots die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen im deutschen Gesundheitswesen zwar

wesentlich verbessern, eine Umsetzung dieser Lösungsszenarien wird in der Versorgungsrealität aber auf viele Hindernisse stoßen. Ein Aufbau von Spezialambulanzen und europäischen Referenzzentren\netzwerken, eine Entwicklungsförderung und Kostenerstattung von Orphan Drugs, der Aufbau von Registern und Datenbanken und die Gründung einer zentralen Agentur für Seltene Erkrankungen stellen nicht nur hohe Ansprüche an eine europäische Zusammenarbeit verschiedener Nationalstaaten und deren unterschiedlichen Gesundheitssysteme, sondern würde auch hohe Kosten verursachen. Es ist kaum zu erwarten, dass wesentliche Ausgabensteigerungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen durchsetzbar sind bzw. eine Selektion der vorgeschlagenen Lösungsmaßnahmen vorgenommen werden muss. Eine Einrichtung sektorenübergreifender krankheitsspezifischer Spezialambulanzen im deutschen föderalen Gesundheitswesen stellt zudem enorme Anforderungen an die politischen Entscheidungsträger, da jahrzehntelang gewachsene Strukturen verändert werden müssten.

4.3 Weiterer Forschungsbedarf

Für Menschen mit einer Seltenen Erkrankung stellt sich der Begriff der „Seltenen“ Erkrankung naturgemäß differenzierter dar. Sie leiden direkt an einer bestimmten Erkrankung dieses großen Spektrums und haben damit grundsätzlich die gleichen Bedürfnisse und Anforderungen an die Versorgung wie Menschen mit „häufigeren“ Erkrankungen. Menschen mit Seltenen Erkrankungen sollte daher grundsätzlich eine Chancengleichheit im Hinblick auf den Zugang zu einer angemessenen und qualitativ hochwertigen Versorgung eingeräumt werden. Aus ökonomischer Sicht sind für eine Beurteilung von Maßnahmen die Dimensionen Allokation, Distribution und Stabilisation gleichermaßen zu berücksichtigen und Abwägungen durchzuführen (siehe Abbildung 16).

Abbildung 16: Dimensionen einer ökonomischen Bewertung

Quelle: Eigene Darstellung

Festzuhalten ist, dass gerade im Hinblick auf Seltene Erkrankungen für eine solidarische Absicherung und Erbringung von medizinischen Leistungen die Kriterien der medizinischen Notwendigkeit und der Kosten bzw. der Belastungen einer Erkrankung für das Individuum berücksichtigt werden sollten. Dabei stehen Menschen mit Seltenen Erkrankungen dieselben Chancen auf eine „gute“ Versorgung zu wie Patienten mit häufiger auftretenden Erkrankungen.

Ziel weiterer Forschungsvorhaben sollte daher die Präzisierung der Forschungsergebnisse dieser Studie, z. B. über einzelne Teilbereiche oder einzelne Seltene Erkrankungen, sein. Dabei können Seltene Erkrankungen mit einer derzeit bereits gut ausgebauten Selbsthilfestruktur, etablierten Spezialambulanzen und funktionierenden Netzwerkstrukturen als Beispiel für die Weiterentwicklung der Versorgung bei anderen Seltenen Erkrankungen dienen. So konnte bspw. bei der Mukoviszidose (CF) als eine der „häufigeren“ Seltenen Erkrankungen (Prävalenz ca. 1:4.000) die durchschnittliche Lebenserwartung in den letzten Jahrzehnten deutlich verbessert werden. Nach dem zweiten Weltkrieg lag diese bei ca. fünf Lebensjahren. Nun beträgt die durchschnittliche Lebenserwartung für jetzt Geborene bereits rund 50 Jahre, wobei diese jedoch stark von einer frühzeitigen Diagnose und der Versorgungsqualität in den unterschiedlichen Krankenhausambulanzen abhängig ist. Mukoviszidose-Patienten steht ein gut ausgebautes Informations- und Kommunikationssystem mit

einer hervorragend organisierten Selbsthilfe zur Verfügung. Auch existiert eine umfassende Netzwerkarbeit mit einem kontinuierlichen Stamm von Spezialisten, ein Benchmarking Programm zur Qualitätssicherung etablierter Spezialambulanzen und ein europäischer Konsens für die Behandlung von Mukoviszidose-Patienten.

Ein besonderes Problem, das in dieser Studie zum Ausdruck kam, ohne in der erforderlichen Tiefe behandelt werden zu können, ist die Versorgung von erwachsenen Patienten mit Seltenen Erkrankungen. Da durch den medizinischen Fortschritt viele Seltene Erkrankungen aus dem Stadium einer rein pädiatrischen Erkrankung herausgewachsen sind, entstehen mehr und mehr Problem im Bereich einer adäquaten Versorgung Erwachsener und eines reibungslosen Übergangs von der pädiatrischen zur Erwachsenenversorgung.

Eine besondere Relevanz hat, nicht nur im Bereich der Arzneimittel für Seltene Erkrankungen, sondern auch bei Medizinprodukten und nicht-pharmakotherapeutischen medizinischen Interventionen (z. B. Operationen, Physiotherapie etc.), die Erforschung der Wirkungen und dementsprechende Weiterentwicklung von Anreizen für die Evidenzgenerierung über Therapiemöglichkeiten für Seltene Erkrankungen. Um gezielt die Schaffung von Evidenz zu fördern und hierdurch die verfügbaren therapeutischen Optionen auszubauen, ist es erforderlich, die Anreizwirkungen bei allen relevanten Akteuren (Unternehmen, Ärzten, Patienten) zu untersuchen.

Ein weiteres relevantes Forschungsgebiet ist die Frage, in welcher Weise die betroffenen Familien in therapeutische Strategien (z. B. Rehabilitation) einbezogen werden können. Hier spielt auch eine Rolle, in welcher Weise die psychosoziale Betreuung von Betroffenen verbessert werden kann.

Schließlich wird es von überragender Bedeutung sein, geeignete Modellprojekte zur interdisziplinären und transsektoralen integrierten Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu implementieren. Forschungsbedarf ergibt sich hier insbesondere im Hinblick auf deren Auswirkung auf die Qualität der Versorgung und ihre Einbindung in das Recht der solidarischen Krankenversicherung.

4.4 Überblick über Lösungsszenarien und Ausblick

Abschließend sollen die wesentlichen Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen übersichtsartig dargestellt werden:

- 1) Erhöhung der Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen
- 2) Verbesserung des Zugangs sowie des Umfangs und der Qualität der Versorgung, z. B. bezüglich des Angebots von psychosozialen Betreuungsleistungen
- 3) Entwicklung und Implementierung neuer Vergütungsinstrumente, z. B. neue Abrechnungsziffern für Seltene Erkrankungen
- 4) Verstärkte Implementierung von Spezialambulanzen und Referenzzentren
- 5) Gemeinsame Versorgungsmodelle verschiedener Leistungserbringer, z. B. Shared-Care-Modelle mit Referenzzentren, Spezialambulanzen und wohnortnahen Leistungserbringern
- 6) Beschleunigung der Diagnosestellung, z. B. durch geeignete Screeningmaßnahmen, sowie Entwicklung von Therapieleitlinien und Patientenpfaden
- 7) Förderung der Netzbildung, z. B. für Informationsnetzwerke, Versorgungsstrukturen, klinische Studien, Grundlagenforschung und Patientenregister
- 8) Auf- und Ausbau krankheitsübergreifender, qualitätsgesicherter und internetbasierter Informationsdatenbanken und umfassender Erfahrungsaustausch
- 9) Europaweit koordinierte Forschungsförderung in den Bereichen Register, klinische Forschung, Orphan-Drugs und Off-Label-Use
- 10) Implementierung eines Nationalen Aktionsforums für Seltene Erkrankungen und Entwicklung eines Nationalen Aktionsplanes in Deutschland

Insgesamt ist festzuhalten, dass eine isolierte Betrachtung einzelner Seltener Erkrankungen oder einzelner versorgungsrelevanter Elemente der Patientenversorgung aus vielfältig dargestellten Gründen nicht zielführend sein wird. Die geringen Fallzahlen einzelner Seltener Erkrankungen gepaart mit der Vielzahl heterogener Krankheitsbilder und betroffene Patienten mit ähnlichen Versorgungsproblemen zeigen, dass die zukünftige Versorgung Seltener Erkrankungen ein umfassendes und grundlegendes Konzept und eine meist überregionale Vernetzung aller Akteure erfordert. Jedoch sollten zukünftige Versorgungskonzepte krankheitsspezifisch adjustierbar sein, um



den individuellen Anforderungen der einzelnen und teils sehr heterogenen Seltene Erkrankungen in der Praxis gerecht werden zu können.

Wesentliche Faktoren für eine Verbesserung der Versorgungssituation sind die zielgerichtete Forschungsförderung, eine Verbesserung des spezialisierten Leistungsangebots und eine Förderung der Kooperation aller Akteure, insbesondere auf europäischer Ebene. Hierfür sind nachhaltige Konzepte zu entwickeln. Im föderalistischen System der Bundesrepublik Deutschland könnte ein Nationales Aktionsforum für Seltene Erkrankungen ein „Wegbereiter“ für einen - auch im Vergleich zu anderen Mitgliedstaaten - möglichst zeitnah zu entwickelnden Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen sein. Hierdurch könnte eine notwendige Bündelung der Ressourcen gewährleistet, eine Nutzung von Synergien erreicht und eine Berücksichtigung der Entwicklungen im Bereich der EU gesichert werden.

5 Anhang

5.1 Fragebogen

5.1.1 Fragebogen Organisationen und Leistungserbringer

 <p>Leibniz Universität Hannover</p>	<h3>Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen</h3>																				
Wird von der Leibniz Universität Hannover ausgefüllt!																					
Eingangsdatum: _ _ _ _ _ T T M M J J	Befragungsnummer _ _ _ _																				
 Bundesministerium für Gesundheit																					
Hinweis im Sinne des Gleichbehandlungsgesetzes: Aus Gründen der leichteren Lesbarkeit wird auf eine geschlechtsspezifische Differenzierung, wie z. B. Patient/Innen, verzichtet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung für beide Geschlechter.																					
I. Angaben zu Ihrer Person																					
1. Geschlecht																					
männlich <input type="checkbox"/>	weiblich <input type="checkbox"/>																				
2. Welche Gruppe repräsentieren Sie?																					
Öffentliche Organisation <input type="checkbox"/>	Kostenträger <input type="checkbox"/>																				
Leistungsanbieter (Medizin oder Industrie) <input type="checkbox"/>	Forscher <input type="checkbox"/>																				
Sonstiges: _____ <input type="checkbox"/>																					
3. Freiwillige Angabe: Persönliche Angaben																					
Name: _____	Institution: _____																				
E-Mail: _____	Anschrift: _____																				
Tel.-Nr.: _____	Position: _____																				
4. Über wie viele Jahre Erfahrung verfügen Sie in folgenden Bereichen?																					
Gesundheitswesen allgemein	_____ Jahre																				
Speziell mit Seltene Erkrankungen	_____ Jahre																				
II. Allgemeines																					
Von den mehr als 30.000 bekannten Krankheiten werden über 7.000 als „Seltene Erkrankungen“ bezeichnet. Gemäß der europäischen Definition handelt es sich um eine „Seltene Erkrankung“, wenn weniger als einer von 2.000 Menschen daran leidet. Wegen der großen Zahl unterschiedlicher „Seltener Erkrankungen“ sind diese Krankheiten aber kein seltenes Phänomen – denn allein in Deutschland gibt es mehrere Millionen Betroffene.																					
5. Wie schätzen Sie derzeit die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit ein?																					
Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th style="font-size: x-small;">stimme voll und ganz zu</th> <th style="font-size: x-small;">stimme eher zu</th> <th style="font-size: x-small;">neutral</th> <th style="font-size: x-small;">stimme eher nicht zu</th> <th style="font-size: x-small;">stimme überhaupt nicht zu</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> </tbody> </table>	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu																	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																	
a) Die Seltene Erkrankungen finden derzeit in Deutschland zu wenig Beachtung.																					
b) Es sollten Maßnahmen ergriffen werden, um die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit zu verbessern.																					
c) Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Volkskrankheiten (z.B. Diabetes, Bluthochdruck etc.) sind wichtiger als Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen.																					
Leibniz Universität Hannover – Forschungsstelle für Gesundheitsökonomie Königsworther Platz 1 – 30167 Hannover – Fax (0511) 762 5081																					
Seite 1																					

III. Versorgungssituation allgemein

In Deutschland gibt es keine einheitlich geregelte oder zertifizierte Versorgungsstruktur für Patienten mit Seltenen Erkrankungen. Aufgrund der Vielzahl bzw. Vielfältigkeit der Seltenen Erkrankungen sind häufig interdisziplinäre, gut koordinierte Versorgungsansätze entstanden, um eine angemessene Patientenversorgung zu gewährleisten. In der folgenden Gruppe von Fragen möchten wir Ihre Meinung zu Verbesserungsbedarf und -möglichkeiten erfahren.

6. In welchen Versorgungsbereichen ist Ihrer Meinung nach generell eine Verbesserung des Umfangs und/oder der Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen notwendig?

	Ja, Verbesserung ist nötig	Nein, keine Verbesserung nötig
Hausärztlicher Bereich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fachärztlicher Bereich (Niedergelassene)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fachärztlicher Bereich (ambulante Versorgung im Krankenhaus)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stationäre Versorgung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Physiotherapeutischer Bereich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Psychosoziale Betreuung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Zentren für einzelne Erkrankungen (interdisziplinäre Spezialteams)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Rehabilitation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Medikamentöse Versorgung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

7. Durch welche Maßnahmen können Ihrer Meinung nach Umfang und Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen verbessert werden?

	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
Bessere Vernetzung einzelner Fachgruppen (ärztliche und nicht-ärztliche)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sektorenübergreifende Versorgung (Vernetzung ambulanter, stationärer und rehabilitativer Versorgung)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Besserer Informationstransfer zwischen den Schnittstellen der Versorgung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Höhere Vergütungen für spezielle Leistungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Nationale Diskussionsforen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Internationale Diskussionsforen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Konzentration von kompetenten Versorgungskonzepten an ausgewählten Standorten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

8. Wie schätzen Sie den Zugang von Patienten zur Versorgung bei Seltenen Erkrankungen derzeit allgemein ein?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Allgemein	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ambulant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stationär	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Medikamentös	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

9. Welche Patientengruppen sind aus Ihrer Sicht besonders benachteiligt, so dass für sie der Zugang zur Versorgung im Gesundheitssystem verbessert werden sollte?

	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
Patienten mit Seltenen Erkrankungen generell	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kinder bzw. Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Erwachsene Patienten mit Seltenen Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und niedrigem Bildungsniveau	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und niedrigem Familieneinkommen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und Migrationshintergrund	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

10. Über welche der folgenden Versorgungsformen kann aus Ihrer Sicht die Versorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen in Deutschland verbessert werden?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Persönliche oder Institutsermächtigungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ambulante Behandlung im Krankenhaus (§ 116 b Abs. 2 SGB V)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hochschulambulanzen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sozialpädiatrische Zentren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Integrierte Versorgungsverbände	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Freie, rechtlich nicht direkt einzuordnende Netzwerke	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

11. Wie beurteilen Sie die derzeitigen Vergütungsstrukturen bei Seltenen Erkrankungen?

<i>Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.</i>	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
a) Die Komplexität der Leistungen zur Behandlung Seltener Erkrankungen wird im derzeitigen Vergütungssystem adäquat abgebildet.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Es ist gerechtfertigt, dass spezielle Therapien bei Seltenen Erkrankungen nicht von den Krankenkassen übernommen werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

12. Wie geeignet wären die folgenden Vergütungsformen aus Ihrer Sicht für Seltene Erkrankungen?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Pauschalierte Vergütung (z.B. pro Quartal) für ärztliche und nicht-ärztliche Leistungen <u>anstelle</u> der Abrechnung einzelner Ziffern des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes (EBM)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pauschalierte Vergütung für ärztliche und nicht-ärztliche Leistungen <u>zusätzlich</u> zur Einzelabrechnung nach EBM	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Einzelabrechnung nach EBM unter Einschluss neuer Abrechnungsziffern für spezifische Leistungen bei Seltenen Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Einzelabrechnung nach EBM (in der bisherigen Form)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

IV. Spezialisierte Versorgung

Auf europäischer Ebene und in Verbindung mit der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung wird die Einrichtung von nationalen Referenzzentren diskutiert, die für die Versorgung von Betroffenen von Seltene Erkrankungen oder Gruppen von solchen Erkrankungen spezifische Kompetenzen und Kapazitäten vorhalten. Solche Zentren (auch als Kompetenz- oder Expertisezentren bezeichnet) sind immer mit einer gewissen Zentralisierung verbunden, die umso stärker ausgeprägt ist, je seltener eine Erkrankung ist. Wir wollen mit Ihnen nun Ihre Meinung zu solchen „Referenzzentren“ erörtern.

13. Im Folgenden sind Vorteile und Herausforderungen im Zusammenhang mit der Einrichtung von Referenzzentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland aufgeführt. Bitte kreuzen Sie aus Ihrer Sicht die sieben wichtigsten Punkte an.

Bitte insgesamt nur sieben Kreuze!

Erreichen einer Mindestzahl von kontinuierlich versorgten Patienten	<input type="checkbox"/>
Kopplung von Versorgung mit Forschung (Grundlagen- und Klinische Forschung)	<input type="checkbox"/>
Vereinfachte Organisation von Weiterbildungs- und Informationsveranstaltungen	<input type="checkbox"/>
Kompetenter Ansprechpartner für Patienten	<input type="checkbox"/>
Nicht so häufiger Wechsel der Betreuer	<input type="checkbox"/>
Erleichterung/Beschleunigung der Diagnosestellung	<input type="checkbox"/>
Kompetenzbündelung	<input type="checkbox"/>
Bündelung von periodisch erforderlichen Behandlungen bzw. diagnostischen Untersuchungen	<input type="checkbox"/>
Kompetenter Ansprechpartner für lokalverantwortliche Hausärzte in Routineversorgung	<input type="checkbox"/>
Heterogenität der Seltene Erkrankungen macht eine Gruppierung der Erkrankungen schwierig	<input type="checkbox"/>
Heterogenität der Seltene Erkrankungen macht eine Zentrenbildung schwierig	<input type="checkbox"/>
Föderales Gesundheitssystem mit komplexen Zuständigkeiten	<input type="checkbox"/>
Fehlende Finanzierungsmodelle	<input type="checkbox"/>
Unklare Zuständigkeiten	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>

14. Wie schätzen Sie die Wichtigkeit der folgenden Kriterien zur Einrichtung bzw. Bildung von Referenzzentren ein?

	sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig
Mindestanzahl kontinuierlich versorgter Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sächliche Mindestausstattung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Personelle Mindestausstattung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Mindest Erfahrung der leitenden Ärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Regelmäßige Betreuung der Patienten (Follow-up) möglich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Koordination und Verwaltung der Patientenbelange	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Wohnortnähe des Zentrums	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verfügbarkeit von Spezialisten für Diagnose und Therapie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Aufbau und Implementierung von Erfolgsmessungen und Qualitätskontrollen / Maßnahmen des Qualitätsmanagements	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Interdisziplinäre Zusammenarbeit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Intersektorale Zusammenarbeit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Enge Vernetzung und Zusammenarbeit mit anderen Referenzzentren auf nationalem und internationalem Niveau	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Forschungsbeiträge der Mitarbeiter durch Teilnahme an klinischen und epidemiologischen Studien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Mitarbeit bei der Erstellung von Leitlinien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Beteiligung an einem Patientenregister	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

15. Welche Elemente gehören aus Ihrer Sicht zu einem Modell der gemeinsamen Versorgung (Shared Care)?

<i>Mehrfachnennungen möglich</i>	
Zusammenarbeit von einem Referenzzentrum mit einem oder mehreren mitversorgenden Einrichtungen/Personen	<input type="checkbox"/>
Zusammenarbeit von verschiedenen Einrichtungen in einem Qualitätszirkel	<input type="checkbox"/>
Diagnosestellung und Behandlungseinstellung in einem Referenzzentrum	<input type="checkbox"/>
Management von akuten, aber weniger gravierenden Problemen bei niedergelassenen Mediziner	<input type="checkbox"/>
Regelmäßige Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum	<input type="checkbox"/>
Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum nur bei Nottfällen oder spezialisierten Behandlungen	<input type="checkbox"/>
Mitversorgende Einrichtung (z.B. Niedergelassener) folgt den Empfehlungen des Referenzzentrums	<input type="checkbox"/>
Gemeinsames Qualitätsmanagement der beteiligten Einrichtungen	<input type="checkbox"/>

16. Welche Ziele könnten nach Ihrer Meinung mit einer gemeinsamen Versorgung von Patienten (Shared care) bedient werden?

<i>Mehrfachnennungen möglich</i>	
Wohnortnahe Versorgung	<input type="checkbox"/>
Leichter Transfer neuer Erkenntnisse	<input type="checkbox"/>
Medizinisch höherwertige Versorgung	<input type="checkbox"/>
Einhaltung von Qualitätsstandards	<input type="checkbox"/>
Kosteneffiziente Versorgung	<input type="checkbox"/>
Gute Erreichbarkeit	<input type="checkbox"/>
Feste Ansprechpartner für Patienten	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>

17. Welche spezifischen Versorgungsstrukturen sind für einzelne Seltene Erkrankungen für die Diagnostik und Therapie in Deutschland verbreitet?

Bei dieser Frage geht es insbesondere darum, wer über die Therapie entscheidet und wer die Therapieentscheidungen umsetzt. Bitte geben Sie an, wie Sie das Vorkommen der folgenden Versorgungsmodelle für Seltene Erkrankungen einschätzen.

	oft	teilweise	nie
<u>Referenzzentrum:</u>			
Entscheidungen werden von einem multidisziplinären Team getroffen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<u>Shared Care:</u>			
Netzwerk von Fachärzten mit einem Referenzzentrum	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<u>Netzwerk ohne Referenzzentrum:</u> speziell interessierte Fachärzte, die untereinander vernetzt sind	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Bilaterale Versorgung: Fach- oder Hausarzt in Abstimmung mit Spezialisten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fach- oder Hausarzt ohne Abstimmung mit Spezialisten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Eine zufällige Mischung aus den vorgenannten Modellen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Keine spezifischen Versorgungsmodelle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

18. Folgende Forschungsnetze werden derzeit durch das BMBF (typischerweise befristet) gefördert: Ichtyosen und verwandte Verhornungsstörungen, Epidermolysis bullosa, systemische Sklerodermie, Skelettdysplasie-Netzwerk (SKELNET), Störungen der somatosexuellen Differenzierung und Intersexualität, Angeborene Störungen der Blutbildung, Muskeldystrophien (MD-Net), Deutsches Netzwerk für erbliche Bewegungsstörungen (GeNeMove), Leukodystrophien.

Nennen Sie uns bitte weitere Ihnen bekannte Vernetzungen von medizinischen Spezialisten (ggf. mit Ansprechpartner):

19. Wie schätzen Sie die Auswirkungen bestehender Netzwerke auf die konkrete Versorgung der Patienten ein?

sehr positiv <input type="checkbox"/>	positiv <input type="checkbox"/>	kein Effekt <input type="checkbox"/>	negativ <input type="checkbox"/>	sehr negativ <input type="checkbox"/>
--	-------------------------------------	---	-------------------------------------	--

V. Diagnose und Therapie

Leistungserbringer müssen bei Diagnose und Therapie der meisten Seltenen Erkrankungen besondere Herausforderungen bewältigen. Insbesondere Hausärzte sehen, wenn überhaupt, bestimmte Seltene Erkrankungen äußerst selten in ihrem Berufsleben. Deshalb erhalten Patienten vielfach erst nach langer Zeit oder nie eine richtige Diagnose, was sich auf den Gesundheitszustand des Patienten auswirken kann.

20. Welche Maßnahmen sind Ihrer Meinung nach geeignet, um die Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen allgemein zu beschleunigen?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Zentrale Informationsdatenbanken	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Schulungen für primäre Leistungserbringer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verpflichtende Fort- und Weiterbildung über Seltene Erkrankungen (CME / Weiterbildungsverordnungen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Entwicklung von Leitlinien / Patientenpfaden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verbindliche Einführung von Seltenen Erkrankungen in die Lehre bei der Medizinerbildung (Approbationsordnung)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Entwicklung / Anwendung von Screeningverfahren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

21. Sollten Therapieleitlinien und Patientenpfade bei Seltenen Erkrankungen entwickelt werden?

Wählen Sie bitte die Aussage aus, der Sie am ehesten zustimmen. Bitte nur ein Kreuz!

„Die Entwicklung von Leitlinien ist bei Seltenen Erkrankungen genauso sinnvoll und notwendig wie bei häufigen Erkrankungen, ihr muss Priorität beigemessen werden“	<input type="checkbox"/>
„Anstelle von Leitlinien sollten dort Patientenpfade definiert werden, wo die umfassende Leitlinienerstellung aus wissenschaftlichen (mangelnde Evidenz) oder praktischen Erwägungen (keine verfügbaren Ressourcen) scheitert“	<input type="checkbox"/>
„Entscheidend sind weder Leitlinien noch Patientenpfade, es genügt die systematische Erfassung von patientenindividueller Evidenz“	<input type="checkbox"/>
„Bei Seltenen Erkrankungen ist die Erstellung von Leitlinien und Patientenpfaden aufgrund der geringen Fallzahlen nicht möglich“	<input type="checkbox"/>

VI. Information und Erfahrungsaustausch

Durch die geringe Bekanntheit der meisten Seltene Erkrankungen fehlen sowohl Ärzten und Therapeuten als auch Patienten und Kostenträgern häufig spezielle Informationen. Diese Informationsdefizite könnten möglicherweise durch eine gezielte Informationsbereitstellung und einen Erfahrungsaustausch verbessert werden.

22. Wie schätzen Sie allgemein die Informationsmöglichkeiten bei Seltene Krankheiten ein?

	sehr gut	gut	mittel	schlecht	sehr schlecht
Für Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Für spezialisierte Mediziner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Für nicht spezialisierte Mediziner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Für Entscheidungsträger (Krankenkassen, Politik etc.)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

23. Welche Quellen sind Ihrer Meinung nach für Patienten wichtig, um Informationen über Seltene Erkrankungen zu bekommen?

	sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig
Hausärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fachärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Patientenorganisationen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Internet	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fachliteratur	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Druckmedien (Zeitschriften, Tagespresse, Apothekenrundschau etc.)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gesundheitskongresse / -messen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Krankenkassen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pharmazeutische Industrie / Medizintechnikindustrie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

24. Wie ist die Informationslage für Patienten über Seltene Erkrankungen Ihrer Meinung nach derzeit in folgenden Bereichen?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Patientenverständliche Krankheitsbeschreibung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Erfahrungsberichte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Überblick über Therapiemöglichkeiten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Informationen über vorhandene Spezialisten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Selbsthilfegruppen bzw. Patientenorganisationen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

25. Welche Initiativen sind Ihrer Meinung nach geeignet, um den Erfahrungsaustausch über Seltene Erkrankungen zu verbessern?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Gemeinsame Tagungen verschiedener Berufsgruppen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gemeinsame Tagungen für mehrere Seltene Erkrankungen (z.B. Lungenkrankheiten) unter Einbeziehung der Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gemeinsame Gesellschaften verschiedener Leistungserbringer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gemeinsame Organisationen von Leistungserbringern und Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

VII. Forschung

Aufgrund der Heterogenität der Seltenen Erkrankungen und der geringen Anzahl an Patienten sowie der wenigen Spezialisten ist Forschung nur unter erschwerten Bedingungen möglich. Außerdem ist es möglich, dass hohe Investitionskosten und fehlende Anreize die Entwicklung und Einführung neuer Medikamente hemmen.

26. Wie schätzen Sie derzeit die vorhandenen Kenntnisse über die Häufigkeit von Seltenen Krankheiten (Epidemiologie) allgemein im Durchschnitt ein?

sehr gut <input type="checkbox"/>	gut <input type="checkbox"/>	mittel <input type="checkbox"/>	schlecht <input type="checkbox"/>	sehr schlecht <input type="checkbox"/>
--------------------------------------	---------------------------------	------------------------------------	--------------------------------------	---

27. Welche Möglichkeiten und Vorteile sehen Sie in der Einrichtung von Registern?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Überwachung von Häufigkeit, Verbreitung, Schwere und Sterblichkeitsraten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Unterstützung der Forschungsarbeit (z.B. Rekrutierung von Probanden für klinische Studien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ausarbeitung epidemiologischer Spezifikationen für Referenzzentren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Standardisierung und Optimierung diagnostischer Maßnahmen und Behandlungsverfahren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Etablierung neuer Diagnose- und Therapieformen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

28. Wie können die klinische Forschung bei Seltenen Erkrankungen gefördert und Forschungsergebnisse schnellstmöglich in der Therapie umgesetzt werden?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Periodisch ausgeschriebene öffentliche nationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Periodisch ausgeschriebene öffentliche internationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien (auch mit der EU)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Etablierung von Forschungsnetzwerken mit professioneller Unterstützung (z.B. durch ein Beratungszentrum für klinische Studien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Erweiterte Abschreibungsmöglichkeiten für Investitionen kleinerer und mittlerer Unternehmen im Bereich Seltener Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Öffentliche Förderung von Entwicklungsprogrammen kleinerer und mittlerer Unternehmen (Risk-sharing, direkte Beteiligungen, Bürgschaften etc.)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

29. Nehmen Sie bitte zu folgenden Aussagen bezüglich Orphan Drugs bzw. Off-Label-Use Stellung.

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
a) Die Zugangsmöglichkeiten in diesem Bereich müssen verbessert werden, da die Betroffenen noch zu wenig von speziellen medikamentösen Therapien profitieren.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Es besteht die Gefahr, dass Pharmaunternehmen die originäre Orphan-Drug-Zulassung von Medikamenten nutzen, um später die Massenzulassung für häufigere Indikationen zu erreichen.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) Die Möglichkeiten des Off-Label-Use sollten im Bereich der Seltenen Erkrankungen verbessert werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

30. Wie kann über die Orphan Drug Regulation der EU hinaus die Industrie bei der Entwicklung von Medikamenten für Seltene Erkrankungen aus Ihrer Sicht sinnvoll unterstützt werden?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Frühzeitige Klärung der möglichen Kostenübernahme durch die sozialen Sicherungssysteme	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Erweiterung der Marktexklusivität oder längerer Patentschutz	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Förderung von Kooperationen von Unternehmen mit Forschungseinrichtungen und Patientenorganisationen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

31. Wie können die Möglichkeiten beim Off-Label-Use für Seltene Erkrankungen verbessert werden?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Anerkennung von Studien geringerer Evidenzstufen für Seltene Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Erweiterung der Marktexklusivität	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Finanzielle Unterstützung von Studien zur Beantragung einer Zulassung für eine weitere Indikation (Seltene Erkrankung)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Beantragung einer Kostenerstattung in der GKV nicht als Einzelfall, sondern generell bei einer Seltenen Erkrankung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Erstellung von Schaden- und Nutzenpotentialen einer Substanz durch systematische Erfassung eines bestehenden Off-Label-Use	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

VIII. Nationales Aktionsforum

Sowohl auf nationaler als auch auf internationaler Ebene gibt es zahlreiche Maßnahmen, die zu konkreten Verbesserungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen beitragen sollen. Aufgrund des pluralistisch strukturierten und des von verschiedenen Zuständigkeiten geprägten Gesundheitswesens in Deutschland können nachhaltige Verbesserungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen nur bei einem gemeinsamen Handeln aller Akteure erreicht werden. Unter einem Nationalen Aktionsforum könnten die verschiedensten Interessengruppen zusammengeführt werden. Hier sollen die Grundlagen für weiteres konzertiertes Handeln geschaffen werden.

Daher interessieren wir uns für Ihre Meinung zur Etablierung eines Nationalen Aktionsforums, in dem verschiedene Fragestellungen diskutiert und koordiniert werden könnten. Außerdem stellt sich die Frage, wie im deutschen Gesundheitswesen zielorientiert ein Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen entwickelt werden kann.

32. Was halten Sie von einem Nationalen Aktionsforum für Seltene Erkrankungen?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
a) Ein Nationales Aktionsforum kann dazu beitragen, Initiativen zu bündeln und zudem ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Verhalten verschiedener Akteure im Bereich der Seltenen Erkrankungen zu ermöglichen.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Ein Nationales Aktionsforum kann die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen verbessern und die Netzwerkarbeit sowie das Angebot an Informationen fördern.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) Ein Nationales Aktionsforum ist unnötig. Die Mittel sollten besser in Forschung und Versorgung zu Seltenen Erkrankungen investiert werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

33. Welche Akteure sollten nach Ihrer Meinung an einem Nationalen Aktionsforum beteiligt sein?

Mehrfachnennungen möglich

Vertreter der Ministerien	<input type="checkbox"/>	Vertreter der Hausärzte	<input type="checkbox"/>
Vertreter der Krankenkassen / Kostenträger	<input type="checkbox"/>	Vertreter der Fachärzte	<input type="checkbox"/>
Vertreter der Pharmaindustrie	<input type="checkbox"/>	Vertreter von wissenschaftlichen Einrichtungen/wissenschaftlichen Fachgesellschaften	<input type="checkbox"/>
Vertreter von Verbraucherschutzorganisationen / Patientenberatungsorganisationen	<input type="checkbox"/>	Vertreter von Selbsthilfegruppen / Patientenorganisationen	<input type="checkbox"/>
Vertreter aus Forschungsförderorganisationen	<input type="checkbox"/>	Andere: _____	<input type="checkbox"/>

34. Welche Fragestellungen könnten und sollten in einem Nationalen Aktionsforum in den nächsten fünf Jahren nach Ihrer Meinung vorrangig behandelt werden?

	sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig
Allgemeines					
Besondere Probleme für Menschen mit Seltene Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verbesserung des Wissens über die Epidemiologie Seltener Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Versorgung					
Möglichkeiten des Einsatzes von Qualitätssicherungsmaßnahmen zur Verbesserung der Versorgung Seltener Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Rolle von Referenznetzwerken in Deutschland	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Rolle von Referenznetzwerken in Europa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Einfluss von Patienten in Referenznetzwerken	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Finanzierung von Referenzzentren und spezieller Versorgung Seltener Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verbesserung des Zugangs zur Versorgung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Diagnose und Therapie					
Erstellung von Leitlinien der Diagnostik und Therapie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Off-Label-Use bei Seltene Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Beschleunigung der Diagnosestellung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Screeningverfahren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Information und Erfahrungsaustausch					
Informationstransfer zwischen beteiligten Akteuren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fort- und Weiterbildung der Leistungserbringer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Rolle von Selbsthilfegruppen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Forschung und Zukunft					
Möglichkeiten der Förderung von Forschung und Innovationen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Möglichkeiten der Förderung nationaler und internationaler Partnerschaften und Netzwerke	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Erarbeitung eines Maßnahmenkataloges für einen „Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen“ in Anlehnung an EU-Aktivitäten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

35. Wie sollte aus Ihrer Sicht ein späterer Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen entwickelt werden?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.

	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
a) Ein Nationaler Aktionsplan wird nötig sein, da die einzelnen Bundesländer Ihrer Aufgabe bei der Versorgung von Seltenen Erkrankungen voll und ganz nachkommen.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen sollte unter Mitarbeit von Schlüsselakteuren im Rahmen eines Nationalen Aktionsforums erstellt werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen sollte „top-down“ von der Bundesregierung in Zusammenarbeit mit den Bundesländern entwickelt werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d) Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen sollte in Koordination mit den europäischen Mitgliedsstaaten erstellt werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



36. Raum für weitere Anmerkungen: Sie können uns an dieser Stelle weitere wichtige Aspekte und Anmerkungen mitteilen, die Sie bisher im Fragebogen nicht unterbringen konnten.

Vielen Dank für Ihre Unterstützung!

Rückantwort

Leibniz Universität Hannover
Forschungsstelle für Gesundheitsökonomie
z.Hd. Daniela Eidt
Königsworther Platz 1
30167 Hannover

5.1.2 Fragebogen Patientenorganisationen

 <p>Leibniz Universität Hannover</p>	<h3>Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen</h3>					
Wird von der Leibniz Universität Hannover ausgefüllt!						
Eingangsdatum: <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	Befragungsnummer <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>					
 <p>Bundesministerium für Gesundheit</p>						
Hinweis im Sinne des Gleichbehandlungsgesetzes: Aus Gründen der leichteren Lesbarkeit wird auf eine geschlechtsspezifische Differenzierung, wie z. B. Patient/Innen, verzichtet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung für beide Geschlechter.						
I. Angaben zu Ihrer Person						
1. Geschlecht						
männlich <input type="checkbox"/>	weiblich <input type="checkbox"/>					
2. Von welche(r/n) Seltenen Erkrankung(en) sind die Menschen, die Sie vertreten, betroffen?						
3. Freiwillige Angabe: Persönliche Angaben						
Name: _____	Institution: _____					
E-Mail: _____	Anschrift: _____					
Tel.-Nr.: _____	Position: _____					
II. Allgemeines						
Von den mehr als 30.000 bekannten Krankheiten werden über 7.000 als „Seltene Erkrankungen“ bezeichnet. Gemäß der europäischen Definition handelt es sich um eine „Seltene Erkrankung“, wenn weniger als einer von 2.000 Menschen daran leidet. Wegen der großen Zahl unterschiedlicher „Seltener Erkrankungen“ sind diese Krankheiten aber kein seltenes Phänomen – denn allein in Deutschland gibt es mehrere Millionen Betroffene.						
4. Wie schätzen Sie derzeit die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit ein?						
Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; text-align: center;"> <tr> <td style="font-size: x-small;">stimme voll und ganz zu</td> <td style="font-size: x-small;">stimme eher zu</td> <td style="font-size: x-small;">neutral</td> <td style="font-size: x-small;">stimme eher nicht zu</td> <td style="font-size: x-small;">stimme überhaupt nicht zu</td> </tr> </table>	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu		
a) Die Seltenen Erkrankungen finden derzeit in Deutschland zu wenig Beachtung.	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> </tr> </table>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		
b) Es sollten Maßnahmen ergriffen werden, um die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit zu verbessern.	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> </tr> </table>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		
c) Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Volkskrankheiten (z.B. Diabetes, Bluthochdruck etc.) sind wichtiger als Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> <td style="width: 20%;"><input type="checkbox"/></td> </tr> </table>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		

III. Versorgungssituation allgemein

In Deutschland gibt es keine einheitlich geregelte oder zertifizierte Versorgungsstruktur für Patienten mit Seltenen Erkrankungen. Aufgrund der Vielzahl bzw. Vielfältigkeit der Seltenen Erkrankungen sind häufig interdisziplinäre, gut koordinierte Versorgungsansätze entstanden, um eine angemessene Patientenversorgung zu gewährleisten. In der folgenden Gruppe von Fragen möchten wir Ihre Meinung zu Verbesserungsbedarf und -möglichkeiten erfahren.

6. In welchen Versorgungsbereichen ist Ihrer Meinung nach generell eine Verbesserung des Umfangs und/oder der Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen notwendig?

	Ja, Verbesserung ist nötig	Nein, keine Verbesserung nötig
Hausärztlicher Bereich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fachärztlicher Bereich (Niedergelassene)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fachärztlicher Bereich (ambulante Versorgung im Krankenhaus)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stationäre Versorgung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Physiotherapeutischer Bereich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Psychosoziale Betreuung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Zentren für einzelne Erkrankungen (interdisziplinäre Spezialteams)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Rehabilitation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Medikamentöse Versorgung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

7. Durch welche Maßnahmen können Ihrer Meinung nach Umfang und Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen verbessert werden?

	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
Bessere Vernetzung einzelner Fachgruppen (ärztliche und nicht-ärztliche)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sektorenübergreifende Versorgung (Vernetzung ambulanter, stationärer und rehabilitativer Versorgung)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Besserer Informationstransfer zwischen den Schnittstellen der Versorgung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Höhere Vergütungen für spezielle Leistungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Nationale Diskussionsforen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Internationale Diskussionsforen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Konzentration von kompetenten Versorgungskonzepten an ausgewählten Standorten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

8. Wie schätzen Sie den Zugang von Patienten zur Versorgung bei Seltenen Erkrankungen derzeit allgemein ein?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Allgemein	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ambulant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stationär	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Medikamentös	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

9. Wie schätzen Sie den Zugang zur Versorgung bei der unter Frage 2. genannten Seltenen Erkrankung derzeit ein?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Allgemein	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ambulant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stationär	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Medikamentös	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

10. Welche Patientengruppen sind bei Seltenen Erkrankungen aus Ihrer Sicht besonders benachteiligt, so dass für sie der Zugang zur Versorgung im Gesundheitssystem verbessert werden sollte?

	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
Patienten mit Seltenen Erkrankungen generell	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kinder bzw. Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Erwachsene Patienten mit Seltenen Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und niedrigem Bildungsniveau	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und niedrigem Familieneinkommen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und Migrationshintergrund	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

11. Wie beurteilen Sie die derzeitigen Vergütungsstrukturen bei Seltenen Erkrankungen?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
a) Die Komplexität der Leistungen zur Behandlung Seltener Erkrankungen wird im derzeitigen Vergütungssystem adäquat abgebildet.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Es ist gerechtfertigt, dass spezielle Therapien bei Seltenen Erkrankungen nicht von den Krankenkassen übernommen werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

IV. Spezialisierte Versorgung

Auf europäischer Ebene und in Verbindung mit der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung wird die Einrichtung von nationalen Referenzzentren diskutiert, die für die Versorgung von Betroffenen von Seltenen Erkrankungen oder Gruppen von solchen Erkrankungen spezifische Kompetenzen und Kapazitäten vorhalten. Solche Zentren (auch als Kompetenz- oder Expertisezentren bezeichnet) sind immer mit einer gewissen Zentralisierung verbunden, die umso stärker ausgeprägt ist, je seltener eine Erkrankung ist. Wir wollen mit Ihnen nun Ihre Meinung zu solchen „Referenzzentren“ erörtern.

12. Im Folgenden sind Vorteile und Herausforderungen im Zusammenhang mit der Einrichtung von Referenzzentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland aufgeführt. Bitte kreuzen Sie aus Ihrer Sicht die sieben wichtigsten Punkte an.

Bitte insgesamt nur <u>sieben</u> Kreuzel	
Erreichen einer Mindestzahl von kontinuierlich versorgten Patienten	<input type="checkbox"/>
Kopplung von Versorgung mit Forschung (Grundlagen- und Klinische Forschung)	<input type="checkbox"/>
Vereinfachte Organisation von Weiterbildungs- und Informationsveranstaltungen	<input type="checkbox"/>
Kompetenter Ansprechpartner für Patienten	<input type="checkbox"/>
Nicht so häufiger Wechsel der Betreuer	<input type="checkbox"/>
Erleichterung/Beschleunigung der Diagnosestellung	<input type="checkbox"/>
Kompetenzbündelung	<input type="checkbox"/>
Bündelung von periodisch erforderlichen Behandlungen bzw. diagnostischen Untersuchungen	<input type="checkbox"/>
Kompetenter Ansprechpartner für lokalverantwortliche Hausärzte in Routineversorgung	<input type="checkbox"/>
Heterogenität der Seltenen Erkrankungen macht eine Gruppierung der Erkrankungen schwierig	<input type="checkbox"/>
Heterogenität der Seltenen Erkrankungen macht eine Zentrenbildung schwierig	<input type="checkbox"/>
Föderales Gesundheitssystem mit komplexen Zuständigkeiten	<input type="checkbox"/>
Fehlende Finanzierungsmodelle	<input type="checkbox"/>
Unklare Zuständigkeiten	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>

13. Wie schätzen Sie die Wichtigkeit der folgenden Kriterien zur Einrichtung bzw. Bildung von Referenzzentren ein?

	sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig
Mindestanzahl kontinuierlich versorgter Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sächliche Mindestausstattung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Personelle Mindestausstattung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Mindestenerfahrung der leitenden Ärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Regelmäßige Betreuung der Patienten (Follow-up) möglich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Koordination und Verwaltung der Patientenbelange	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Wohnortnähe des Zentrums	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verfügbarkeit von Spezialisten für Diagnose und Therapie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Aufbau und Implementierung von Erfolgsmessungen und Qualitätskontrollen / Maßnahmen des Qualitätsmanagements	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Interdisziplinäre Zusammenarbeit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Intersektorale Zusammenarbeit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Enge Vernetzung und Zusammenarbeit mit anderen Referenzzentren auf nationalem und internationalem Niveau	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Forschungsbeiträge der Mitarbeiter durch Teilnahme an klinischen und epidemiologischen Studien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Mitarbeit bei der Erstellung von Leitlinien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Beteiligung an einem Patientenregister	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

14. Welche Elemente gehören aus Ihrer Sicht zu einem Modell der gemeinsamen Versorgung (Shared Care)?

<i>Mehrfachnennungen möglich</i>	
Zusammenarbeit von einem Referenzzentrum mit einem oder mehreren mitversorgenden Einrichtungen/Personen	<input type="checkbox"/>
Zusammenarbeit von verschiedenen Einrichtungen in einem Qualitätszirkel	<input type="checkbox"/>
Diagnosestellung und Behandlungseinstellung in einem Referenzzentrum	<input type="checkbox"/>
Management von akuten, aber weniger gravierenden Problemen bei niedergelassenen Medizinern	<input type="checkbox"/>
Regelmäßige Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum	<input type="checkbox"/>
Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum nur bei Notfällen oder spezialisierten Behandlungen	<input type="checkbox"/>
Mitversorgende Einrichtung (z.B. Niedergelassener) folgt den Empfehlungen des Referenzzentrums	<input type="checkbox"/>
Gemeinsames Qualitätsmanagement der beteiligten Einrichtungen	<input type="checkbox"/>

15. Welche Ziele könnten nach Ihrer Meinung mit einer gemeinsamen Versorgung von Patienten (Shared care) bedient werden?

<i>Mehrfachnennungen möglich</i>	
Wohnortnahe Versorgung	<input type="checkbox"/>
Leichter Transfer neuer Erkenntnisse	<input type="checkbox"/>
Medizinisch höherwertige Versorgung	<input type="checkbox"/>
Einhaltung von Qualitätsstandards	<input type="checkbox"/>
Kosteneffiziente Versorgung	<input type="checkbox"/>
Gute Erreichbarkeit	<input type="checkbox"/>
Feste Ansprechpartner für Patienten	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>

16. Welche spezifischen Versorgungsstrukturen sind für die Diagnostik und Therapie für die unter 2. genannte Seltene Erkrankung in Deutschland verbreitet?

Bei dieser Frage geht es insbesondere darum, wer über die Therapie entscheidet und wer die Therapieentscheidungen umsetzt. Bitte geben Sie an, wie Sie das Vorkommen der folgenden Versorgungsmodelle für die unter 2. genannte Seltene Erkrankung einschätzen.

	oft	teilweise	nie
<u>Referenzzentrum:</u> Entscheidungen werden von einem multidisziplinären Team getroffen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<u>Shared Care:</u> Netzwerk von Fachärzten mit einem Referenzzentrum	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<u>Netzwerk ohne Referenzzentrum:</u> speziell interessierte Fachärzte, die untereinander vernetzt sind	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Bilaterale Versorgung: Fach- oder Hausarzt in Abstimmung mit Spezialisten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fach- oder Hausarzt ohne Abstimmung mit Spezialisten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Eine zufällige Mischung aus den vorgenannten Modellen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Keine spezifischen Versorgungsmodelle	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

17. Welche Rolle spielen Ihrer Auffassung nach die folgenden Faktoren in der Behandlung der unter Frage 2. genannten Seltenen Erkrankung?

	sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig
Wohnortnahe Versorgung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hohe Kompetenz der ärztlichen Leitung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Zeitnahe Terminvergabe	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gute Zusammenarbeit zwischen ärztlichen und nicht-ärztlichen Behandlern	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gute Zusammenarbeit mit dem Hausarzt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gleichbleibende Ansprechpartner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Früher Zugang zu Diagnosemöglichkeiten (z.B. Neugeborenen-screening)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Psychosoziale Betreuung der Betroffenen bzw. Angehörigen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Schneller Zugang zu neuen Arzneimitteln	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verfügbarkeit speziell ausgebildeter nicht-ärztlicher Therapeuten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Problemloser Zugang zu Hilfsmitteln	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Informationen über neue Behandlungsmöglichkeiten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Informationen über Behandlungszentren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Zugang zu Behandlungsmöglichkeiten außerhalb Deutschlands	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

18. Folgende Forschungsnetze werden derzeit durch das BMBF (typischerweise befristet) gefördert: Ichtyosen und verwandte Verhornungsstörungen, Epidermolysis bullosa, systemische Sklerodermie, Skelettdysplasie-Netzwerk (SKELNET), Störungen der somatosexuellen Differenzierung und Intersexualität, Angeborene Störungen der Blutbildung, Muskeldystrophien (MD-Net), Deutsches Netzwerk für erbliche Bewegungsstörungen (GeNeMove), Leukodystrophien.

Nennen Sie uns bitte weitere Ihnen bekannte Vernetzungen von medizinischen Spezialisten (ggf. mit Ansprechpartner):

19. Wie schätzen Sie die Auswirkungen bestehender Netzwerke auf die konkrete Versorgung der Patienten ein?

sehr positiv <input type="checkbox"/>	positiv <input type="checkbox"/>	kein Effekt <input type="checkbox"/>	negativ <input type="checkbox"/>	sehr negativ <input type="checkbox"/>
--	-------------------------------------	---	-------------------------------------	--

20. Wie schätzen Sie die Wichtigkeit Europäischer Referenzzentren für die unter Frage 2. genannte Seltene Erkrankung ein?

Hintergrund der Frage ist, dass es derzeit eine Europäische Initiative gibt, Europäische Referenzzentren und Europäische Referenznetzwerke zu etablieren, die nicht nur für einen Erfahrungsaustausch sorgen, sondern bei Notwendigkeit auch für die Versorgung von Patienten aus anderen Mitgliedsstaaten der EU zur Verfügung stehen sollen.

sehr wichtig <input type="checkbox"/>	wichtig <input type="checkbox"/>	neutral <input type="checkbox"/>	eher unwichtig <input type="checkbox"/>	unwichtig <input type="checkbox"/>
--	-------------------------------------	-------------------------------------	--	---------------------------------------

V. Diagnose und Therapie

Leistungserbringer müssen bei Diagnose und Therapie der meisten Seltene Erkrankungen besondere Herausforderungen bewältigen. Insbesondere Hausärzte sehen, wenn überhaupt, bestimmte Seltene Erkrankungen äußerst selten in ihrem Berufsleben. Deshalb erhalten Patienten vielfach erst nach langer Zeit oder nie eine richtige Diagnose, was sich auf den Gesundheitszustand des Patienten auswirken kann.

21. Welche Maßnahmen sind Ihrer Meinung nach geeignet, um die Diagnosestellung bei Seltene Erkrankungen allgemein zu beschleunigen?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Zentrale Informationsdatenbanken	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Schulungen für primäre Leistungserbringer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verpflichtende Fort- und Weiterbildung über Seltene Erkrankungen (CME / Weiterbildungsverordnungen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Entwicklung von Leitlinien / Patientenpfaden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verbindliche Einführung von Seltene Erkrankungen in die Lehre bei der Mediziner Ausbildung (Approbationsordnung)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Entwicklung / Anwendung von Screeningverfahren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

22. Wie lange dauert derzeit bei der unter Frage 2. genannten Seltene Erkrankung im Durchschnitt die Diagnosestellung (Zeitraum von Erstmanifestation bis zur gesicherten Diagnose)?

_____ Jahre ist unbekannt

23. Worin sehen Sie Verbesserungsmöglichkeiten bei der Diagnosestellung für die unter Frage 2. genannte Seltene Erkrankung?

Einführung eines Neugeborenen Screenings	<input type="checkbox"/>
Bessere Fortbildung der Fachärzte	<input type="checkbox"/>
Bessere Fortbildung der Hausärzte	<input type="checkbox"/>
Bessere Vernetzung von Hausärzten und Fachärzten	<input type="checkbox"/>
Mehr Forschung	<input type="checkbox"/>
Schaffung von Referenzzentren	<input type="checkbox"/>
Verbesserung von Informationsdatenbanken	<input type="checkbox"/>
Stärkere Einbeziehung von Patientenerfahrungen der Selbsthilfe	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>

VI. Information und Erfahrungsaustausch

Durch die geringe Bekanntheit der meisten Seltene Erkrankungen fehlen sowohl Ärzten und Therapeuten als auch Patienten und Kostenträgern häufig spezielle Informationen. Diese Informationsdefizite könnten möglicherweise durch eine gezielte Informationsbereitstellung und einen Erfahrungsaustausch verbessert werden.

24. Wie schätzen Sie allgemein die Informationsmöglichkeiten bei Seltene Krankheiten ein?

	sehr gut	gut	mittel	schlecht	sehr schlecht
Für Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Für spezialisierte Mediziner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Für nicht spezialisierte Mediziner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Für Entscheidungsträger (Krankenkassen, Politik etc.)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

25. Welche Quellen sind Ihrer Meinung nach für Patienten wichtig, um Informationen über Seltene Erkrankungen zu bekommen?

	sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig
Hausärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fachärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Patientenorganisationen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Internet	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fachliteratur	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Druckmedien (Zeitschriften, Tagespresse, Apothekenrundschau etc.)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gesundheitskongresse / -messen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Krankenkassen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pharmazeutische Industrie / Medizintechnikindustrie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

26. Wie ist die Informationslage für Patienten über Seltene Erkrankungen Ihrer Meinung nach derzeit in folgenden Bereichen?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Patientenverständliche Krankheitsbeschreibung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Erfahrungsberichte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Überblick über Therapiemöglichkeiten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Informationen über vorhandene Spezialisten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Selbsthilfegruppen bzw. Patientenorganisationen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

27. Welche Initiativen sind Ihrer Meinung nach geeignet, um den Erfahrungsaustausch über Seltene Erkrankungen zu verbessern?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Gemeinsame Tagungen verschiedener Berufsgruppen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gemeinsame Tagungen für mehrere Seltene Erkrankungen (z.B. Lungenerkrankungen) unter Einbeziehung der Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gemeinsame Gesellschaften verschiedener Leistungserbringer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Gemeinsame Organisationen von Leistungserbringern und Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

VII. Forschung

Aufgrund der Heterogenität der Seltene Erkrankungen und der geringen Anzahl an Patienten sowie der wenigen Spezialisten ist Forschung nur unter erschwerten Bedingungen möglich. Außerdem ist es möglich, dass hohe Investitionskosten und fehlende Anreize die Entwicklung und Einführung neuer Medikamente hemmen.

28. Wie schätzen Sie derzeit die vorhandenen Kenntnisse über die Häufigkeit von Seltene Krankheiten (Epidemiologie) allgemein im Durchschnitt ein?

sehr gut	gut	mittel	schlecht	sehr schlecht
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

29. Wie schätzen Sie derzeit die vorhandenen Kenntnisse über die Häufigkeit der unter Frage 2. genannten Seltene Erkrankung (Epidemiologie) im Durchschnitt ein?

sehr gut	gut	mittel	schlecht	sehr schlecht
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

30. Welche Möglichkeiten und Vorteile sehen Sie in der Einrichtung von Registern?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Überwachung von Häufigkeit, Verbreitung, Schwere und Sterblichkeitsraten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Unterstützung der Forschungsarbeit (z.B. Rekrutierung von Probanden für klinische Studien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ausarbeitung epidemiologischer Spezifikationen für Referenzzentren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Standardisierung und Optimierung diagnostischer Maßnahmen und Behandlungsverfahren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Etablierung neuer Diagnose- und Therapieformen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

31. Gibt es für die unter Frage 2. genannte Seltene Erkrankung ein Patientenregister?

<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> mir nicht bekannt	
Falls ja:			
Bundesweites, umfassendes Patientenregister, anonymisiert und für alle Wissenschaftler zugänglich			<input type="checkbox"/>
Bundesweites, umfassendes Patientenregister, Zugang nur für den Betreiber des Registers möglich			<input type="checkbox"/>
Regionales, nicht-umfassendes Patientenregister, Zugang uneingeschränkt möglich			<input type="checkbox"/>
Regionales, nicht-umfassendes Patientenregister, Zugang nur für den Betreiber des Registers möglich			<input type="checkbox"/>
Andere: _____			<input type="checkbox"/>

32. Wie können die klinische Forschung bei Seltenen Erkrankungen gefördert und Forschungsergebnisse schnellstmöglich in der Therapie umgesetzt werden?

	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht
Periodisch ausgeschriebene öffentliche nationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Periodisch ausgeschriebene öffentliche internationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien (auch mit der EU)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Etablierung von Forschungsnetzwerken mit professioneller Unterstützung (z.B. durch ein Beratungszentrum für klinische Studien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Erweiterte Abschreibungsmöglichkeiten für Investitionen kleinerer und mittlerer Unternehmen im Bereich Seltener Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Öffentliche Förderung von Entwicklungsprogrammen kleinerer und mittlerer Unternehmen (Risk-sharing, direkte Beteiligungen, Bürgschaften etc.)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

33. Nehmen Sie bitte zu folgenden Aussagen bezüglich Orphan Drugs bzw. Off-Label-Use Stellung.

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
a) Die Zugangsmöglichkeiten müssen verbessert werden, da die Betroffenen noch zu wenig von speziellen medikamentösen Therapien profitieren.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Es besteht die Gefahr, dass Pharmaunternehmen die originäre Orphan-Drug-Zulassung von Medikamenten nutzen, um später die Massenzulassung für häufigere Indikationen zu erreichen.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) Die Möglichkeiten des Off-Label-Use sollten im Bereich der Seltenen Erkrankungen verbessert werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

VIII. Nationales Aktionsforum

Sowohl auf nationaler als auch auf internationaler Ebene gibt es zahlreiche Maßnahmen, die zu konkreten Verbesserungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen beitragen sollen. Aufgrund des pluralistisch strukturierten und des von verschiedenen Zuständigkeiten geprägten Gesundheitswesens in Deutschland können nachhaltige Verbesserungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen nur bei einem gemeinsamen Handeln aller Akteure erreicht werden. Unter einem Nationalen Aktionsforum könnten die verschiedensten Interessengruppen zusammengeführt werden. Hier sollen die Grundlagen für weiteres konzertiertes Handeln geschaffen werden.

Daher interessieren wir uns für Ihre Meinung zur Etablierung eines Nationalen Aktionsforums, in dem verschiedene Fragestellungen diskutiert und koordiniert werden könnten. Außerdem stellt sich die Frage, wie im deutschen Gesundheitswesen zielorientiert ein Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen entwickelt werden kann.

34. Was halten Sie von einem Nationalen Aktionsforum für Seltene Erkrankungen?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
a) Ein Nationales Aktionsforum kann dazu beitragen, Initiativen zu bündeln und zudem ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Verhalten verschiedener Akteure im Bereich der Seltenen Erkrankungen zu ermöglichen.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Ein Nationales Aktionsforum kann die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen verbessern und die Netzwerkarbeit sowie das Angebot an Informationen fördern.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) Ein Nationales Aktionsforum ist unnötig. Die Mittel sollten besser in Forschung und Versorgung zu Seltenen Erkrankungen investiert werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

35. Welche Akteure sollten nach Ihrer Meinung an einem Nationalen Aktionsforum beteiligt sein?

Mehrfachnennungen möglich

Vertreter der Ministerien	<input type="checkbox"/>	Vertreter der Hausärzte	<input type="checkbox"/>
Vertreter der Krankenkassen / Kostenträger	<input type="checkbox"/>	Vertreter der Fachärzte	<input type="checkbox"/>
Vertreter der Pharmaindustrie	<input type="checkbox"/>	Vertreter von wissenschaftlichen Einrichtungen / wissenschaftlichen Fachgesellschaften	<input type="checkbox"/>
Vertreter von Verbraucherschutzorganisationen / Patientenberatungsorganisationen	<input type="checkbox"/>	Vertreter von Selbsthilfegruppen / Patientenorganisationen	<input type="checkbox"/>
Vertreter von Forschungsförderorganisationen	<input type="checkbox"/>	Andere: _____	<input type="checkbox"/>

36. Welche Fragestellungen könnten und sollten in einem Nationalen Aktionsforum in den nächsten fünf Jahren nach Ihrer Meinung vorrangig behandelt werden?

	sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig
Allgemeines					
Besondere Probleme für Menschen mit Seltene Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verbesserung des Wissens über die Epidemiologie Seltener Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Versorgung					
Möglichkeiten des Einsatzes von Qualitätssicherungsmaßnahmen zur Verbesserung der Versorgung Seltener Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Rolle von Referenznetzwerken in Deutschland	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Rolle von Referenznetzwerken in Europa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Einfluss von Patienten in Referenznetzwerken	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Finanzierung von Referenzzentren und spezieller Versorgung Seltener Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verbesserung des Zugangs zur Versorgung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Diagnose und Therapie					
Erstellung von Leitlinien der Diagnostik und Therapie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Off-Label-Use bei Seltene Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Beschleunigung der Diagnosestellung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Screeningverfahren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Information und Erfahrungsaustausch					
Informationstransfer zwischen beteiligten Akteuren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fort- und Weiterbildung der Leistungserbringer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Rolle von Selbsthilfegruppen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Forschung und Zukunft					
Möglichkeiten der Förderung von Forschung und Innovationen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Möglichkeiten der Förderung nationaler und internationaler Partnerschaften und Netzwerke	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Erarbeitung eines Maßnahmenkataloges für einen „Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen“ in Anlehnung an EU-Aktivitäten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Andere: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

37. Wie sollte aus Ihrer Sicht ein späterer Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen entwickelt werden?

<i>Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.</i>	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu
a) Ein Nationaler Aktionsplan wird nötig sein, da die einzelnen Bundesländer Ihrer Aufgabe bei der Versorgung von Seltenen Erkrankungen voll und ganz nachkommen.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen sollte unter Mitarbeit von Schlüsselakteuren im Rahmen eines Nationalen Aktionsforums erstellt werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen sollte „top-down“ von der Bundesregierung in Zusammenarbeit mit den Bundesländern entwickelt werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d) Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen sollte in Koordination mit den europäischen Mitgliedsstaaten erstellt werden.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

38. Raum für weitere Anmerkungen: Sie können uns an dieser Stelle weitere wichtige Aspekte und Anmerkungen mitteilen, die Sie bisher im Fragebogen nicht unterbringen konnten.

Vielen Dank für Ihre Unterstützung!

Rückantwort

Leibniz Universität Hannover
Forschungsstelle für Gesundheitsökonomie
z.Hd. Daniela Eid
Königsworther Platz 1
30167 Hannover

5.1.3 Teilnehmer Fragebogenerhebung

Achalasie – Selbsthilfe e. V.
Brigitte Schulz
Nikolausstraße 10
53894 Mechernich

Achalasie – Selbsthilfe e. V.
Hartwig Rütze
Nikolausstraße 10
53894 Mechernich

Achalasie – Selbsthilfe e. V.
Heidi Stachelhaus
Nikolausstraße 10
53894 Mechernich

Actelion Pharmaceuticals Deutschland GmbH
Sascha Glanemann
Basler Straße 63-65
79100 Freiburg

AGS – Eltern- und Patienteninitiative e. V.
Baumschulenstrasse 1
89359 Kötz

AHC-Deutschland e. V.
Ralf Müller
Karnapsweg 11
53332 Bornheim

ALPHA1 Deutschland - Gesellschaft für Alpha1-Antitrypsinmangel e. V.
Elisabeth Takahashi
Dürener Straße 270
50935 Köln

AOK Baden-Württemberg
Dr. Rolf Hoberg
Heilbronner Straße 184
70191 Stuttgart

AOK Berlin
Henry Kotek
Wilhelmstraße 1
10957 Berlin

AOK Bundesverband
Dr. Detlef Schmidt
Rosenthaler Straße 31
10178 Berlin

AOK Hessen
Fritz Müller
Basler Straße 2
61352 Bad Homburg

AOK Mecklenburg-Vorpommern
Friedrich-Wilhelm Bluschke
Am Grünen Tal 50
19063 Schwerin

AOK Rheinland / Hamburg
Heike Rubbert
Kasernenstraße 61
40213 Düsseldorf

AOK Sachsen und Thüringen
Ines Tallig
Sternplatz 7
01067 Dresden

AOK Sachsen und Thüringen
Rolf Steinbronn
Sternplatz 7
01067 Dresden

AOK Sachsen-Anhalt
Uwe Deh
Lüneburger Straße 2
39106 Magdeburg

AOK Westfalen-Lippe
Martin Litsch
Nortkirchenstraße 103-105
44263 Dortmund

Bayer Schering Pharma AG
Dr. Matthias Gottwald
13342 Berlin

Bayerisches Staatsministerium für Arbeit, Sozialordnung, Familie und Frauen
Referat Versorgungsschwerpunkte in der Krankenhausplanung
Dr. Hans Neft
Winzererstraße 9
80797 München

Bayerisches Staatsministerium für Umwelt, Gesundheit und Verbraucherschutz
Dr. Elisabeth Wehrum
Rosenkavalierplatz 2
81925 München

Behörde für Soziales, Familie, Gesundheit und Verbraucherschutz
Amt für Gesundheit und Verbraucherschutz
Elke Huster-Nowack
Billstraße 80
20539 Hamburg

BKK Bundesverband
Kania Zeynep
Kronprinzenstraße 6
45128 Essen

Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e. V. (BAG SELBSTHILFE e. V.)
Dr. Martin Danner
Kirchfeldstraße 149
40215 Düsseldorf

Bundesärztekammer
Dr. Justina Engelbrecht
Herbert-Lewin-Platz 1
10623 Berlin

Bundesselbsthilfevereinigung 'Multiple kartilaginäre Exostosen (Osteochondrome)' e. V.
Am Korsorsberg 100 b
26203 Wardenburg

Bundesverband Angeborener Gefäßfehlbildungen e. V.
Claudia Köster
Blötter Weg 85
45478 Mülheim an der Ruhr

Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e. V. (BPI)
Prof. Dr. Barbara Sickmüller
Friedrichstraße 148
10117 Berlin

Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e. V.
Leinestraße 2
28199 Bremen

Bundesverband Medizintechnologie e. V. (BVMed)
Joachim M. Schmitt
Reinhardstraße 29 b
10117 Berlin

Bundesverband Poliomyelitis e. V. - Beratungs- u. Geschäftsstelle
Irene Kopf
Freiberger Straße 33
09488 Thermalbad Wiesenbad

Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e. V.
Dagmar Jürgensen
Sonnenhalde 5a
74838 Limbach

Bundeswehrkrankenhaus Ulm
Neurochirurgie
Dr. Uwe Max Mauer
Oberer Eselberg 40
89070 Ulm

Charité – Universitätsmedizin
Deutsche Gesellschaft für Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten e. V. (DGVS)
Severin Daum
Hindenburgdamm 30
12200 Berlin

Charité Berlin - Campus Virchow Klinikum
Amyotrophe Lateralsklerose
S-Referenzzentrum / Ambulanz für ALS
Prof. Dr. Thomas Meyer
Augustenburger Platz 1
13353 Berlin

Charité Berlin - Campus Virchow-Klinikum
Institut für Medizinische Genetik
Verbundprojekt: Osteopetrose
Dr. Uwe Kornak
Augustenburger Platz 1
13353 Berlin

DAK
Volker Röttsches
Nagelsweg 27-31
20097 Hamburg

Deutsche Arbeitsgemeinschaft Selbsthilfegruppen e. V. (DAG SHG)
Sabine Bütow
Friedrichstraße 28
35392 Gießen

Deutsche BKK
Achim Kolanoski
Willy-Brandt-Platz 8
38439 Wolfsburg

Deutsche Ehlers-Danlos Initiative (Deutschland) e. V.
Anne Röder
Kugelbühlstraße 1
91154 Roth

Deutsche Ehlers-Danlos Initiative (Deutschland) e. V.
Maria Boßle
Kugelbühlstraße 1
91154 Roth

Deutsche Forschungsgemeinschaft
Frank Wissing
Kennedyallee 40
53170 Bonn

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.
Horst Ganter
Im Moos 4
79112 Freiburg

Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e. V.
Ute Wallentin
Bei den Mühren 82
20457 Hamburg

Deutsche Hämophiliegesellschaft e. V.
Siegfried Wunderlich
Neumann-Reichardt-Straße 34
22041 Hamburg

Deutsche Rheuma Liga Bundesverband e. V.
Maximilianstraße 14
53111 Bonn

Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e. V. (DSCM)
Johannes-Georg Wagner
Buchenweg 15a
68623 Lampertheim

Deutscher Bundestag
Ausschuss für Gesundheit
Maria Eichhorn
Platz der Republik 1
11011 Berlin

Deutscher Bundestag
Ausschuss für Gesundheit
Dr. Rolf Koschorrek
Platz der Republik 1
11011 Berlin

Deutscher Bundestag
Ausschuss für Gesundheit
Dr. Konrad Schily
Platz der Republik 1
11011 Berlin

Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI)
Fachreferat medizinische Klassifikation (ICD-10)
Ulrich Vogel
Waisenhausgasse 36-38a
50676 Köln

Die Schmetterlinge – Schilddrüsenverband
Kirsten Wosniack
Gemarkenstraße 133
45147 Essen

Die Senatorin für Arbeit, Frauen, Gesundheit, Jugend und Soziales Bremen
Dr. Martin Götz
Frederik Buscher
Contrescarpe 72
28195 Bremen

Eberhard-Karls-Universität Tübingen
Universitätsklinikum und Medizinische Fakultät
Klinik für Neurologie
Verbundprojekt: Internationales Netzwerk zur spastischen Paraplegie (EUROSPA)
Prof. Dr. Ludger Schöls
Hoppe-Seyler-Straße 3
72076 Tübingen

Eberhard-Karls-Universität Tübingen
Universitätsklinikum und Medizinische Fakultät
Klinik für Neurologie
Verbundprojekt: Internationales Netzwerk zur spastischen Paraplegie (EUROSPA)
Dr. Florian Roser
Hoppe-Seyler-Straße 3
72076 Tübingen

Friedrich-Baur-Institut
Neurologische Klinik der Universität München
Muskeldystrophienetzwerk (MD-NET)
Prof. Dr. Hanns Lochmüller
Ziemssenstraße 1a
80336 München

Genzyme GmbH
Dr. Renate Dörner
Siemensstraße 5b
63263 Neu-Isenburg

Gmünder Ersatzkasse
Rainer Willaredt
Gottlieb-Daimler-Straße 19
73529 Schwäbisch Gmünd

Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf
ESPED - Erhebungseinheit für seltene pädiatrische Erkrankungen in Deutschland
Prof. Dr. Göbel
Postfach 10 22 44
40013 Düsseldorf

Helios Klinikum Erfurt
Neurochirurgische Klinik
Prof. Dr. Steffen Rosahl
Nordhäuser Straße 74
99089 Erfurt

Hoffnungsbaum e. V. - Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von
NBIA (vormals: Hallervorden-Spatz Syndrom)
Angelika Klucken
Hardenberger Straße 73
42549 Velbert

HSP Selbsthilfegruppe Deutschland e. V.
Rudolf Kleinsorge
Leimtelstraße 17
71263 Weil der Stadt

Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e. V.
Gerald Brandt
Peter-Schneider Straße 1
97074 Würzburg

ICA Deutschland e. V.
Untere Burg 21
53881 Euskirchen

Institut des Bewertungsausschusses (InBA)
Peter Reschke
Wilhelmstr. 138
10963 Berlin

Institut für das Entgeltsystem im Krankenhaus (InEK) GmbH
Dr. Martin Braun
Auf dem Seidenberg 3
53721 Siegburg

Institut für Klinische Chemie und Molekulare Diagnostik, Klinikum der Stadt Ludwigshafen am Rhein
Mitonet (Netzwerk für Mitochondriale Medizin)
Dr. Bert Obermaier-Kusser
Bremerstraße 72
67063 Ludwigshafen

Institut für Medizinische Informationsverarbeitung Universität Tübingen
Prof. Dr. Hans-Konrad Selbmann
Panoramastraße 22
72414 Rangendingen

Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e. V.
Netty Müller-Grosse
Mühlweg 23
35216 Biedenkopf

Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.
Dr. Jörg Richstein
Carl-Malchin-Weg 5
18055 Rostock

Jerini AG
Susanne Gellert
Invalidenstraße 130
10115 Berlin

Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt am Main
Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin / Zentrum für Kinderheilkunde
und Jugendmedizin
Prof. Dr. Hansjosef Böhles
Theodor-Stern-Kai 7
60596 Frankfurt

Julius-Maximilians-Universität Würzburg
Muskuloskelettales Centrum Würzburg
Prof. Dr. Franz Jakob
Brettreichstraße 11
97074 Würzburg

Kartagener Syndrom e. V.
Andreas Kunzi
Lärchenweg 14
76275 Ettlingen

Kartagener Syndrom e. V.
Ralf Frank
Lärchenweg 14
76275 Ettlingen

Kassenärztliche Vereinigung Bayerns
Dr. Axel Munte
Elsenheimerstraße 39
80687 München

Kassenärztliche Vereinigung Brandenburg
Dr. Hans-Joachim Helmig
Gregor-Mendel-Straße 10/11
14469 Potsdam

Kassenärztliche Vereinigung Hamburg
Dieter Bollmann
Humboldtstraße 56
22083 Hamburg

Kassenärztliche Vereinigung Hessen
Dr. Margita Bert
Georg-Voigt-Straße 15
60325 Frankfurt

Kassenärztliche Vereinigung Mecklenburg-Vorpommern
Dr. Wolfgang Eckert
Neumühler Straße 22
19057 Schwerin

Kassenärztliche Vereinigung Niedersachsen
Eberhard Gramsch
Berliner Allee 22
30175 Hannover

Kassenärztliche Vereinigung Nordrhein
Dr. Leonhard Hansen
Tersteegenstraße 9
40474 Düsseldorf

Kassenärztliche Vereinigung Rheinland-Pfalz
Dr. Michael Siegert
Isaac-Fulda-Allee 14
55124 Mainz

Kassenärztliche Vereinigung Saarland
Dr. Gunter Hauptmann
Faktoreistraße 4
66111 Saarbrücken

Kassenärztliche Vereinigung Schleswig-Holstein
Dr. Ingeborg Kreuz
Bismarckallee 1-6
23795 Bad Segeberg

Kassenärztliche Vereinigung Westfalen-Lippe
Dr. Ulrich Thamer
Robert-Schirrigk-Straße 4-6
44141 Dortmund

Kaufmännische Krankenkasse
Rudolf Hauke
Karl-Wiechert-Allee 61
30625 Hannover

Kerkhoff-Klinik GmbH
Prof. Dr. Ulf Müller-Ladner
Benekestraße 2-8
61231 Bad Nauheim

Kindernetzwerk e. V.
Raimund Schmid
Hanauer Straße 15
63739 Aschaffenburg

Klinikum der Johann Wolfgang Goethe-Universität
Medizinische Klinik I - Pneumologie/Allergologie
Prof. Dr. T.O.F. Wagner
Theodor-Stern-Kai 7
60590 Frankfurt am Main

Klinikum der Universität München
Friedrich-Baur-Institut
Prof. Dr. Thomas Klopstock
Ziemssenstraße 1a
80336 München

Kompetenznetz Angeborene Herzfehler
Dr. Ulrike Bauer
Augustenburger Platz 1
13353 Berlin

Krankenhaus Barmherzige Brüder München
Abteilung für Orthopädie und Physikalische Therapie
Prof. Dr. Werner Plötz
Romanstraße 93
80639 München

Leona e. V.
Uwe Pietryga
Rügener Zeile 64
26388 Wilhelmshaven

Ludwig-Maximilians-Universität München
Lehrstuhl für Gesundheitsökonomie und Management im Gesundheitswesen
Prof. Dr. Reiner Leidl
Ludwigstraße 28
80539 München

Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e. V.
Borgi Winkler-Rohlfing
Döppersberg 20
42103 Wuppertal

Medizinische Hochschule Hannover
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik
Prof. Dr. Jörg Schmidtke
Carl-Neuberg-Straße 1
30625 Hannover

Medizinische Hochschule Hannover
Abteilung für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie:
Netzwerk für angeborene Störungen der Blutbildung
Dr. Cornelia Zeidler
Carl-Neuberg-Straße 1
30625 Hannover

Medizinische Hochschule Hannover
Klinische Forschergruppe zur zystischen Fibrose
Prof. Dr. Dr. Burkhard Tümmler
Carl-Neuberg-Straße 1
30625 Hannover

Medizinischer Dienst der Krankenversicherung
Dr. Lili Grell
Nordstraße 27
33102 Paderborn

Ministerium für Arbeit und Soziales Baden-Württemberg
Abteilung Gesundheit: Referat 56
Dr. Ritter
Postfach 10 34 43
70029 Stuttgart

Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales
Referat III A 2
Dr. Regine Kämmerer
Fürstenwall 25
40219 Düsseldorf

Ministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Familie
Referat 47, Abt. 4
Karl Lahm-Benoit
Heinrich-Mann-Allee 103
14473 Potsdam

Ministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Familie und Frauen
Abt. Gesundheit, Referat 632-2
Bernard Schumann
Bauhofstraße 9
55116 Mainz

Ministerium für Gesundheit und Soziales
Referat 23
Dr. Heidemarie Willer
Turmschanzenstraße 25
39114 Magdeburg

Ministerium für Soziales, Familie und Gesundheit
Referat 43: Krankenhausplanung
Angela Engelhard
Werner-Seelenbinder-Straße 6
99096 Erfurt

Mukoviszidose e. V.
B. Dembski
In den Dauen 6
53117 Bonn

Myelitis e. V.
Neugasse 32
77743 Neuried

NCL Gruppe Deutschland e. V.
Anke Tielker
Am Waldbach 23
32339 Espelkamp

NCL Gruppe Deutschland e. V.
Wilhelm Rüter
Am Waldbach 23
32339 Espelkamp

Netzwerk Intersexualität e. V.
Universität zu Lübeck
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

Neurologische Universitätsklinik Dresden
Deutsche Gesellschaft für Neurologie
Prof. Dr. Heinz Reichmann
Fetscherstraße 74
01307 Dresden

Pfizer Pharma GmbH
Dr. Andreas Penk
Linkstraße 10
10785 Berlin

PKV Verband der privaten Krankenversicherung e. V.
Prof. Dr. Fritze
Bayenthalgürtel 26
50968 Köln

Pro Retina Deutschland e. V.
Franziska Kellermann
Vaalser Straße 108
52074 Aachen

Pro Retina Deutschland e. V.
Michael Emmerich
Vaalser Straße 108
52074 Aachen

Projektträger im DLR Gesundheitsforschung
Bereich AE23: Klinische Forschung und Strukturförderung
Dr. Hans-Josef Heinen
Heinrich-Konen-Straße 1
53227 Bonn

Proteus-Syndrom e. V.
Franziska Müller
Dievenowstraße 11
14199 Berlin

Pulmonale Hypertonie e. V.
Bruno Koop
Wormser Straße 20
76287 Rheinstetten

Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität Bonn - Medizinische Fakultät
Klinik und Poliklinik für Neurologie
Verbundprojekt: Internationales Netzwerk für spinocerebelläre Ataxien (RISCA)
Prof. Dr. Thomas Klockgether
Sigmund-Freud-Straße 25
53127 Bonn

Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Verbundprojekt: Internationales Netzwerk für hereditäre Podozyten-Erkrankungen
(PodoNet)
Prof. Dr. Franz Schaefer
Im Neuenheimer Feld 153
69120 Heidelberg

SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e. V.
Silke Totschnig
Gut Gimritz 6
06108 Halle

Selbsthilfe Ichthyose e. V.
Barbara Kleinow
Straße der Einheit 5d
15749 Mittenwalde

Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e. V.
Andrea Burk
Landhausweg 3
72631 Aichtal

Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V.
Gerda Kalle-Menne
Birkenbusch 11
45770 Marl

Selbsthilfverein Mastozytose e. V.
Sissy Braun
Ingersheimer Weg 2
74564 Crailsheim

Senatsverwaltung für Gesundheit, Umwelt und Verbraucherschutz
Dr. Kristina Mohr
Oranienstraße 106
10969 Berlin

SoMA e. V
Nicole Schwarzer
Weidmannstraße 51
80997 München

Sozialpädiatrisches Zentrum am Evangelischen Krankenhaus Düsseldorf
Kompetenznetzwerk Galaktosämie
Prof. Dr. Susanne Schweitzer-Krantz
Kirchfeldstraße 40
40217 Düsseldorf

Techniker Krankenkasse
Prof. Dr. Norbert Klusen
Bramfelder Straße 140
22305 Hamburg

Tuberöse Sklerose Deutschland e. V.
Helmut Hehn
Am Rosengarten 1
65375 Oestrich-Winkel

Universität Duisburg-Essen
Universitätsklinikum Essen
Institut für Hygiene und Arbeitsmedizin
Verbundprojekt: Internationales Netzwerk für kraniofaziale Malformationen
(CRANIRARE)
PD Dr. Dagmar Wieczorek
Hufelandstraße 55
45147 Essen

Universität Ulm
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Verbundprojekt: Osteopetrose
PD. Dr. Ansgar S. Schulz
Eythstraße 24
89075 Ulm

Universität Ulm
Medizinische Fakultät
Institut für Angewandte Physiologie
Verbundprojekt: Europäisches Netzwerk zu Benignen
Familiären Neonatalen Anfällen
Prof. Dr. Holger Lerche
Helmholtzstraße 8/1
89081 Ulm

Universität zu Köln
Cologne Center for Genomics
Abt. Dermatogenetik
Verbundprojekt: Internationales Netzwerk zum hereditären Angioödem Typ III
Dr. Hans Christian Hennies
Zülpicher Straße 47
50674 Köln

Universität zu Köln
Medizinische Fakultät
Institut für Humangenetik
Verbundprojekt: Internationales Netzwerk für kraniofaziale Malformationen
(CRANIRARE)
Dr. Bernd Wollnik
Kerpener Straße 34
50931 Köln

Universität zu Lübeck
Institut für Sozialmedizin
Dagmar Lühmann
Beckergrube 43-47
23552 Lübeck

Universität zu Lübeck
Klinik für Kinder- Jugendmedizin: Netzwerk Störungen der
somatosexuellen Differenzierung und Intersexualität
Prof. Dr. Ute Thyen
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

Universitätsfrauenklinik Köln
Konsortium familärer Brust- und Eierstockkrebs
Prof. Dr. Rita Schmutzler
Kerpener Straße 34
50931 Köln

Universitäts-Hautklinik Freiburg
Netzwerk für Epidermolysisbullosa
Dr. Hauke Schumann
Hauptstr. 7
79104 Freiburg

Universitäts-Hautklinik Münster
Netzwerk für Ichthyosen und verwandte Verhornungsstörungen
Prof. Dr. Heiko Traupe
Von-Esmarchstraße 58
48149 Münster

Universitäts-Kinderklinik Würzburg
Prof. Dr. Hermann J. Girschick
Josef-Schneider-Straße 2
97080 Würzburg

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Netzwerk für erbliche Stoffwechselstörungen/-krankheiten (METABNET)
PD Dr. Peter Burgard
Im Neuenheimer Feld 153
69120 Heidelberg

Universitätsklinik Mannheim
Deutsche Gesellschaft für Kardiologie-, Herz- und Kreislaufforschung (DGK) - Zent-
rum für Innere Medizin / Institut für Pathophysiologie
Prof. Dr. Martin Borgfrede
Theodor-Kutzer-Ufer 1-3
68167 Mannheim

Universitätsklinik Münster
Zentrum am St. Franziskus-Hospital, Rheumazentrum Sendenhorst
Prof. Dr. A. Heiligenhaus
Hohenzollernring 74
48145 Münster

Universitätsklinikum Magdeburg
Neurochirurgie
Prof. Dr. Raimund Firsching

Universitätsklinikum Würzburg
Institut für Klinische Biochemie und Pathobiochemie
Verbundprojekt: Internationales Netzwerk zum hereditären Angioödem Typ III
PD Dr. Thomas Renné
Josef-Schneider Straße 2
97078 Würzburg

Verband der Angestellten-Krankenkasse e. V. (VdAK)
Edelinde Eusterholz
Frankfurter Straße 84
53721 Siegburg

Verein Morbus Wilson e. V.
Leiblstraße 2
83024 Rosenheim

Vereinigte IKK
Dr. Thorsten Leonhard
Burgwall 20
44135 Dortmund

Westfälische Wilhelms-Universität Münster
Medizinische Fakultät
Institut für Physiologische Chemie und Pathobiochemie
Verbundprojekt: Internationales Kindler Syndrom Netzwerk
Prof. Dr. Peter Bruckner
Waldeyerstraße 15
48149 Münster

Wissenschaftlicher Beirat ACHSE e. V.
Dr. Frank Brunsmann
Spandauer Damm 130
14050 Berlin

Wissenschaftlicher Beirat ACHSE e. V.
Prof. Dr. Alfred Hildebrandt
Spandauer Damm 130
14050 Berlin

Wissenschaftlicher Beirat ACHSE e. V.
Prof. Dr. Bernhard Manger
Spandauer Damm 130
14050 Berlin

Wissenschaftlicher Beirat ACHSE e. V.
Prof. Dr. Birgit Lorenz
Spandauer Damm 130
14050 Berlin

Wissenschaftlicher Beirat ACHSE e. V.
Prof. Dr. Erik Harms
Spandauer Damm 130
14050 Berlin

Wissenschaftlicher Beirat ACHSE e. V.
Prof. Dr. Kurt Ullrich
Spandauer Damm 130
14050 Berlin

Wissenschaftliches Institut der AOK (WIDO)
Dr. Klaus Jacobs
Geschäftsführer
Rosenthaler Straße 31
10178 Berlin

Wissenschaftliches Institut der TK für Nutzen und Effizienz im Gesundheitswesen
(WINEG)
Dr. Eva Susanne Dietrich
Habichtstraße 30
22305 Hamburg

5.1.4 Ergebnisse der Befragung in Tabellenform

Bedeutung und Aufmerksamkeit

Tab. 1:	Gesamtauswertung.....	239
Tab. 2:	Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	239
Tab. 3:	Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	240

Verbesserung des Umfangs und der Qualität der Versorgung

Tab. 4:	Gesamtauswertung.....	241
Tab. 5:	Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	241
Tab. 6:	Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	242

Maßnahmen zur Verbesserung des Umfangs und der Qualität der Versorgung

Tab. 7:	Gesamtauswertung.....	243
Tab. 8:	Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	243
Tab. 9:	Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	244

Allgemeiner Zugang von Patienten zur Versorgung

Tab. 10:	Gesamtauswertung.....	245
Tab. 11:	Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	245
Tab. 12:	Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	245

Krankheitsspezifischer Zugang von Patienten zur Versorgung

Tab. 13:	Patientenorganisationen	246
----------	-------------------------------	-----

Benachteiligte Personengruppen beim Zugang zur Versorgungsleistungen

Tab. 14:	Gesamtauswertung.....	247
Tab. 15:	Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	247
Tab. 16:	Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	248

Ambulante Versorgungsformen

Tab. 17: Organisationen und Leistungserbringer	249
Tab. 18: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	249

Vergütungsstrukturen

Tab. 19: Gesamtauswertung.....	250
Tab. 20: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	250
Tab. 21: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	250

Eignung verschiedener Vergütungsformen

Tab. 22: Organisationen und Leistungserbringer	251
Tab. 23: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	251

Vorteile und Herausforderungen der Einrichtung von Referenzzentren

Tab. 24: Gesamtauswertung.....	252
Tab. 25: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	253
Tab. 26: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	254

Kriterien zur Einrichtung von Referenzzentren

Tab. 27: Gesamtauswertung.....	256
Tab. 28: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	257
Tab. 29: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	258

Elemente einer gemeinsamen Versorgung (Shared-Care)

Tab. 30: Gesamtauswertung.....	260
Tab. 31: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	260
Tab. 32: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	261

Ziele einer gemeinsamen Versorgung (Shared-Care)

Tab. 33: Gesamtauswertung.....	262
Tab. 34: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	262
Tab. 35: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	263

Allgemeine Verbreitung von spezifischen Versorgungsstrukturen

Tab. 36: Organisationen und Leistungserbringer	264
Tab. 37: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	265

Krankheitsspezifische Verbreitung von spezifischen Versorgungsstrukturen

Tab. 38: Patientenorganisationen	266
--	-----

Präferenzen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen für die Behandlung

Tab. 39: Patientenorganisationen	267
--	-----

Auswirkungen bestehender Netzwerke

Tab. 40: Gesamtauswertung.....	268
Tab. 41: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	268
Tab. 42: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	268

Bedeutung europäischer Referenzzentren

Tab. 43: Patientenorganisationen	269
--	-----

Beschleunigung der Diagnosestellung

Tab. 44: Gesamtauswertung.....	270
Tab. 45: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	270
Tab. 46: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	271

Verbesserungsbedarf bei der Diagnosestellung

Tab. 47: Patientenorganisationen	272
--	-----

Therapieleitlinien und Patientenpfade

Tab. 48: Organisationen und Leistungserbringer.....	273
---	-----

Tab. 49: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	273
--	-----

Informationsmöglichkeiten

Tab. 50: Gesamtauswertung.....	274
Tab. 51: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	274
Tab. 52: Subgruppen öffentliche Org./ Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	274

Informationsquellen für Patienten

Tab. 53: Gesamtauswertung.....	275
Tab. 54: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	275
Tab. 55: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	276

Informationslage für Patienten in verschiedenen Bereichen

Tab. 56: Gesamtauswertung.....	277
Tab. 57: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	277
Tab. 58: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	278

Erfahrungsaustausch

Tab. 59: Gesamtauswertung.....	279
Tab. 60: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	279
Tab. 61: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	279

Allgemeiner Kenntnisstand über die Epidemiologie

Tab. 62: Gesamtauswertung.....	280
Tab. 63: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	280
Tab. 64: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	280

Krankheitsspezifischer Kenntnisstand über die Epidemiologie

Tab. 65: Patientenorganisationen	281
--	-----

Möglichkeiten und Vorteile von Registern

Tab. 66: Gesamtauswertung.....	282
--------------------------------	-----

Tab. 67: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	282
---	-----

Tab. 68: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	283
--	-----

Verbreitung von Patientenregistern

Tab. 69: Patientenorganisationen	284
--	-----

Art der Patientenregister

Tab. 70: Gesamtauswertung.....	285
--------------------------------	-----

Klinische Forschung und Forschungsergebnisse

Tab. 71: Gesamtauswertung.....	286
--------------------------------	-----

Tab. 72: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	286
---	-----

Tab. 73: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	287
--	-----

Orphan Drugs und Off-Label-Use

Tab. 74: Gesamtauswertung.....	288
--------------------------------	-----

Tab. 75: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	288
---	-----

Tab. 76: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	288
--	-----

Fördermaßnahmen für die Entwicklung von Orphan Drugs

Tab. 77: Organisationen und Leistungserbringer	289
--	-----

Tab. 78: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	289
--	-----

Maßnahmen für eine Verbesserung des Off-Label-Use

Tab. 79: Organisationen und Leistungserbringer	290
--	-----

Tab. 80: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	290
--	-----

Nationales Aktionsforum

Tab. 81: Gesamtauswertung.....	291
Tab. 82: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	291
Tab. 83: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	292

Zusammensetzung eines Nationalen Aktionsforums

Tab. 84: Gesamtauswertung.....	293
Tab. 85: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	293
Tab. 86: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	294

Zukünftige Fragestellungen eines Nationalen Aktionsforums

Tab. 87: Gesamtauswertung.....	295
Tab. 88: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	296
Tab. 89: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	297

Nationaler Aktionsplan

Tab. 90: Gesamtauswertung.....	299
Tab. 91: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen	299
Tab. 92: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher	300

Bedeutung und Aufmerksamkeit

Tab. 1: Gesamtauswertung

Wie schätzen Sie derzeit die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit ein?						
<i>n= 158</i>	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Die Seltene Erkrankungen finden derzeit in Deutschland zu wenig Beachtung.	40,5%	39,9%	8,9%	10,1%	0,6%	0,0%
Es sollten Maßnahmen ergriffen werden, um die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit zu verbessern.	46,2%	33,5%	10,8%	7,6%	1,9%	0,0%
Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Volkskrankheiten (z.B. Diabetes, Bluthochdruck etc.) sind wichtiger als Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen.	7,0%	11,4%	24,7%	31,0%	25,3%	0,6%

Tab. 2: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Wie schätzen Sie derzeit die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit ein?							
<i>n= 158</i>		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Die Seltene Erkrankungen finden derzeit in Deutschland zu wenig Beachtung.	Organ. + Leist.	28,8%	44,1%	12,6%	13,5%	1,0%	0,0%
	Patientenorg.	68,1%	29,8%	0,0%	2,1%	0,0%	0,0%
Es sollten Maßnahmen ergriffen werden, um die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit zu verbessern.	Organ. + Leist.	30,6%	43,2%	12,6%	10,8%	2,8%	0,0%
	Patientenorg.	83,0%	10,6%	6,4%	0,0%	0,0%	0,0%
Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Volkskrankheiten (z.B. Diabetes, Bluthochdruck etc.) sind wichtiger als Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen.	Organ. + Leist.	5,4%	13,5%	26,1%	31,5%	22,5%	1,0%
	Patientenorg.	10,6%	6,4%	21,3%	29,8%	31,9%	0,0%

Tab. 3: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie schätzen Sie derzeit die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit ein?							
n= 111		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Die Seltene Erkrankungen finden derzeit in Deutschland zu wenig Beachtung.	Öffentliche Organisation	25,7%	34,3%	25,7%	14,3%	0,0%	0,0%
	Kostenträger	11,8%	52,9%	11,8%	17,6%	5,9%	0,0%
	Leistungserbringer	34,4%	53,1%	3,1%	9,4%	0,0%	0,0%
	Forscher	34,6%	42,3%	7,7%	15,4%	0,0%	0,0%
Es sollten Maßnahmen ergriffen werden, um die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit zu verbessern.	Öffentliche Organisation	17,1%	45,7%	17,1%	17,1%	3,0%	0,0%
	Kostenträger	5,9%	41,2%	29,4%	11,8%	11,7%	0,0%
	Leistungserbringer	43,8%	43,8%	3,1%	9,3%	0,0%	0,0%
	Forscher	50,0%	38,5%	7,7%	3,8%	0,0%	0,0%
Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Volkskrankheiten (z.B. Diabetes, Bluthochdruck etc.) sind wichtiger als Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen.	Öffentliche Organisation	2,9%	8,6%	31,4%	31,4%	22,9%	2,8%
	Kostenträger	17,6%	17,6%	23,5%	11,8%	29,5%	0,0%
	Leistungserbringer	6,2%	12,5%	21,9%	40,6%	18,8%	0,0%
	Forscher	0,0%	19,2%	23,1%	34,6%	23,1%	0,0%

Verbesserung des Umfangs und der Qualität der Versorgung

Tab. 4: Gesamtauswertung

In welchen Versorgungsbereichen ist Ihrer Meinung nach generell eine Verbesserung des Umfangs und/oder der Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen notwendig?			
<i>n= 158</i>	Ja, Verbesserung ist nötig	Nein, keine Verbesserung nötig	keine Angabe
Hausärztlicher Bereich	70,9%	19,6%	9,5%
Fachärztlicher Bereich (Niedergelassene)	76,6%	15,2%	8,2%
Fachärztlicher Bereich (ambulante Versorgung im Krankenhaus)	70,9%	18,4%	10,7%
Stationäre Versorgung	61,4%	27,2%	11,4%
Physiotherapeutischer Bereich	57,0%	28,5%	14,5%
Psychosoziale Betreuung	74,1%	12,7%	13,2%
Zentren für einzelne Erkrankungen (interdisziplinäre Spezialteams)	74,1%	15,8%	10,1%
Rehabilitation	61,4%	26,6%	12,0%
Medikamentöse Versorgung	64,6%	22,2%	13,2%
Andere	11,4%	0,0%	88,6%

Tab. 5: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

In welchen Versorgungsbereichen ist Ihrer Meinung nach generell eine Verbesserung des Umfangs und/oder der Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen notwendig?				
<i>n= 158</i>		Ja, Verbesserung ist nötig	Nein, keine Verbesserung nötig	keine Angabe
Hausärztlicher Bereich	Organ. + Leist.	64,9%	24,3%	10,8%
	Patientenorg.	85,1%	8,5%	6,4%
Fachärztlicher Bereich (Niedergelassene)	Organ. + Leist.	70,3%	20,7%	9,0%
	Patientenorg.	91,5%	2,1%	6,4%
Fachärztlicher Bereich (ambulante Versorgung im Krankenhaus)	Organ. + Leist.	62,2%	25,2%	12,6%
	Patientenorg.	91,5%	2,1%	6,4%
Stationäre Versorgung	Organ. + Leist.	52,3%	36,0%	11,7%
	Patientenorg.	83,0%	6,4%	10,6%
Physiotherapeutischer Bereich	Organ. + Leist.	46,8%	37,8%	15,4%
	Patientenorg.	80,9%	6,4%	12,7%
Psychosoziale Betreuung	Organ. + Leist.	66,7%	18,0%	15,3%
	Patientenorg.	91,5%	0,0%	8,5%
Zentren für einzelne Erkrankungen (interdisziplinäre Spezialteams)	Organ. + Leist.	68,5%	19,8%	11,7%
	Patientenorg.	87,2%	6,4%	6,4%
Rehabilitation	Organ. + Leist.	55,0%	32,4%	12,6%
	Patientenorg.	76,6%	12,8%	10,6%
Medikamentöse Versorgung	Organ. + Leist.	62,2%	24,3%	13,5%
	Patientenorg.	70,2%	17,0%	12,8%
Andere	Organ. + Leist.	11,7%	0,0%	88,3%
	Patientenorg.	10,6%	0,0%	89,4%

Tab. 6: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

In welchen Versorgungsbereichen ist Ihrer Meinung nach generell eine Verbesserung des Umfangs und/oder der Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen notwendig?				
<i>n= 111</i>		Ja, Verbesserung ist nötig	Nein, keine Verbesserung nötig	keine Angabe
Hausärztlicher Bereich	Öffentliche Organisation	65,7%	17,1%	17,2%
	Kostenträger	70,6%	11,8%	17,6%
	Leistungserbringer	62,5%	31,2%	6,3%
	Forscher	61,5%	34,6%	3,9%
Fachärztlicher Bereich (Niedergelassene)	Öffentliche Organisation	68,6%	17,1%	14,3%
	Kostenträger	58,8%	29,4%	11,8%
	Leistungserbringer	84,4%	9,4%	6,2%
	Forscher	61,5%	34,6%	3,9%
Fachärztlicher Bereich (ambulante Versorgung im Krankenhaus)	Öffentliche Organisation	48,6%	34,3%	17,1%
	Kostenträger	47,1%	41,2%	11,7%
	Leistungserbringer	75,0%	12,5%	12,5%
	Forscher	73,1%	19,2%	7,7%
Stationäre Versorgung	Öffentliche Organisation	45,7%	37,1%	17,2%
	Kostenträger	35,3%	47,1%	17,6%
	Leistungserbringer	62,5%	31,2%	6,3%
	Forscher	57,7%	34,6%	7,7%
Physiotherapeutischer Bereich	Öffentliche Organisation	42,9%	31,4%	25,7%
	Kostenträger	23,5%	58,8%	17,7%
	Leistungserbringer	65,6%	25,0%	9,4%
	Forscher	42,3%	50,0%	7,7%
Psychosoziale Betreuung	Öffentliche Organisation	54,3%	22,9%	22,8%
	Kostenträger	52,9%	29,4%	17,7%
	Leistungserbringer	78,1%	9,4%	12,5%
	Forscher	76,9%	15,4%	7,7%
Zentren für einzelne Erkrankungen (interdisziplinäre Spezialteams)	Öffentliche Organisation	68,6%	11,4%	20,0%
	Kostenträger	41,2%	47,1%	11,7%
	Leistungserbringer	71,9%	18,8%	9,3%
	Forscher	84,6%	11,5%	3,9%
Rehabilitation	Öffentliche Organisation	51,4%	28,6%	20,0%
	Kostenträger	23,5%	58,8%	17,7%
	Leistungserbringer	71,9%	21,9%	6,2%
	Forscher	57,7%	34,6%	7,7%
Medikamentöse Versorgung	Öffentliche Organisation	48,6%	25,7%	25,7%
	Kostenträger	52,9%	29,4%	17,7%
	Leistungserbringer	75,0%	18,8%	6,2%
	Forscher	69,2%	26,9%	3,9%
Andere	Öffentliche Organisation	5,8%	0,0%	94,2%
	Kostenträger	5,9%	0,0%	94,1%
	Leistungserbringer	18,8%	0,0%	81,2%
	Forscher	15,4%	0,0%	84,6%

Maßnahmen zu Verbesserung des Umfangs und der Qualität der Versorgung

Tab. 7: Gesamtauswertung

Durch welche Maßnahmen können Ihrer Meinung nach Umfang und Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen verbessert werden?						
n= 158	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Bessere Vernetzung einzelner Fachgruppen (ärztliche und nicht-ärztliche)	59,5%	29,1%	5,7%	0,6%	0,6%	4,5%
Sektorenübergreifende Versorgung (Vernetzung ambulanter, stationärer und rehabilitativer Versorgung)	69,6%	19,0%	5,1%	1,9%	0,0%	4,4%
Besserer Informationstransfer zwischen den Schnittstellen der Versorgung	71,5%	17,7%	4,4%	0,0%	0,0%	6,4%
Höhere Vergütungen für spezielle Leistungen	36,7%	19,6%	24,7%	10,1%	1,9%	7,0%
Nationale Diskussionsforen	26,6%	28,5%	28,5%	10,8%	1,3%	4,3%
Internationale Diskussionsforen	24,1%	30,4%	27,2%	11,4%	1,3%	5,6%
Konzentration von kompetenten Versorgungskonzepten an ausgewählten Standorten	55,1%	30,4%	5,7%	2,5%	1,3%	5,0%
Andere	0,0%	0,0%	6,3%	0,0%	0,0%	93,7%

Tab. 8: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Durch welche Maßnahmen können Ihrer Meinung nach Umfang und Qualität der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen verbessert werden?							
n= 158		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Bessere Vernetzung einzelner Fachgruppen (ärztliche und nicht-ärztliche)	Organ. + Leist.	52,3%	35,1%	5,4%	0,9%	0,9%	5,4%
	Patientenorg.	76,6%	14,9%	6,4%	0,0%	0,0%	2,1%
Sektorenübergreifende Versorgung (Vernetzung ambulanter, stationärer und rehabilitativer Versorgung)	Organ. + Leist.	64,0%	24,3%	3,6%	2,7%	0,0%	5,4%
	Patientenorg.	83,0%	6,4%	8,5%	0,0%	0,0%	2,1%
Besserer Informationstransfer zwischen den Schnittstellen der Versorgung	Organ. + Leist.	67,6%	20,7%	4,5%	0,0%	0,0%	7,2%
	Patientenorg.	80,9%	10,6%	4,3%	0,0%	0,0%	4,2%
Höhere Vergütungen für spezielle Leistungen	Organ. + Leist.	30,6%	18,9%	26,1%	13,5%	2,7%	8,2%
	Patientenorg.	51,1%	21,3%	21,3%	2,1%	0,0%	4,2%
Nationale Diskussionsforen	Organ. + Leist.	25,2%	24,3%	31,5%	12,6%	0,9%	5,5%
	Patientenorg.	29,8%	38,3%	21,3%	6,4%	2,1%	2,1%
Internationale Diskussionsforen	Organ. + Leist.	22,5%	27,0%	29,7%	12,6%	0,9%	7,3%
	Patientenorg.	27,7%	38,3%	21,3%	8,5%	2,1%	2,1%
Konzentration von kompetenten Versorgungskonzepten an ausgewählten Standorten	Organ. + Leist.	55,0%	31,5%	4,5%	2,7%	1,8%	4,5%
	Patientenorg.	55,3%	27,7%	8,5%	2,1%	0,0%	6,4%
Andere	Organ. + Leist.	4,5%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	95,5%
	Patientenorg.	10,6%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	89,4%

Tab. 9: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Durch welche Maßnahmen können Ihrer Meinung nach Umfang und Qualität der Versorgung bei Seltene Erkrankungen verbessert werden?							
n= 111		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Bessere Vernetzung einzelner Fachgruppen (ärztliche und nicht-ärztliche)	Öffentliche Organisation	45,7%	37,1%	5,7%	2,9%	0,0%	8,6%
	Kostenträger	41,2%	41,2%	5,9%	0,0%	5,9%	5,8%
	Leistungserbringer	50,0%	37,5%	9,4%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	69,2%	26,9%	0,0%	0,0%	0,0%	3,9%
Sektorenübergreifende Versorgung (Vernetzung ambulanter, stationärer und rehabilitativer Versorgung)	Öffentliche Organisation	57,1%	25,7%	5,7%	2,9%	0,0%	8,6%
	Kostenträger	70,6%	17,6%	5,9%	0,0%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	53,1%	37,5%	6,2%	0,0%	0,0%	3,2%
	Forscher	80,8%	11,5%	3,8%	0,0%	0,0%	3,9%
Besserer Informationstransfer zwischen den Schnittstellen der Versorgung	Öffentliche Organisation	60,0%	22,9%	5,7%	0,0%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	52,9%	35,3%	5,9%	0,0%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	71,9%	18,8%	6,2%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	80,8%	11,5%	0,0%	0,0%	0,0%	7,7%
Höhere Vergütungen für spezielle Leistungen	Öffentliche Organisation	17,1%	22,9%	22,9%	14,3%	5,7%	17,1%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	47,1%	41,2%	5,9%	5,8%
	Leistungserbringer	50,0%	25,0%	15,6%	6,2%	0,0%	3,2%
	Forscher	46,2%	19,2%	26,9%	3,8%	0,0%	3,9%
Nationale Diskussionsforen	Öffentliche Organisation	22,9%	14,3%	31,4%	22,9%	0,0%	8,5%
	Kostenträger	23,5%	29,4%	29,4%	17,7%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	21,9%	31,2%	37,5%	3,1%	3,1%	3,2%
	Forscher	34,6%	23,1%	26,9%	7,7%	0,0%	7,7%
Internationale Diskussionsforen	Öffentliche Organisation	22,9%	11,4%	28,6%	25,7%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	11,8%	35,3%	35,3%	5,9%	5,9%	5,8%
	Leistungserbringer	18,8%	40,6%	28,1%	9,4%	0,0%	3,1%
	Forscher	34,6%	26,9%	26,9%	3,8%	0,0%	7,8%
Konzentration von kompetenten Versorgungskonzepten an ausgewählten Standorten	Öffentliche Organisation	45,7%	37,1%	5,7%	2,9%	0,0%	8,6%
	Kostenträger	70,6%	17,6%	5,9%	0,0%	5,9%	0,0%
	Leistungserbringer	46,9%	43,8%	0,0%	3,1%	3,1%	3,1%
	Forscher	65,4%	19,2%	7,7%	3,8%	0,0%	3,9%
Andere	Öffentliche Organisation	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Kostenträger	5,9%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	94,1%
	Leistungserbringer	3,1%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	96,9%
	Forscher	11,5%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	88,5%

Allgemeiner Zugang von Patienten zur Versorgung

Tab. 10: Gesamtauswertung

Wie schätzen Sie den Zugang von Patienten zur Versorgung bei Seltenen Erkrankungen derzeit <u>allgemein</u> ein?						
<i>n= 158</i>	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Allgemein	0,6%	11,4%	33,5%	42,4%	5,7%	6,4%
Ambulant	0,6%	11,4%	26,6%	46,8%	8,2%	6,4%
Stationär	0,6%	29,1%	34,8%	27,8%	1,9%	5,8%
Medikamentös	1,9%	17,7%	31,0%	34,2%	7,0%	8,2%

Tab. 11: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Wie schätzen Sie den Zugang von Patienten zur Versorgung bei Seltenen Erkrankungen derzeit <u>allgemein</u> ein?							
<i>n= 158</i>		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Allgemein	Organ. + Leist.	0,9%	14,4%	36,9%	35,1%	5,4%	7,3%
	Patientenorg.	0,0%	4,3%	25,5%	59,6%	6,4%	4,2%
Ambulant	Organ. + Leist.	0,9%	14,4%	26,1%	45,9%	5,4%	7,3%
	Patientenorg.	0,0%	4,3%	27,7%	48,9%	14,9%	4,2%
Stationär	Organ. + Leist.	0,9%	36,9%	34,2%	20,7%	0,9%	6,4%
	Patientenorg.	0,0%	10,6%	36,2%	44,7%	4,3%	4,2%
Medikamentös	Organ. + Leist.	2,7%	19,8%	31,5%	32,4%	6,3%	7,3%
	Patientenorg.	0,0%	12,8%	29,8%	38,3%	8,5%	10,6%

Tab. 12: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie schätzen Sie den Zugang von Patienten zur Versorgung bei Seltenen Erkrankungen derzeit <u>allgemein</u> ein?							
<i>n= 111</i>		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Allgemein	Öffentliche Organisation	0,0%	20,0%	42,9%	17,1%	5,7%	14,3%
	Kostenträger	5,9%	17,6%	35,3%	35,3%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	0,0%	12,5%	28,1%	46,9%	9,4%	3,1%
	Forscher	0,0%	7,7%	38,5%	46,2%	3,8%	3,8%
Ambulant	Öffentliche Organisation	0,0%	25,7%	28,6%	28,6%	5,7%	11,4%
	Kostenträger	5,9%	11,8%	17,6%	58,8%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	0,0%	15,6%	12,5%	59,4%	9,4%	3,1%
	Forscher	0,0%	0,0%	42,3%	46,2%	3,8%	7,7%
Stationär	Öffentliche Organisation	0,0%	42,9%	37,1%	11,4%	0,0%	8,6%
	Kostenträger	5,9%	47,1%	29,4%	11,8%	0,0%	5,8%
	Leistungserbringer	0,0%	31,2%	31,2%	31,2%	3,2%	3,2%
	Forscher	0,0%	26,9%	38,5%	26,9%	0,0%	7,7%
Medikamentös	Öffentliche Organisation	0,0%	25,7%	40,0%	20,0%	2,9%	11,4%
	Kostenträger	11,8%	17,6%	23,5%	29,4%	11,8%	5,9%
	Leistungserbringer	0,0%	21,9%	28,1%	40,6%	6,2%	3,2%
	Forscher	3,8%	11,5%	30,8%	38,5%	7,7%	7,7%

Krankheitsspezifischer Zugang von Patienten zur Versorgung

Tab. 13: Patientenorganisationen

Wie schätzen Sie den Zugang von Patienten zur Versorgung bei der von Ihnen vertretenen Seltenen Erkrankungen derzeit ein?						
<i>n= 47</i>	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Allgemein	4,3%	12,8%	23,4%	40,4%	12,8%	6,3%
Ambulant	4,5%	6,4%	25,5%	40,4%	17,0%	6,2%
Stationär	6,4%	10,6%	42,6%	27,7%	8,5%	4,2%
Medikamentös	6,4%	19,1%	23,4%	27,7%	12,8%	10,6%

Benachteiligte Personengruppen beim Zugang zu Versorgungsleistungen

Tab. 14: Gesamtauswertung

Welche Patientengruppen sind aus Ihrer Sicht besonders benachteiligt, so dass für sie der Zugang zur Versorgung im Gesundheitssystem verbessert werden sollte?						
<i>n= 158</i>	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Patienten mit Seltenen Erkrankungen generell	27,8%	42,4%	20,3%	3,2%	1,9%	4,4%
Kinder bzw. Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen	24,7%	33,5%	25,9%	7,6%	1,3%	7,0%
Erwachsene Patienten mit Seltenen Erkrankungen	30,4%	36,1%	22,2%	2,5%	1,9%	6,9%
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und niedrigem Bildungsniveau	52,5%	22,8%	13,3%	4,4%	1,3%	5,7%
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und niedrigem Familieneinkommen	46,2%	23,4%	16,5%	5,7%	1,3%	6,9%
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und Migrationshintergrund	46,8%	26,6%	15,8%	3,8%	1,9%	5,1%
Andere	0,0%	0,0%	5,7%	0,0%	0,0%	94,3%

Tab. 15: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Welche Patientengruppen sind aus Ihrer Sicht besonders benachteiligt, so dass für sie der Zugang zur Versorgung im Gesundheitssystem verbessert werden sollte?							
<i>n= 158</i>		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Patienten mit Seltenen Erkrankungen generell	Organ. + Leist.	19,8%	45,0%	23,4%	4,5%	2,7%	4,6%
	Patientenorg.	46,8%	36,2%	12,8%	0,0%	0,0%	4,2%
Kinder bzw. Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen	Organ. + Leist.	20,7%	34,2%	27,0%	9,0%	1,8%	7,3%
	Patientenorg.	34,0%	31,9%	23,4%	4,3%	0,0%	6,4%
Erwachsene Patienten mit Seltenen Erkrankungen	Organ. + Leist.	18,9%	41,4%	27,0%	2,7%	2,7%	7,3%
	Patientenorg.	57,4%	23,4%	10,6%	2,1%	0,0%	6,5%
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und niedrigem Bildungsniveau	Organ. + Leist.	51,4%	26,1%	12,6%	2,7%	1,8%	5,4%
	Patientenorg.	55,3%	14,9%	14,9%	8,5%	0,0%	6,4%
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und niedrigem Familieneinkommen	Organ. + Leist.	42,3%	27,0%	17,1%	5,4%	1,8%	6,4%
	Patientenorg.	55,3%	14,9%	14,9%	6,4%	0,0%	8,5%
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und Migrationshintergrund	Organ. + Leist.	46,8%	28,8%	14,4%	3,6%	1,8%	4,6%
	Patientenorg.	46,8%	21,3%	19,1%	4,3%	2,1%	6,4%
Andere	Organ. + Leist.	5,4%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	94,6%
	Patientenorg.	6,4%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	93,6%

Tab. 16: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Welche Patientengruppen sind aus Ihrer Sicht besonders benachteiligt, so dass für sie der Zugang zur Versorgung im Gesundheitssystem verbessert werden sollte?							
n= 111		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Patienten mit Seltenen Erkrankungen generell	Öffentliche Organisation	17,1%	25,7%	40,0%	2,9%	0,0%	14,3%
	Kostenträger	0,0%	64,7%	23,5%	0,0%	11,8%	0,0%
	Leistungserbringer	21,9%	50,0%	15,6%	9,4%	3,1%	0,0%
	Forscher	34,6%	53,8%	7,7%	3,9%	0,0%	0,0%
Kinder bzw. Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen	Öffentliche Organisation	17,1%	14,3%	42,9%	8,6%	0,0%	17,1%
	Kostenträger	0,0%	52,9%	29,4%	11,8%	5,9%	0,0%
	Leistungserbringer	31,2%	31,2%	21,9%	9,4%	3,1%	3,2%
	Forscher	26,9%	50,0%	11,5%	7,7%	0,0%	3,9%
Erwachsene Patienten mit Seltenen Erkrankungen	Öffentliche Organisation	8,6%	22,9%	45,7%	2,9%	0,0%	19,9%
	Kostenträger	0,0%	58,8%	29,4%	0,0%	11,8%	0,0%
	Leistungserbringer	28,1%	37,5%	25,0%	3,1%	3,1%	3,2%
	Forscher	34,6%	57,7%	3,8%	3,9%	0,0%	0,0%
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und niedrigem Bildungsniveau	Öffentliche Organisation	31,4%	31,4%	22,9%	0,0%	0,0%	14,3%
	Kostenträger	47,1%	29,4%	17,6%	5,9%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	56,2%	25,0%	9,4%	3,1%	6,3%	0,0%
	Forscher	73,1%	19,2%	3,8%	0,0%	0,0%	3,9%
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und niedrigem Familieneinkommen	Öffentliche Organisation	20,0%	31,4%	31,4%	0,0%	0,0%	17,2%
	Kostenträger	41,2%	35,3%	11,8%	11,7%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	43,8%	28,1%	15,6%	6,2%	6,3%	0,0%
	Forscher	69,2%	15,4%	3,8%	7,7%	0,0%	3,9%
Patienten mit Seltenen Erkrankungen und Migrationshintergrund	Öffentliche Organisation	22,9%	40,0%	22,9%	0,0%	0,0%	14,2%
	Kostenträger	47,1%	29,4%	17,6%	5,9%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	53,1%	28,1%	9,4%	3,1%	6,3%	0,0%
	Forscher	69,2%	15,4%	7,7%	7,7%	0,0%	0,0%
Andere	Öffentliche Organisation	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Kostenträger	5,9%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	94,1%
	Leistungserbringer	3,1%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	96,9%
	Forscher	15,4%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	84,6%

Ambulante Versorgungsformen

Tab. 17: Organisationen und Leistungserbringer

Über welche der folgenden Versorgungsformen kann aus Ihrer Sicht die Versorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen in Deutschland verbessert werden?						
n= 111	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Persönliche oder Institutsermächtigungen	22,5%	31,5%	27,9%	9,0%	1,8%	7,3%
Ambulante Behandlung im Krankenhaus (§ 116 b Abs. 2 SGB V)	34,2%	34,2%	19,8%	6,3%	0,9%	4,6%
Hochschulambulanzen	41,4%	27,9%	17,1%	4,5%	1,8%	7,3%
Sozialpädiatrische Zentren	22,5%	34,2%	33,3%	3,6%	0,0%	6,4%
Integrierte Versorgungsverbünde	32,4%	36,0%	18,9%	4,5%	0,9%	7,3%
Freie, rechtlich nicht direkt einzuordnende Netzwerke	16,2%	14,4%	44,1%	11,7%	4,5%	9,1%
Andere	0,0%	0,0%	5,4%	0,0%	0,0%	94,6%

Tab. 18: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Über welche der folgenden Versorgungsformen kann aus Ihrer Sicht die Versorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen in Deutschland verbessert werden?							
n= 111		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Persönliche oder Institutsermächtigungen	Öffentliche Organisation	28,6%	20,0%	34,3%	2,9%	0,0%	14,2%
	Kostenträger	11,8%	29,4%	29,4%	17,6%	11,8%	0,0%
	Leistungserbringer	15,6%	50,0%	18,8%	6,2%	0,0%	9,4%
	Forscher	30,8%	23,1%	30,8%	15,3%	0,0%	0,0%
Ambulante Behandlung im Krankenhaus (§ 116 b Abs. 2 SGB V)	Öffentliche Organisation	34,3%	34,3%	14,3%	8,6%	0,0%	8,5%
	Kostenträger	17,6%	41,2%	23,5%	11,8%	5,9%	0,0%
	Leistungserbringer	46,9%	31,2%	18,8%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	30,8%	30,8%	26,9%	7,7%	0,0%	3,8%
Hochschulambulanzen	Öffentliche Organisation	25,7%	34,3%	22,9%	2,9%	0,0%	14,2%
	Kostenträger	23,5%	35,3%	35,3%	0,0%	5,9%	0,0%
	Leistungserbringer	50,0%	28,1%	12,5%	6,2%	3,2%	0,0%
	Forscher	61,5%	15,4%	3,8%	7,7%	0,0%	11,6%
Sozialpädiatrische Zentren	Öffentliche Organisation	20,0%	34,3%	31,4%	2,9%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	5,9%	35,3%	41,2%	17,6%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	18,8%	37,5%	37,5%	0,0%	0,0%	6,2%
	Forscher	42,3%	30,8%	23,1%	0,0%	0,0%	3,8%
Integrierte Versorgungsverbünde	Öffentliche Organisation	34,3%	40,0%	11,4%	2,9%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	47,1%	35,3%	11,8%	5,8%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	15,6%	43,8%	28,1%	6,2%	0,0%	6,3%
	Forscher	42,3%	23,1%	19,2%	3,8%	3,8%	7,8%
Freie, rechtlich nicht direkt einzuordnende Netzwerke	Öffentliche Organisation	17,1%	14,3%	40,0%	11,4%	0,0%	17,2%
	Kostenträger	5,9%	5,9%	70,6%	5,9%	11,7%	0,0%
	Leistungserbringer	15,6%	18,8%	37,5%	18,8%	6,2%	3,1%
	Forscher	23,1%	15,4%	38,5%	7,7%	3,8%	11,5%
Andere	Öffentliche Organisation	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	6,2%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	93,8%
	Forscher	15,4%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	84,6%

Vergütungsstrukturen

Tab. 19: Gesamtauswertung

Wie beurteilen Sie die derzeitigen Vergütungsstrukturen bei Seltene Erkrankungen?						
n= 158	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Die Komplexität der Leistungen zur Behandlung Seltener Erkrankungen wird im derzeitigen Vergütungssystem adäquat abgebildet.	1,9%	5,7%	14,6%	31,0%	42,4%	4,4%
Es ist gerechtfertigt, dass spezielle Therapien bei Seltene Erkrankungen nicht von den Krankenkassen übernommen werden.	0,6%	4,4%	11,4%	19,0%	58,9%	5,7%

Tab. 20: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Wie beurteilen Sie die derzeitigen Vergütungsstrukturen bei Seltene Erkrankungen?							
n= 158		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Die Komplexität der Leistungen zur Behandlung Seltener Erkrankungen wird im derzeitigen Vergütungssystem adäquat abgebildet.	Organ. + Leist.	1,8%	8,1%	18,9%	31,5%	36,0%	3,7%
	Patientenorg.	2,1%	0,0%	4,3%	29,8%	57,4%	6,4%
Es ist gerechtfertigt, dass spezielle Therapien bei Seltene Erkrankungen nicht von den Krankenkassen übernommen werden.	Organ. + Leist.	0,9%	5,4%	16,2%	20,7%	51,4%	5,4%
	Patientenorg.	0,0%	2,1%	0,0%	14,9%	76,6%	6,4%

Tab. 21: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie beurteilen Sie die derzeitigen Vergütungsstrukturen bei Seltene Erkrankungen?							
n= 111		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Die Komplexität der Leistungen zur Behandlung Seltener Erkrankungen wird im derzeitigen Vergütungssystem adäquat abgebildet.	Öffentliche Organisation	0,0%	5,7%	25,7%	34,3%	22,9%	11,4%
	Kostenträger	5,9%	41,2%	35,3%	11,8%	5,8%	0,0%
	Leistungserbringer	0,0%	0,0%	9,4%	37,5%	53,1%	0,0%
	Forscher	3,8%	0,0%	11,5%	30,8%	53,9%	0,0%
Es ist gerechtfertigt, dass spezielle Therapien bei Seltene Erkrankungen nicht von den Krankenkassen übernommen werden.	Öffentliche Organisation	2,9%	0,0%	14,3%	17,1%	57,1%	8,6%
	Kostenträger	0,0%	11,8%	47,1%	17,6%	17,6%	5,9%
	Leistungserbringer	0,0%	9,4%	9,4%	28,1%	50,0%	3,1%
	Forscher	0,0%	3,8%	3,9%	19,2%	69,2%	3,9%

Eignung verschiedener Vergütungsformen

Tab. 22: Organisationen und Leistungserbringer

Wie geeignet wären die folgenden Vergütungsformen aus Ihrer Sicht für Seltene Erkrankungen?						
n= 111	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Pauschalierte Vergütung (z.B. pro Quartal) für ärztliche und nicht-ärztliche Leistungen <u>anstelle</u> der Abrechnung einzelner Ziffern des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes (EBM)	9,0%	11,7%	21,6%	32,4%	13,5%	11,8%
Pauschalierte Vergütung für ärztliche und nicht-ärztliche Leistungen <u>zusätzlich</u> zur Einzelabrechnung nach EBM	9,0%	18,9%	31,5%	25,2%	4,5%	10,9%
Einzelabrechnung nach EBM unter Einschluss neuer Abrechnungsziffern für spezifische Leistungen bei Seltene Erkrankungen	36,9%	31,5%	16,2%	8,1%	0,9%	6,4%
Einzelabrechnung nach EBM (in der bisherigen Form)	0,0%	10,8%	32,4%	28,8%	16,2%	11,8%

Tab. 23: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie geeignet wären die folgenden Vergütungsformen aus Ihrer Sicht für Seltene Erkrankungen?							
n= 111		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Pauschalierte Vergütung (z.B. pro Quartal) für ärztliche und nicht-ärztliche Leistungen <u>anstelle</u> der Abrechnung einzelner Ziffern des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes (EBM)	Öffentliche Organisation	8,6%	2,9%	20,0%	34,3%	11,4%	22,8%
	Kostenträger	0,0%	29,4%	17,6%	35,3%	11,8%	5,9%
	Leistungserbringer	12,5%	6,2%	28,1%	25,0%	21,9%	6,3%
	Forscher	11,5%	19,2%	15,4%	38,5%	7,7%	7,7%
Pauschalierte Vergütung für ärztliche und nicht-ärztliche Leistungen <u>zusätzlich</u> zur Einzelabrechnung nach EBM	Öffentliche Organisation	5,7%	14,3%	31,4%	20,0%	5,7%	22,9%
	Kostenträger	0,0%	11,8%	23,5%	64,7%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	15,6%	28,1%	31,2%	15,6%	3,2%	6,3%
	Forscher	11,5%	19,2%	34,6%	19,2%	7,7%	7,8%
Einzelabrechnung nach EBM unter Einschluss neuer Abrechnungsziffern für spezifische Leistungen bei Seltene Erkrankungen	Öffentliche Organisation	37,1%	28,6%	17,1%	2,9%	0,0%	14,3%
	Kostenträger	11,8%	35,3%	23,5%	23,5%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	37,5%	34,4%	18,8%	6,2%	0,0%	3,1%
	Forscher	53,8%	26,9%	7,7%	7,7%	3,9%	0,0%
Einzelabrechnung nach EBM (in der bisherigen Form)	Öffentliche Organisation	0,0%	11,4%	40,0%	17,1%	8,6%	22,9%
	Kostenträger	0,0%	29,4%	41,2%	23,5%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	0,0%	6,2%	25,0%	43,8%	18,8%	6,2%
	Forscher	0,0%	3,8%	26,9%	26,9%	34,6%	7,8%

Vorteile und Herausforderungen der Einrichtung von Referenzzentren

Tab. 24: Gesamtauswertung

Im Folgenden sind Vorteile und Herausforderungen im Zusammenhang mit der Einrichtung von Referenzzentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland aufgeführt. Bitte kreuzen Sie aus Ihrer Sicht die <u>sieben</u> wichtigsten Punkte an.		
<i>n= 158</i>	Anzahl	keine Angabe
Erreichen einer Mindestzahl von kontinuierlich versorgten Patienten	62,7%	37,3%
Kopplung von Versorgung mit Forschung (Grundlagen- und Klinische Forschung)	78,5%	21,5%
Vereinfachte Organisation von Weiterbildungs- und Informationsveranstaltungen	20,9%	79,1%
Kompetenter Ansprechpartner für Patienten	82,9%	17,1%
Nicht so häufiger Wechsel der Betreuer	43,0%	57,0%
Erleichterung/Beschleunigung der Diagnosestellung	75,9%	24,1%
Kompetenzbündelung	77,2%	22,8%
Bündelung von periodisch erforderlichen Behandlungen bzw. diagnostischen Untersuchungen	39,2%	60,8%
Kompetenter Ansprechpartner für lokalverantwortliche Hausärzte in Routineversorgung	61,4%	38,6%
Heterogenität der Seltene Erkrankungen macht eine Gruppierung der Erkrankungen schwierig	17,7%	82,3%
Heterogenität der Seltene Erkrankungen macht eine Zentrenbildung schwierig	12,7%	87,3%
Föderales Gesundheitssystem mit komplexen Zuständigkeiten	22,8%	77,2%
Fehlende Finanzierungsmodelle	46,8%	53,2%
Unklare Zuständigkeiten	17,7%	82,3%
Andere	4,4%	95,6%

Tab. 25: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Im Folgenden sind Vorteile und Herausforderungen im Zusammenhang mit der Einrichtung von Referenzzentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland aufgeführt. Bitte kreuzen Sie aus Ihrer Sicht die <u>sieben</u> wichtigsten Punkte an.			
<i>n= 158</i>		Anzahl	keine Angabe
Erreichen einer Mindestzahl von kontinuierlich versorgten Patienten	Organ. + Leist.	69,4%	30,6%
	Patientenorg.	46,8%	53,2%
Kopplung von Versorgung mit Forschung (Grundlagen- und Klinische Forschung)	Organ. + Leist.	79,3%	20,7%
	Patientenorg.	76,6%	23,4%
Vereinfachte Organisation von Weiterbildungs- und Informationsveranstaltungen	Organ. + Leist.	15,3%	84,7%
	Patientenorg.	34,0%	66,0%
Kompetenter Ansprechpartner für Patienten	Organ. + Leist.	78,4%	21,6%
	Patientenorg.	93,6%	6,4%
Nicht so häufiger Wechsel der Betreuer	Organ. + Leist.	40,5%	59,5%
	Patientenorg.	48,9%	51,1%
Erleichterung/Beschleunigung der Diagnosestellung	Organ. + Leist.	71,2%	28,8%
	Patientenorg.	87,2%	12,8%
Kompetenzbündelung	Organ. + Leist.	82,9%	17,1%
	Patientenorg.	63,8%	36,2%
Bündelung von periodisch erforderlichen Behandlungen bzw. diagnostischen Untersuchungen	Organ. + Leist.	33,3%	66,7%
	Patientenorg.	53,2%	46,8%
Kompetenter Ansprechpartner für lokalverantwortliche Hausärzte in Routineversorgung	Organ. + Leist.	63,1%	36,9%
	Patientenorg.	57,4%	42,6%
Heterogenität der Seltenen Erkrankungen macht eine Gruppierung der Erkrankungen schwierig	Organ. + Leist.	21,6%	78,4%
	Patientenorg.	8,5%	91,5%
Heterogenität der Seltenen Erkrankungen macht eine Zentrenbildung schwierig	Organ. + Leist.	11,7%	88,3%
	Patientenorg.	14,9%	85,1%
Föderales Gesundheitssystem mit komplexen Zuständigkeiten	Organ. + Leist.	24,3%	75,7%
	Patientenorg.	19,1%	80,9%
Fehlende Finanzierungsmodelle	Organ. + Leist.	48,6%	51,4%
	Patientenorg.	42,6%	57,4%
Unklare Zuständigkeiten	Organ. + Leist.	16,2%	83,8%
	Patientenorg.	21,3%	78,7%
Andere	Organ. + Leist.	4,5%	95,5%
	Patientenorg.	4,2%	95,8%

Tab. 26: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Im Folgenden sind Vorteile und Herausforderungen im Zusammenhang mit der Einrichtung von Referenzzentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland aufgeführt. Bitte kreuzen Sie aus Ihrer Sicht die <u>sieben</u> wichtigsten Punkte an.			
<i>n= 111</i>		Anzahl	keine Angabe
Erreichen einer Mindestzahl von kontinuierlich versorgten Patienten	Öffentliche Organisation	60,0%	40,0%
	Kostenträger	82,4%	17,6%
	Leistungserbringer	71,9%	28,1%
	Forscher	69,2%	30,8%
Kopplung von Versorgung mit Forschung (Grundlagen- und Klinische Forschung)	Öffentliche Organisation	74,3%	25,7%
	Kostenträger	76,5%	23,5%
	Leistungserbringer	81,2%	18,8%
	Forscher	84,6%	15,4%
Vereinfachte Organisation von Weiterbildungs- und Informationsveranstaltungen	Öffentliche Organisation	17,1%	82,9%
	Kostenträger	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	25,0%	75,0%
	Forscher	11,5%	88,5%
Kompetenter Ansprechpartner für Patienten	Öffentliche Organisation	82,9%	17,1%
	Kostenträger	58,8%	41,2%
	Leistungserbringer	75,0%	25,0%
	Forscher	92,3%	7,7%
Nicht so häufiger Wechsel der Betreuer	Öffentliche Organisation	48,6%	51,4%
	Kostenträger	23,5%	76,5%
	Leistungserbringer	37,5%	62,5%
	Forscher	42,3%	57,7%
Erleichterung/Beschleunigung der Diagnosestellung	Öffentliche Organisation	65,7%	34,3%
	Kostenträger	76,5%	23,5%
	Leistungserbringer	68,8%	31,2%
	Forscher	80,8%	19,2%
Kompetenzbündelung	Öffentliche Organisation	80,0%	20,0%
	Kostenträger	88,2%	11,8%
	Leistungserbringer	87,5%	12,5%
	Forscher	80,8%	19,2%
Bündelung von periodisch erforderlichen Behandlungen bzw. diagnostischen Untersuchungen	Öffentliche Organisation	34,3%	65,7%
	Kostenträger	58,8%	41,2%
	Leistungserbringer	31,2%	68,8%
	Forscher	19,2%	80,8%
Kompetenter Ansprechpartner für lokalverantwortliche Hausärzte in Routineversorgung	Öffentliche Organisation	71,4%	28,6%
	Kostenträger	70,6%	29,4%
	Leistungserbringer	46,9%	53,1%
	Forscher	65,4%	34,6%
Heterogenität der Seltene Erkrankungen macht eine Gruppierung der Erkrankungen schwierig	Öffentliche Organisation	11,4%	88,6%
	Kostenträger	35,3%	64,7%
	Leistungserbringer	25,0%	75,0%
	Forscher	19,2%	80,8%
Heterogenität der Seltene Erkrankungen macht eine Zentrenbildung schwierig	Öffentliche Organisation	11,4%	88,6%
	Kostenträger	35,3%	64,7%
	Leistungserbringer	9,4%	90,6%
	Forscher	92,3%	7,7%

Föderales Gesundheitssystem mit komplexen Zuständigkeiten	Öffentliche Organisation	17,1%	82,9%
	Kostenträger	23,5%	76,5%
	Leistungserbringer	25,0%	75,0%
	Forscher	30,8%	69,2%
Fehlende Finanzierungsmodelle	Öffentliche Organisation	40,0%	60,0%
	Kostenträger	23,5%	76,5%
	Leistungserbringer	62,5%	37,5%
	Forscher	57,7%	42,3%
Unklare Zuständigkeiten	Öffentliche Organisation	14,3%	85,7%
	Kostenträger	17,6%	82,4%
	Leistungserbringer	25,0%	75,0%
	Forscher	7,7%	92,3%
Andere	Öffentliche Organisation	2,9%	97,1%
	Kostenträger	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	6,2%	93,8%
	Forscher	7,7%	92,3%

Kriterien zur Einrichtung von Referenzzentren

Tab. 27: Gesamtauswertung

Wie schätzen Sie die Wichtigkeit der folgenden Kriterien zur Einrichtung bzw. Bildung von Referenzzentren ein?						
<i>n= 158</i>	sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig	keine Angabe
Mindestanzahl kontinuierlich versorgter Patienten	43,0%	33,5%	12,0%	7,6%	0,6%	3,3%
Sächliche Mindestausstattung	43,7%	41,8%	10,8%	1,3%	0,0%	2,4%
Personelle Mindestausstattung	52,5%	41,1%	3,2%	1,3%	0,0%	1,9%
Mindestenerfahrung der leitenden Ärzte	72,2%	23,4%	1,3%	0,0%	0,0%	3,1%
Regelmäßige Betreuung der Patienten (Follow-up) möglich	44,3%	44,9%	6,3%	1,3%	0,0%	3,2%
Koordination und Verwaltung der Patientenbelange	15,8%	42,4%	31,6%	5,1%	0,0%	5,1%
Wohnortnähe des Zentrums	1,3%	15,2%	39,9%	30,4%	9,5%	3,7%
Verfügbarkeit von Spezialisten für Diagnose und Therapie	71,5%	24,1%	0,0%	0,6%	0,0%	3,8%
Aufbau und Implementierung von Erfolgsmessungen und Qualitätskontrollen / Maßnahmen des Qualitätsmanagements	27,8%	48,1%	15,2%	4,4%	0,6%	3,9%
Interdisziplinäre Zusammenarbeit	67,7%	29,7%	0,6%	0,0%	0,0%	2,0%
Intersektorale Zusammenarbeit	48,7%	36,1%	9,5%	1,3%	0,0%	4,4%
Enge Vernetzung und Zusammenarbeit mit anderen Referenzzentren auf nationalem und internationalem Niveau	51,3%	41,1%	5,1%	0,6%	0,0%	1,9%
Forschungsbeiträge der Mitarbeiter durch Teilnahme an klinischen und epidemiologischen Studien	34,2%	34,2%	22,8%	3,8%	0,6%	4,4%
Mitarbeit bei der Erstellung von Leitlinien	38,0%	39,2%	16,5%	3,2%	0,6%	2,5%
Beteiligung an einem Patientenregister	36,7%	38,0%	19,6%	2,5%	0,6%	2,6%
Andere	0,0%	0,0%	5,7%	0,0%	0,0%	94,3%

Tab. 28: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Wie schätzen Sie die Wichtigkeit der folgenden Kriterien zur Einrichtung bzw. Bildung von Referenzzentren ein?							
n= 158		sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig	keine Angabe
Mindestanzahl kontinuierlich versorgter Patienten	Organ. + Leist.	44,1%	38,7%	8,1%	4,5%	0,9%	3,7%
	Patientenorg.	40,4%	21,3%	21,3%	14,9%	0,0%	2,1%
Sächliche Mindestausstattung	Organ. + Leist.	41,4%	45,0%	9,9%	0,9%	0,0%	2,8%
	Patientenorg.	48,9%	34,0%	12,8%	2,1%	0,0%	2,2%
Personelle Mindestausstattung	Organ. + Leist.	49,5%	44,1%	3,6%	0,9%	0,0%	1,9%
	Patientenorg.	59,6%	34,0%	2,1%	2,1%	0,0%	2,2%
Mindestenerfahrung der leitenden Ärzte	Organ. + Leist.	67,6%	27,0%	1,8%	0,0%	0,0%	3,6%
	Patientenorg.	83,0%	14,9%	0,0%	0,0%	0,0%	2,1%
Regelmäßige Betreuung der Patienten (Follow-up) möglich	Organ. + Leist.	41,4%	45,0%	7,2%	1,8%	0,0%	4,6%
	Patientenorg.	51,1%	44,6%	4,3%	0,0%	0,0%	0,0%
Koordination und Verwaltung der Patientenbelange	Organ. + Leist.	16,2%	39,6%	34,2%	5,4%	0,0%	4,6%
	Patientenorg.	14,9%	48,9%	25,5%	4,3%	0,0%	6,4%
Wohnortnähe des Zentrums	Organ. + Leist.	0,9%	12,6%	36,0%	35,1%	11,7%	3,7%
	Patientenorg.	2,1%	21,3%	48,9%	19,1%	4,3%	4,3%
Verfügbarkeit von Spezialisten für Diagnose und Therapie	Organ. + Leist.	63,1%	31,5%	0,0%	0,9%	0,0%	4,5%
	Patientenorg.	91,5%	6,4%	0,0%	0,0%	0,0%	2,1%
Aufbau und Implementierung von Erfolgsmessungen und Qualitätskontrollen / Maßnahmen des Qualitätsmanagements	Organ. + Leist.	27,0%	48,6%	17,1%	2,7%	0,0%	4,6%
	Patientenorg.	29,8%	46,8%	10,6%	8,5%	2,1%	2,2%
Interdisziplinäre Zusammenarbeit	Organ. + Leist.	60,4%	36,9%	0,0%	0,0%	0,0%	2,7%
	Patientenorg.	85,1%	12,8%	2,1%	0,0%	0,0%	0,0%
Intersektorale Zusammenarbeit	Organ. + Leist.	43,2%	41,4%	8,1%	1,8%	0,0%	5,5%
	Patientenorg.	61,7%	23,4%	12,8%	0,0%	0,0%	2,1%
Enge Vernetzung und Zusammenarbeit mit anderen Referenzzentren auf nationalem und internationalem Niveau	Organ. + Leist.	45,0%	44,1%	7,2%	0,9%	0,0%	2,8%
	Patientenorg.	66,0%	34,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%
Forschungsbeiträge der Mitarbeiter durch Teilnahme an klinischen und epidemiologischen Studien	Organ. + Leist.	33,3%	28,8%	27,9%	4,5%	0,9%	4,6%
	Patientenorg.	36,2%	46,8%	10,6%	2,1%	0,0%	4,3%
Mitarbeit bei der Erstellung von Leitlinien	Organ. + Leist.	33,3%	40,5%	18,0%	3,6%	0,9%	3,7%
	Patientenorg.	48,9%	36,2%	12,8%	2,1%	0,0%	0,0%
Beteiligung an einem Patientenregister	Organ. + Leist.	31,5%	40,5%	21,6%	2,7%	0,9%	2,8%
	Patientenorg.	48,9%	31,9%	14,9%	2,1%	0,0%	2,2%
Andere	Organ. + Leist.	4,5%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	95,5%
	Patientenorg.	8,5%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	91,5%

Tab. 29: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie schätzen Sie die Wichtigkeit der folgenden Kriterien zur Einrichtung bzw. Bildung von Referenzzentren ein?							
n= 111		sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig	keine Angabe
Mindestanzahl kontinuierlich versorgter Patienten	Öffentliche Organisation	34,3%	45,7%	8,6%	5,7%	0,0%	5,7%
	Kostenträger	52,9%	29,4%	17,7%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	43,8%	34,4%	9,4%	6,2%	3,1%	3,1%
	Forscher	50,0%	42,3%	0,0%	3,8%	0,0%	3,9%
Sächliche Mindestausstattung	Öffentliche Organisation	34,3%	57,1%	5,7%	0,0%	0,0%	2,9%
	Kostenträger	41,2%	41,2%	17,6%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	50,0%	37,5%	9,4%	3,1%	0,0%	0,0%
	Forscher	42,3%	38,5%	11,5%	0,0%	0,0%	7,7%
Personelle Mindestausstattung	Öffentliche Organisation	40,0%	54,3%	2,9%	0,0%	0,0%	2,8%
	Kostenträger	35,3%	41,2%	17,6%	5,9%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	65,6%	34,4%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%
	Forscher	53,8%	42,3%	0,0%	0,0%	0,0%	3,9%
Mindestenerfahrung der leitenden Ärzte	Öffentliche Organisation	65,7%	28,6%	0,0%	0,0%	0,0%	5,7%
	Kostenträger	76,5%	23,5%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	59,4%	34,4%	3,1%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	73,1%	19,2%	3,8%	0,0%	0,0%	3,9%
Regelmäßige Betreuung der Patienten (Follow-up) möglich	Öffentliche Organisation	34,3%	45,7%	5,7%	5,7%	0,0%	8,6%
	Kostenträger	23,5%	64,7%	11,8%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	50,0%	34,4%	12,5%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	53,8%	42,3%	0,0%	0,0%	0,0%	3,9%
Koordination und Verwaltung der Patientenbelange	Öffentliche Organisation	14,3%	28,6%	40,0%	8,6%	0,0%	8,5%
	Kostenträger	11,8%	41,2%	47,0%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	12,5%	50,0%	28,1%	6,2%	0,0%	3,2%
	Forscher	26,9%	42,3%	23,1%	3,8%	0,0%	3,9%
Wohnortnähe des Zentrums	Öffentliche Organisation	0,0%	14,3%	31,4%	34,3%	14,3%	5,7%
	Kostenträger	0,0%	5,9%	41,2%	41,2%	11,7%	0,0%
	Leistungserbringer	3,1%	21,9%	28,1%	28,1%	15,6%	3,2%
	Forscher	0,0%	3,8%	50,0%	38,5%	3,8%	3,9%
Verfügbarkeit von Spezialisten für Diagnose und Therapie	Öffentliche Organisation	54,3%	34,3%	0,0%	0,0%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	58,8%	41,2%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	65,6%	31,2%	3,2%	0,0%	0,0%	0,0%
	Forscher	73,1%	23,1%	0,0%	0,0%	0,0%	3,8%
Aufbau und Implementierung von Erfolgsmessungen und Qualitätskontrollen / Maßnahmen des Qualitätsmanagements	Öffentliche Organisation	22,9%	48,6%	20,0%	2,9%	0,0%	5,6%
	Kostenträger	58,8%	35,3%	5,9%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	12,5%	59,4%	25,0%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	30,8%	42,3%	11,5%	7,7%	0,0%	7,7%
Interdisziplinäre Zusammenarbeit	Öffentliche Organisation	48,6%	48,6%	0,0%	0,0%	0,0%	2,8%
	Kostenträger	47,1%	52,9%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	59,4%	37,5%	0,0%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	88,5%	7,7%	0,0%	0,0%	0,0%	3,8%
Intersektorale Zusammenarbeit	Öffentliche Organisation	37,1%	57,1%	2,9%	0,0%	0,0%	2,9%
	Kostenträger	47,1%	41,2%	11,7%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	28,1%	46,9%	12,5%	6,2%	0,0%	6,3%
	Forscher	69,2%	11,5%	7,7%	0,0%	0,0%	11,6%

Enge Vernetzung und Zusammenarbeit mit anderen Referenzzentren auf nationalem und internationalem Niveau	Öffentliche Organisation	37,1%	45,7%	14,3%	0,0%	0,0%	2,9%
	Kostenträger	58,8%	29,4%	5,9%	5,9%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	46,9%	43,8%	6,2%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	42,3%	53,8%	0,0%	0,0%	0,0%	3,9%
Forschungsbeiträge der Mitarbeiter durch Teilnahme an klinischen und epidemiologischen Studien	Öffentliche Organisation	17,1%	28,6%	40,0%	2,9%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	23,5%	23,5%	41,2%	11,8%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	37,5%	37,5%	21,9%	3,1%	0,0%	0,0%
	Forscher	53,8%	23,1%	11,5%	3,8%	3,9%	3,9%
Mitarbeit bei der Erstellung von Leitlinien	Öffentliche Organisation	17,1%	42,9%	28,6%	2,9%	0,0%	8,5%
	Kostenträger	29,4%	52,9%	5,9%	11,8%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	37,5%	37,5%	18,8%	3,1%	3,1%	0,0%
	Forscher	53,8%	30,8%	11,5%	0,0%	0,0%	3,9%
Beteiligung an einem Patientenregister	Öffentliche Organisation	25,7%	34,3%	31,4%	2,9%	0,0%	5,7%
	Kostenträger	29,4%	35,3%	29,4%	5,9%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	28,1%	53,1%	12,5%	3,1%	3,2%	0,0%
	Forscher	46,2%	38,5%	11,5%	0,0%	0,0%	3,8%
Andere	Öffentliche Organisation	5,7%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	94,3%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	3,1%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	96,9%
	Forscher	7,7%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	92,3%

Elemente einer gemeinsamen Versorgung (Shared-Care)

Tab. 30: Gesamtauswertung

Welche Elemente gehören aus Ihrer Sicht zu einem Modell der gemeinsamen Versorgung (Shared Care)?		
<i>n= 158</i>	Anzahl	Keine Angabe
Zusammenarbeit von einem Referenzzentrum mit einem oder mehreren mitversorgenden Einrichtungen/Personen	81,6%	18,4%
Zusammenarbeit von verschiedenen Einrichtungen in einem Qualitätszirkel	34,8%	65,2%
Diagnosestellung und Behandlungseinstellung in einem Referenzzentrum	70,9%	29,1%
Management von akuten, aber weniger gravierenden Problemen bei niedergelassenen Medizinerinnen	35,4%	64,6%
Regelmäßige Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum	57,6%	42,4%
Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum nur bei Notfällen oder spezialisierten Behandlungen	17,1%	82,9%
Mitversorgende Einrichtung (z.B. Niedergelassener) folgt den Empfehlungen des Referenzzentrums	76,6%	23,4%
Gemeinsames Qualitätsmanagement der beteiligten Einrichtungen	59,5%	40,5%

Tab. 31: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Welche Elemente gehören aus Ihrer Sicht zu einem Modell der gemeinsamen Versorgung (Shared Care)?			
<i>n= 158</i>		Anzahl	Keine Angabe
Zusammenarbeit von einem Referenzzentrum mit einem oder mehreren mitversorgenden Einrichtungen/Personen	Organ. + Leist	81,1%	18,9%
	Patientenorg.	83,0%	17,0%
Zusammenarbeit von verschiedenen Einrichtungen in einem Qualitätszirkel	Organ. + Leist	27,9%	72,1%
	Patientenorg.	51,1%	48,9%
Diagnosestellung und Behandlungseinstellung in einem Referenzzentrum	Organ. + Leist	67,6%	32,4%
	Patientenorg.	78,7%	21,3%
Management von akuten, aber weniger gravierenden Problemen bei niedergelassenen Medizinerinnen	Organ. + Leist	36,0%	64,0%
	Patientenorg.	34,0%	66,0%
Regelmäßige Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum	Organ. + Leist	51,4%	48,6%
	Patientenorg.	72,3%	27,7%
Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum nur bei Notfällen oder spezialisierten Behandlungen	Organ. + Leist	16,2%	83,8%
	Patientenorg.	19,1%	80,9%
Mitversorgende Einrichtung (z.B. Niedergelassener) folgt den Empfehlungen des Referenzzentrums	Organ. + Leist	73,9%	26,1%
	Patientenorg.	83,0%	17,0%
Gemeinsames Qualitätsmanagement der beteiligten Einrichtungen	Organ. + Leist	62,2%	37,8%
	Patientenorg.	53,2%	46,8%

Tab. 32: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Welche Elemente gehören aus Ihrer Sicht zu einem Modell der gemeinsamen Versorgung (Shared Care)?			
<i>n= 111</i>		Anzahl	Keine Angabe
Zusammenarbeit von einem Referenzzentrum mit einem oder mehreren mitversorgenden Einrichtungen/Personen	Öffentliche Organisation	80,0%	20,0%
	Kostenträger	52,9%	47,1%
	Leistungserbringer	87,5%	12,5%
	Forscher	92,3%	7,7%
Zusammenarbeit von verschiedenen Einrichtungen in einem Qualitätszirkel	Öffentliche Organisation	37,1%	62,9%
	Kostenträger	41,2%	58,8%
	Leistungserbringer	15,6%	84,4%
	Forscher	23,1%	76,9%
Diagnosestellung und Behandlungseinstellung in einem Referenzzentrum	Öffentliche Organisation	51,4%	48,6%
	Kostenträger	58,8%	41,2%
	Leistungserbringer	68,8%	31,2%
	Forscher	92,3%	7,7%
Management von akuten, aber weniger gravierenden Problemen bei niedergelassenen Mediziner	Öffentliche Organisation	22,9%	77,1%
	Kostenträger	47,1%	52,9%
	Leistungserbringer	40,6%	59,4%
	Forscher	42,3%	57,7%
Regelmäßige Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum	Öffentliche Organisation	31,4%	68,6%
	Kostenträger	41,2%	58,8%
	Leistungserbringer	68,8%	31,2%
	Forscher	61,5%	38,5%
Vorstellung des Patienten im Referenzzentrum nur bei Notfällen oder spezialisierten Behandlungen	Öffentliche Organisation	8,6%	91,4%
	Kostenträger	41,2%	58,8%
	Leistungserbringer	12,5%	87,5%
	Forscher	15,4%	84,6%
Mitversorgende Einrichtung (z.B. Niedergelassener) folgt den Empfehlungen des Referenzzentrums	Öffentliche Organisation	62,9%	37,1%
	Kostenträger	82,4%	17,6%
	Leistungserbringer	71,9%	28,1%
	Forscher	88,5%	11,5%
Gemeinsames Qualitätsmanagement der beteiligten Einrichtungen	Öffentliche Organisation	60,0%	40,0%
	Kostenträger	76,5%	23,5%
	Leistungserbringer	50,0%	50,0%
	Forscher	73,1%	26,9%

Ziele einer gemeinsamen Versorgung (Shared-Care)

Tab. 33: Gesamtauswertung

Welche Ziele könnten nach Ihrer Meinung mit einer gemeinsamen Versorgung von Patienten (Shared care) bedient werden?		
<i>n= 158</i>	Anzahl	keine Angabe
Wohnortnahe Versorgung	41,1%	58,9%
Leichter Transfer neuer Erkenntnisse	79,1%	20,9%
Medizinisch höherwertige Versorgung	81,0%	19,0%
Einhaltung von Qualitätsstandards	71,5%	28,5%
Kosteneffiziente Versorgung	51,9%	48,1%
Gute Erreichbarkeit	37,3%	62,7%
Feste Ansprechpartner für Patienten	70,3%	29,7%
Andere	1,9%	98,1%

Tab. 34: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Welche Ziele könnten nach Ihrer Meinung mit einer gemeinsamen Versorgung von Patienten (Shared care) bedient werden?			
<i>n= 158</i>		Anzahl	keine Angabe
Wohnortnahe Versorgung	Organ. + Leist.	39,6%	60,4%
	Patientenorg.	44,7%	55,3%
Leichter Transfer neuer Erkenntnisse	Organ. + Leist.	78,4%	21,6%
	Patientenorg.	80,9%	19,1%
Medizinisch höherwertige Versorgung	Organ. + Leist.	82,0%	18,0%
	Patientenorg.	78,7%	21,3%
Einhaltung von Qualitätsstandards	Organ. + Leist.	73,0%	27,0%
	Patientenorg.	68,1%	31,9%
Kosteneffiziente Versorgung	Organ. + Leist.	52,3%	47,7%
	Patientenorg.	51,1%	48,9%
Gute Erreichbarkeit	Organ. + Leist.	35,1%	64,9%
	Patientenorg.	42,6%	57,4%
Feste Ansprechpartner für Patienten	Organ. + Leist.	63,1%	36,9%
	Patientenorg.	87,2%	12,8%
Andere	Organ. + Leist.	2,7%	97,3%
	Patientenorg.	0,0%	100,0%

Tab. 35: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Welche Ziele könnten nach Ihrer Meinung mit einer gemeinsamen Versorgung von Patienten (Shared care) bedient werden?			
<i>n= 111</i>		Anzahl	keine Angabe
Wohnortnahe Versorgung	Öffentliche Organisation	31,4%	68,6%
	Kostenträger	23,5%	76,5%
	Leistungserbringer	62,5%	37,5%
	Forscher	34,6%	65,4%
Leichter Transfer neuer Erkenntnisse	Öffentliche Organisation	77,1%	22,9%
	Kostenträger	70,6%	29,4%
	Leistungserbringer	71,9%	28,1%
	Forscher	92,3%	7,7%
Medizinisch höherwertige Versorgung	Öffentliche Organisation	80,0%	20,0%
	Kostenträger	82,4%	17,6%
	Leistungserbringer	78,1%	21,9%
	Forscher	88,5%	11,5%
Einhaltung von Qualitätsstandards	Öffentliche Organisation	65,7%	34,3%
	Kostenträger	76,5%	23,5%
	Leistungserbringer	65,6%	34,4%
	Forscher	88,5%	11,5%
Kosteneffiziente Versorgung	Öffentliche Organisation	37,1%	62,9%
	Kostenträger	64,7%	35,3%
	Leistungserbringer	56,2%	43,8%
	Forscher	57,7%	42,3%
Gute Erreichbarkeit	Öffentliche Organisation	31,4%	68,6%
	Kostenträger	17,6%	82,4%
	Leistungserbringer	43,8%	56,2%
	Forscher	42,3%	57,7%
Feste Ansprechpartner für Patienten	Öffentliche Organisation	51,4%	48,6%
	Kostenträger	35,3%	64,7%
	Leistungserbringer	78,1%	21,9%
	Forscher	80,8%	19,2%
Andere	Öffentliche Organisation	2,9%	97,1%
	Kostenträger	5,9%	94,1%
	Leistungserbringer	0,0%	100,0%
	Forscher	3,8%	96,2%

Allgemeine Verbreitung von spezifischen Versorgungsstrukturen

Tab. 36: Organisationen und Leistungserbringer

Welche spezifischen Versorgungsstrukturen sind für einzelne Seltene Erkrankungen für die Diagnostik und Therapie in Deutschland verbreitet?				
<i>n= 111</i>	oft	teilweise	nie	keine Angabe
Referenzzentrum: Entscheidungen werden von einem multidisziplinären Team getroffen	18,0%	65,8%	8,1%	8,1%
Shared Care: Netzwerk von Fachärzten mit einem Referenzzentrum	9,9%	61,3%	17,1%	11,7%
Netzwerk ohne Referenzzentrum: speziell interessierte Fachärzte, die untereinander vernetzt sind	8,1%	68,5%	14,4%	9,0%
Bilaterale Versorgung: Fach- oder Hausarzt in Abstimmung mit Spezialisten	19,8%	65,8%	4,5%	9,9%
Fach- oder Hausarzt ohne Abstimmung mit Spezialisten	37,8%	44,1%	5,4%	12,7%
Eine zufällige Mischung aus den vorgenannten Modellen	46,8%	39,6%	3,6%	10,0%
Keine spezifischen Versorgungsmodelle	39,6%	32,4%	5,4%	22,6%
Andere	0,0%	1,8%	0,0%	98,2%

Tab. 37: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Welche spezifischen Versorgungsstrukturen sind für einzelne Seltene Erkrankungen für die Diagnostik und Therapie in Deutschland verbreitet?					
n= 111		oft	teilweise	nie	keine Angabe
Referenzzentrum: Entscheidungen werden von einem multidisziplinären Team getroffen	Öffentliche Organisation	20,0%	65,7%	2,9%	11,4%
	Kostenträger	0,0%	82,4%	17,6%	0,0%
	Leistungserbringer	21,9%	62,5%	6,2%	9,4%
	Forscher	19,2%	61,5%	11,5%	7,8%
Shared Care: Netzwerk von Fachärzten mit einem Referenzzentrum	Öffentliche Organisation	11,4%	62,9%	5,7%	20,0%
	Kostenträger	5,9%	64,7%	29,4%	0,0%
	Leistungserbringer	9,4%	62,5%	18,8%	9,3%
	Forscher	11,5%	53,8%	23,1%	11,6%
Netzwerk ohne Referenzzentrum: speziell interessierte Fachärzte, die untereinander vernetzt sind	Öffentliche Organisation	14,3%	60,0%	8,6%	17,1%
	Kostenträger	5,9%	70,6%	17,6%	5,9%
	Leistungserbringer	6,2%	68,8%	15,6%	9,4%
	Forscher	3,8%	76,9%	19,2%	0,1%
Bilaterale Versorgung: Fach- oder Hausarzt in Abstimmung mit Spezialisten	Öffentliche Organisation	25,7%	57,1%	0,0%	17,2%
	Kostenträger	29,4%	64,7%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	6,2%	71,9%	12,5%	9,4%
	Forscher	23,1%	69,2%	3,8%	3,9%
Fach- oder Hausarzt ohne Abstimmung mit Spezialisten	Öffentliche Organisation	25,7%	54,3%	0,0%	20,0%
	Kostenträger	41,2%	47,1%	0,0%	11,7%
	Leistungserbringer	34,4%	43,8%	12,5%	9,3%
	Forscher	53,8%	30,8%	7,7%	7,7%
Eine zufällige Mischung aus den vorgenannten Modellen	Öffentliche Organisation	40,0%	45,7%	2,9%	11,4%
	Kostenträger	41,2%	47,1%	0,0%	11,7%
	Leistungserbringer	50,0%	34,4%	6,2%	9,4%
	Forscher	53,8%	34,6%	3,8%	7,8%
Keine spezifischen Versorgungsmodelle	Öffentliche Organisation	22,9%	34,3%	5,7%	37,1%
	Kostenträger	52,9%	23,5%	5,9%	17,7%
	Leistungserbringer	34,4%	37,5%	6,2%	21,9%
	Forscher	61,5%	26,9%	3,8%	7,8%
Andere	Öffentliche Organisation	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	0,0%	3,1%	0,0%	96,9%
	Forscher	0,0%	3,8%	0,0%	96,2%

Krankheitsspezifische Verbreitung von spezifischen Versorgungsstrukturen

Tab. 38: Patientenorganisationen

Welche spezifischen Versorgungsstrukturen sind für die Diagnostik und Therapie für die von Ihnen vertretene einzelne Seltene Erkrankungen in Deutschland verbreitet?				
<i>n= 47</i>	oft	teilweise	nie	keine Angabe
Referenzzentrum: Entscheidungen werden von einem multidisziplinären Team getroffen	12,8%	40,4%	38,3%	8,5%
Shared Care: Netzwerk von Fachärzten mit einem Referenzzentrum	8,5%	38,3%	42,6%	10,6%
Netzwerk ohne Referenzzentrum: speziell interessierte Fachärzte, die untereinander vernetzt sind	8,5%	63,8%	17,0%	10,7%
Bilaterale Versorgung: Fach- oder Hausarzt in Abstimmung mit Spezialisten	10,6%	53,2%	21,3%	14,9%
Fach- oder Hausarzt ohne Abstimmung mit Spezialisten	34,0%	46,8%	2,1%	17,1%
Eine zufällige Mischung aus den vorgenannten Modellen	29,8%	42,6%	12,8%	14,8%
Keine spezifischen Versorgungsmodelle	36,2%	27,7%	8,5%	27,6%
Andere	10,6%	0,0%	0,0%	89,4%

Präferenzen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen für die Behandlung

Tab. 39: Patientenorganisationen

Welche Rolle spielen Ihrer Auffassung nach die folgenden Faktoren in der Behandlung der von Ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung?						
n= 47	sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig	keine Angabe
Wohnortnahe Versorgung	12,8%	25,5%	36,2%	17,0%	2,1%	6,4%
Hohe Kompetenz der ärztlichen Leitung	85,1%	10,6%	0,0%	0,0%	0,0%	4,3%
Zeitnahe Terminvergabe	29,8%	46,8%	10,6%	8,5%	0,0%	4,3%
Gute Zusammenarbeit zwischen ärztlichen und nicht-ärztlichen Behandlern	44,7%	25,5%	17,0%	4,3%	0,0%	8,5%
Gute Zusammenarbeit mit dem Hausarzt	46,8%	38,3%	6,4%	4,3%	0,0%	4,2%
Gleichbleibende Ansprechpartner	40,4%	48,9%	6,4%	0,0%	0,0%	4,3%
Früher Zugang zu Diagnosemöglichkeiten (z.B. Neugeborenenenscreening)	42,6%	40,4%	4,3%	4,3%	4,3%	4,1%
Psychosoziale Betreuung der Betroffenen und Angehörigen	51,1%	34,0%	8,5%	2,1%	0,0%	4,3%
Schneller Zugang zu neuen Arzneimitteln	34,0%	29,8%	17,0%	8,5%	4,3%	6,4%
Verfügbarkeit speziell ausgebildeter nicht-ärztlicher Therapeuten	42,6%	29,8%	19,1%	2,1%	0,0%	6,4%
Problemloser Zugang zu Hilfsmitteln	57,4%	23,4%	6,4%	6,4%	2,1%	4,3%
Informationen über neue Behandlungsmöglichkeiten	61,7%	31,9%	2,1%	0,0%	0,0%	4,3%
Information über Behandlungszentren	55,3%	31,9%	2,1%	0,0%	0,0%	10,7%
Zugang zu Behandlungsmöglichkeiten außerhalb Deutschlands	12,8%	21,3%	36,2%	12,8%	10,6%	6,3%
Andere	0,0%	0,0%	6,4%	0,0%	0,0%	93,6%

Auswirkungen bestehender Netzwerke

Tab. 40: Gesamtauswertung

Wie schätzen Sie die Auswirkungen bestehender Netzwerke auf die konkrete Versorgung der Patienten ein? <i>n=158</i>					
sehr positiv	positiv	kein Effekt	negativ	sehr negativ	keine Angabe
27,8%	57,0%	10,1%	0,0%	0,0%	5,1%

Tab. 41: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Wie schätzen Sie die Auswirkungen bestehender Netzwerke auf die konkrete Versorgung der Patienten ein? <i>n= 158</i>						
	sehr positiv	positiv	kein Effekt	negativ	sehr negativ	keine Angabe
Organisation und Leistung	26,1%	60,4%	9,0%	0,0%	0,0%	4,5%
Patientenorganisation	31,9%	48,9%	12,8%	0,0%	0,0%	6,4%

Tab. 42: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie schätzen Sie die Auswirkungen bestehender Netzwerke auf die konkrete Versorgung der Patienten ein? <i>n= 111</i>						
	sehr positiv	positiv	kein Effekt	negativ	sehr negativ	keine Angabe
Öffentliche Organisation	17,1%	68,6%	8,6%	0,0%	0,0%	5,7%
Kostenträger	29,4%	52,9%	11,8%	0,0%	0,0%	5,9%
Leistungserbringer	25,0%	56,2%	15,6%	0,0%	0,0%	3,2%
Forscher	38,5%	57,7%	0,0%	0,0%	0,0%	3,8%

Bedeutung europäischer Referenzzentren**Tab. 43: Patientenorganisationen**

Wie schätzen Sie die Wichtigkeit Europäischer Referenzzentren für die von Ihnen vertretene Seltene Erkrankung ein? <i>n= 47</i>					
sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig	keine Angabe
29,8%	57,4%	8,5%	2,1%	0,0%	2,2%

Beschleunigung der Diagnosestellung

Tab. 44: Gesamtauswertung

Welche Maßnahmen sind Ihrer Meinung nach geeignet, um die Diagnosestellung bei Seltene Erkrankungen allgemein zu beschleunigen?						
n= 158	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Zentrale Informationsdatenbanken	44,3%	34,8%	17,1%	0,0%	0,0%	3,8%
Schulungen für primäre Leistungserbringer	24,7%	39,2%	26,6%	3,8%	0,0%	5,7%
Verpflichtende Fort- und Weiterbildung über Seltene Erkrankungen (CME / Weiterbildungsverordnungen)	20,3%	38,0%	27,2%	9,5%	0,6%	4,4%
Entwicklung von Leitlinien / Patientenpfaden	38,6%	36,1%	17,7%	3,2%	0,0%	4,4%
Verbindliche Einführung von Seltene Erkrankungen in die Lehre bei der Mediziner Ausbildung (Approbationsordnung)	29,1%	36,7%	22,8%	5,1%	1,9%	4,4%
Entwicklung / Anwendung von Screeningverfahren	22,2%	29,7%	27,8%	10,1%	3,8%	6,4%
Andere	0,0%	0,0%	10,8%	0,0%	0,0%	89,2%

Tab. 45: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Welche Maßnahmen sind Ihrer Meinung nach geeignet, um die Diagnosestellung bei Seltene Erkrankungen allgemein zu beschleunigen?							
n= 158		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Zentrale Informationsdatenbanken	Organ. + Leist.	32,4%	41,4%	21,6%	0,0%	0,0%	4,6%
	Patientenorg.	72,3%	19,1%	6,4%	0,0%	0,0%	2,2%
Schulungen für primäre Leistungserbringer	Organ. + Leist.	17,1%	42,3%	30,6%	3,6%	0,0%	6,4%
	Patientenorg.	42,6%	31,9%	17,0%	4,3%	0,0%	4,2%
Verpflichtende Fort- und Weiterbildung über Seltene Erkrankungen (CME / Weiterbildungsverordnungen)	Organ. + Leist.	12,6%	38,7%	29,7%	12,6%	0,9%	5,5%
	Patientenorg.	38,3%	36,2%	21,3%	2,1%	0,0%	2,1%
Entwicklung von Leitlinien / Patientenpfaden	Organ. + Leist.	34,2%	36,9%	18,9%	4,5%	0,0%	5,5%
	Patientenorg.	48,9%	34,0%	14,9%	0,0%	0,0%	2,2%
Verbindliche Einführung von Seltene Erkrankungen in die Lehre bei der Mediziner Ausbildung (Approbationsordnung)	Organ. + Leist.	19,8%	36,0%	28,8%	7,2%	2,7%	5,5%
	Patientenorg.	51,1%	38,3%	8,5%	0,0%	0,0%	2,1%
Entwicklung / Anwendung von Screeningverfahren	Organ. + Leist.	17,1%	32,4%	27,9%	12,6%	4,5%	5,5%
	Patientenorg.	34,0%	23,4%	27,7%	4,3%	2,1%	8,5%
Andere	Organ. + Leist.	6,3%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	93,7%
	Patientenorg.	19,1%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	80,9%

Tab. 46: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Welche Maßnahmen sind Ihrer Meinung nach geeignet, um die Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen allgemein zu beschleunigen?							
n= 111		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Zentrale Informationsdatenbanken	Öffentliche Organisation	37,1%	37,1%	20,0%	0,0%	0,0%	5,8%
	Kostenträger	29,4%	52,9%	17,6%	0,0%	0,0%	0,1%
	Leistungserbringer	28,1%	43,8%	25,0%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	34,6%	38,5%	19,2%	0,0%	0,0%	7,7%
Schulungen für primäre Leistungserbringer	Öffentliche Organisation	20,0%	42,9%	25,7%	2,9%	0,0%	8,5%
	Kostenträger	17,6%	29,4%	35,3%	11,8%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	9,4%	46,9%	37,5%	3,1%	0,0%	3,1%
	Forscher	23,1%	46,2%	23,1%	0,0%	0,0%	7,6%
Verpflichtende Fort- und Weiterbildung über Seltene Erkrankungen (CME / Weiterbildungsverordnungen)	Öffentliche Organisation	20,0%	34,3%	22,9%	11,4%	2,9%	8,5%
	Kostenträger	5,9%	23,5%	35,3%	35,3%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	9,4%	40,6%	40,6%	6,2%	0,0%	3,2%
	Forscher	11,5%	50,0%	23,1%	7,7%	0,0%	7,7%
Entwicklung von Leitlinien / Patientenpfaden	Öffentliche Organisation	42,9%	22,9%	20,0%	5,7%	0,0%	8,5%
	Kostenträger	29,4%	35,3%	29,4%	5,9%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	28,1%	43,8%	18,8%	6,2%	0,0%	3,1%
	Forscher	34,6%	50,0%	7,7%	0,0%	0,0%	7,7%
Verbindliche Einführung von Seltenen Erkrankungen in die Lehre bei der Mediziner Ausbildung (Approbationsordnung)	Öffentliche Organisation	17,1%	20,0%	37,1%	11,4%	5,7%	8,7%
	Kostenträger	11,8%	41,2%	23,5%	23,5%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	31,2%	40,6%	21,9%	3,1%	0,0%	3,2%
	Forscher	15,4%	46,2%	30,8%	0,0%	0,0%	7,6%
Entwicklung / Anwendung von Screeningverfahren	Öffentliche Organisation	14,3%	28,6%	31,4%	11,4%	2,9%	11,4%
	Kostenträger	5,9%	17,6%	23,5%	29,4%	17,6%	6,0%
	Leistungserbringer	15,6%	50,0%	25,0%	9,4%	0,0%	0,0%
	Forscher	30,8%	26,9%	26,9%	7,7%	3,8%	3,9%
Andere	Öffentliche Organisation	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	0,0%	0,0%	6,2%	0,0%	0,0%	93,8%
	Forscher	0,0%	0,0%	19,2%	0,0%	0,0%	80,8%

Verbesserungsbedarf bei der Diagnosestellung

Tab. 47: Patientenorganisationen

Worin sehen Sie Verbesserungsbedarf bei der Diagnosestellung für die von Ihnen vertretene Seltene Erkrankung?		
<i>n= 47</i>	Anzahl	keine Angabe
Einführung eines Neugeborenen Screenings	21,3%	78,7%
Bessere Fortbildung der Fachärzte	83,0%	17,0%
Bessere Fortbildung der Hausärzte	46,8%	53,2%
Bessere Vernetzung von Hausärzten und Fachärzten	61,7%	38,3%
Mehr Forschung	68,1%	31,9%
Schaffung von Referenzzentren	74,5%	25,5%
Verbesserung von Informationsdatenbanken	70,2%	29,8%
Stärkere Einbeziehung von Patientenerfahrungen der Selbsthilfe	85,1%	14,9%
Andere	12,8%	87,2%

Therapieleitlinien und Patientenpfade

Tab. 48: Organisationen und Leistungserbringer

Sollten Therapieleitlinien und Patientenpfade bei Seltenen Erkrankungen entwickelt werden?					
Anzahl n=111					
„Die Entwicklung von Leitlinien ist bei Seltenen Erkrankungen genauso sinnvoll und notwendig wie bei häufigen Erkrankungen, ihr muss Priorität beigemessen werden“	„Anstelle von Leitlinien sollten dort Patientenpfade definiert werden, wo die umfassende Leitlinienerstellung aus wissenschaftlichen (mangelnde Evidenz) oder praktischen Erwägungen (keine verfügbaren Ressourcen) scheitert“	„Entscheidend sind weder Leitlinien noch Patientenpfade, es genügt die systematische Erfassung von patientenindividueller Evidenz“	„Bei Seltenen Erkrankungen ist die Erstellung von Leitlinien und Patientenpfaden aufgrund der geringen Fallzahlen nicht möglich“		Keine Angabe
36,0%	49,5%	7,2%	1,8%		5,5%

Tab. 49: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Sollten Therapieleitlinien und Patientenpfade bei Seltenen Erkrankungen entwickelt werden?					
n= 111					
	„Die Entwicklung von Leitlinien ist bei Seltenen Erkrankungen genauso sinnvoll und notwendig wie bei häufigen Erkrankungen, ihr muss Priorität beigemessen werden“	„Anstelle von Leitlinien sollten dort Patientenpfade definiert werden, wo die umfassende Leitlinienerstellung aus wissenschaftlichen (mangelnde Evidenz) oder praktischen Erwägungen (keine verfügbaren Ressourcen) scheitert“	„Entscheidend sind weder Leitlinien noch Patientenpfade, es genügt die systematische Erfassung von patientenindividueller Evidenz“	„Bei Seltenen Erkrankungen ist die Erstellung von Leitlinien und Patientenpfaden aufgrund der geringen Fallzahlen nicht möglich“	Keine Angabe
Öffentliche Organisation	37,1	48,6	5,7	2,9	5,7
Kostenträger	35,3	52,9	5,9	0	5,9
Leistungserbringer	34,4	46,9	12,5	3,1	3,1
Forscher	38,5	50	3,8	7,7	0

Informationsmöglichkeiten

Tab. 50: Gesamtauswertung

Wie schätzen Sie allgemein die Informationsmöglichkeiten bei Seltenen Krankheiten ein?						
n= 158	sehr gut	gut	mittel	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Für Patienten	3,8%	18,4%	42,4%	26,6%	5,1%	3,7%
Für spezialisierte Mediziner	13,9%	48,1%	29,7%	3,8%	1,3%	3,2%
Für nicht spezialisierte Mediziner	4,4%	17,1%	43,7%	25,9%	4,4%	4,5%
Für Entscheidungsträger (Krankenkassen, Politik etc.)	2,5%	12,0%	43,0%	27,8%	12,7%	2,0%

Tab. 51: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Wie schätzen Sie allgemein die Informationsmöglichkeiten bei Seltenen Krankheiten ein?							
n= 158		sehr gut	gut	mittel	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Für Patienten	Organ. + Leist.	3,6%	18,9%	45,9%	23,4%	2,7%	5,5%
	Patientenorg.	4,3%	17,0%	34,0%	34,0%	10,7%	0,0%
Für spezialisierte Mediziner	Organ. + Leist.	16,2%	52,3%	25,2%	0,9%	0,9%	4,5%
	Patientenorg.	8,5%	38,3%	40,4%	10,6%	2,2%	0,0%
Für nicht spezialisierte Mediziner	Organ. + Leist.	3,6%	19,8%	47,7%	20,7%	1,8%	6,4%
	Patientenorg.	6,4%	10,6%	34,0%	38,3%	10,7%	0,0%
Für Entscheidungsträger (Krankenkassen, Politik etc.)	Organ. + Leist.	1,8%	14,4%	47,7%	27,0%	6,3%	2,8%
	Patientenorg.	4,3%	6,4%	31,9%	29,8%	27,6%	0,0%

Tab. 52: Subgruppen öffentliche Org./ Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie schätzen Sie allgemein die Informationsmöglichkeiten bei Seltenen Krankheiten ein?							
n= 111		sehr gut	gut	mittel	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Für Patienten	Öffentliche Organisation	2,9%	20,0%	51,4%	17,1%	0,0%	8,6%
	Kostenträger	5,9%	11,8%	52,9%	23,5%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	3,1%	21,9%	40,6%	28,1%	3,1%	3,2%
	Forscher	3,8%	15,4%	42,3%	26,9%	7,7%	3,9%
Für spezialisierte Mediziner	Öffentliche Organisation	17,1%	51,4%	17,1%	2,9%	0,0%	11,5%
	Kostenträger	11,8%	64,7%	23,5%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	18,8%	46,8%	34,4%	0,0%	0,0%	0,0%
	Forscher	15,4%	53,8%	23,1%	0,0%	3,8%	3,9%
Für nicht spezialisierte Mediziner	Öffentliche Organisation	2,9%	31,4%	40,0%	14,3%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	0,0%	23,5%	52,9%	17,6%	0,0%	6,0%
	Leistungserbringer	3,1%	15,6%	43,8%	31,2%	3,1%	3,2%
	Forscher	7,7%	3,8%	61,5%	19,2%	3,8%	4,0%
Für Entscheidungsträger (Krankenkassen, Politik etc.)	Öffentliche Organisation	2,9%	22,9%	42,9%	22,9%	2,9%	5,5%
	Kostenträger	0,0%	17,6%	58,9%	23,5%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	3,1%	15,6%	43,8%	28,1%	9,4%	0,0%
	Forscher	0,0%	0,0%	50,0%	34,6%	11,5%	3,9%

Informationsquellen für Patienten

Tab. 53: Gesamtauswertung

Welche Quellen sind Ihrer Meinung nach für <u>Patienten</u> wichtig, um Informationen über Seltene Erkrankungen zu bekommen?						
<i>n= 158</i>	sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig	keine Angabe
Hausärzte	13,9%	30,4%	28,5%	15,8%	3,2%	8,2%
Fachärzte	41,8%	38,0%	12,7%	1,9%	0,0%	5,6%
Patientenorganisationen	57,6%	29,7%	8,2%	0,6%	0,6%	3,3%
Internet	55,1%	33,5%	5,7%	1,9%	0,0%	3,8%
Fachliteratur	10,8%	26,6%	29,7%	20,9%	5,1%	6,9%
Druckmedien (Zeitschriften, Tagespresse, Apotheken-rundschau etc.)	6,3%	25,9%	22,8%	28,5%	10,8%	5,7%
Gesundheitskongresse / -messen	5,1%	13,3%	30,4%	32,9%	12,7%	5,6%
Krankenkassen	8,9%	13,9%	32,3%	27,8%	12,0%	5,1%
Pharmazeutische Industrie / Medizintechnikindustrie	3,2%	11,4%	27,2%	37,3%	15,2%	5,7%
Andere	0,0%	0,0%	7,0%	0,0%	0,0%	93,0%

Tab. 54: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Welche Quellen sind Ihrer Meinung nach für <u>Patienten</u> wichtig, um Informationen über Seltene Erkrankungen zu bekommen?							
<i>n= 158</i>		sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig	keine Angabe
Hausärzte	Organ. + Leist.	11,7%	31,5%	28,8%	15,3%	1,8%	10,9%
	Patientenorg.	19,1%	27,7%	27,7%	17,0%	6,4%	2,1%
Fachärzte	Organ. + Leist.	34,2%	41,4%	14,4%	2,7%	0,0%	7,3%
	Patientenorg.	59,6%	29,8%	8,5%	0,0%	0,0%	2,1%
Patientenorganisationen	Organ. + Leist.	43,2%	40,5%	9,9%	0,9%	0,9%	4,6%
	Patientenorg.	91,4%	4,3%	4,3%	0,0%	0,0%	0,0%
Internet	Organ. + Leist.	45,0%	40,5%	7,2%	2,7%	0,0%	4,6%
	Patientenorg.	78,7%	17,0%	2,1%	0,0%	0,0%	2,2%
Fachliteratur	Organ. + Leist.	6,3%	22,5%	32,4%	23,4%	6,3%	9,1%
	Patientenorg.	21,3%	36,2%	23,4%	14,9%	2,1%	2,1%
Druckmedien (Zeitschriften, Tagespresse, Apotheken-rundschau etc.)	Organ. + Leist.	3,6%	23,4%	22,5%	30,6%	12,6%	7,3%
	Patientenorg.	12,8%	31,9%	23,4%	23,4%	6,4%	2,1%
Gesundheitskongresse / -messen	Organ. + Leist.	1,8%	11,7%	30,6%	35,1%	13,5%	7,3%
	Patientenorg.	12,8%	17,0%	29,8%	27,7%	10,6%	2,1%
Krankenkassen	Organ. + Leist.	4,5%	15,3%	32,4%	27,9%	13,5%	6,4%
	Patientenorg.	19,1%	10,6%	31,9%	27,7%	8,5%	2,2%
Pharmazeutische Industrie / Medizintechnikindustrie	Organ. + Leist.	1,8%	11,7%	28,8%	36,0%	14,4%	7,3%
	Patientenorg.	6,4%	10,6%	23,4%	40,4%	17,0%	2,2%
Andere	Organ. + Leist.	6,3%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	93,7%
	Patientenorg.	8,5%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	91,5%

Tab. 55: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Welche Quellen sind Ihrer Meinung nach für <u>Patienten</u> wichtig, um Informationen über Seltene Erkrankungen zu bekommen?							
n= 111		sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig	keine Angabe
Hausärzte	Öffentliche Organisation	14,3%	34,3%	25,7%	11,4%	0,0%	14,3%
	Kostenträger	17,6%	17,6%	35,3%	11,8%	5,9%	11,8%
	Leistungserbringer	6,2%	37,5%	28,1%	21,9%	3,1%	3,2%
	Forscher	11,5%	26,9%	30,8%	15,4%	0,0%	15,4%
Fachärzte	Öffentliche Organisation	34,3%	42,9%	14,3%	0,0%	0,0%	8,5%
	Kostenträger	29,4%	47,1%	5,9%	5,9%	0,0%	11,7%
	Leistungserbringer	37,5%	31,2%	25,0%	3,1%	0,0%	3,2%
	Forscher	34,6%	46,2%	7,7%	3,8%	0,0%	7,7%
Patientenorganisationen	Öffentliche Organisation	28,6%	45,7%	14,3%	0,0%	2,9%	8,5%
	Kostenträger	29,4%	41,2%	11,8%	5,9%	0,0%	11,7%
	Leistungserbringer	59,4%	31,2%	9,4%	0,0%	0,0%	0,0%
	Forscher	50,0%	46,2%	3,8%	0,0%	0,0%	0,0%
Internet	Öffentliche Organisation	34,3%	48,6%	8,6%	0,0%	0,0%	8,5%
	Kostenträger	35,3%	41,2%	23,5%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	53,1%	40,6%	3,1%	0,0%	0,0%	3,2%
	Forscher	57,7%	26,9%	0,0%	11,5%	0,0%	3,9%
Fachliteratur	Öffentliche Organisation	8,6%	14,3%	45,7%	17,1%	2,9%	11,4%
	Kostenträger	5,9%	41,2%	11,8%	29,4%	5,9%	5,8%
	Leistungserbringer	3,1%	21,9%	34,4%	21,9%	12,5%	6,2%
	Forscher	7,7%	23,1%	23,1%	30,8%	3,8%	11,5%
Druckmedien (Zeitschriften, Tagespresse, Apotheken-rundschau etc.)	Öffentliche Organisation	5,7%	14,3%	20,0%	40,0%	8,6%	11,4%
	Kostenträger	0,0%	17,6%	23,5%	35,3%	17,6%	6,0%
	Leistungserbringer	3,1%	31,2%	28,1%	25,0%	9,4%	3,2%
	Forscher	3,8%	26,9%	19,2%	23,1%	19,7%	7,3%
Gesundheitskongresse / -messen	Öffentliche Organisation	2,9%	11,4%	25,7%	34,3%	14,3%	11,4%
	Kostenträger	0,0%	5,9%	23,5%	47,1%	17,6%	5,9%
	Leistungserbringer	0,0%	9,4%	50,0%	28,1%	9,4%	3,1%
	Forscher	3,8%	19,2%	19,2%	34,6%	15,4%	7,8%
Krankenkassen	Öffentliche Organisation	8,6%	14,3%	28,6%	25,7%	11,4%	11,4%
	Kostenträger	0,0%	29,4%	58,8%	5,9%	5,9%	0,0%
	Leistungserbringer	3,1%	12,5%	28,1%	31,2%	21,9%	3,2%
	Forscher	3,8%	11,5%	23,1%	42,3%	11,5%	7,8%
Pharmazeutische Industrie / Medizintechnikindustrie	Öffentliche Organisation	0,0%	8,6%	31,4%	34,3%	14,3%	11,4%
	Kostenträger	5,9%	5,9%	35,3%	35,3%	11,8%	5,8%
	Leistungserbringer	3,1%	25,0%	21,9%	31,2%	15,6%	3,2%
	Forscher	0,0%	3,8%	26,9%	46,2%	15,4%	7,7%
Andere	Öffentliche Organisation	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	0,0%	0,0%	13,5%	0,0%	0,0%	86,5%
	Forscher	0,0%	0,0%	11,5%	0,0%	0,0%	88,5%

Informationslage für Patienten in verschiedenen Bereichen

Tab. 56: Gesamtauswertung

Wie ist die Informationslage für <u>Patienten</u> über Seltene Erkrankungen Ihrer Meinung nach derzeit in folgenden Bereichen?						
n= 158	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Patientenverständliche Krankheitsbeschreibung	1,9%	24,7%	34,8%	31,0%	3,2%	4,4%
Erfahrungsberichte	2,5%	23,4%	48,1%	18,4%	1,9%	5,7%
Überblick über Therapiemöglichkeiten	0,6%	14,6%	39,2%	35,4%	5,7%	4,5%
Informationen über vorhandene Spezialisten	0,6%	15,2%	34,2%	38,0%	7,0%	5,0%
Selbsthilfegruppen bzw. Patientenorganisationen	6,3%	55,7%	26,6%	4,4%	1,3%	5,7%
Andere	0,0%	0,0%	1,9%	0,0%	0,0%	98,1%

Tab. 57: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Wie ist die Informationslage für <u>Patienten</u> über Seltene Erkrankungen Ihrer Meinung nach derzeit in folgenden Bereichen?							
n= 158		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Patientenverständliche Krankheitsbeschreibung	Organ. + Leist.	0,9%	23,4%	36,0%	31,5%	1,8%	6,4%
	Patientenorg.	4,3%	27,7%	31,9%	29,8%	6,3%	0,0%
Erfahrungsberichte	Organ. + Leist.	0,9%	21,6%	55,0%	13,5%	0,9%	8,1%
	Patientenorg.	6,4%	27,7%	31,9%	29,8%	4,2%	0,0%
Überblick über Therapiemöglichkeiten	Organ. + Leist.	0,0%	15,3%	36,9%	37,8%	3,6%	6,4%
	Patientenorg.	2,1%	12,8%	44,7%	29,8%	10,6%	0,0%
Informationen über vorhandene Spezialisten	Organ. + Leist.	0,0%	16,2%	35,1%	37,8%	3,6%	7,3%
	Patientenorg.	2,1%	12,8%	31,9%	38,3%	14,9%	0,0%
Selbsthilfegruppen bzw. Patientenorganisationen	Organ. + Leist.	1,8%	55,9%	27,9%	5,4%	1,8%	7,2%
	Patientenorg.	17,0%	55,3%	23,4%	2,1%	0,0%	2,2%
Andere	Organ. + Leist.	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Patientenorg.	6,4%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	93,6%

Erfahrungsaustausch

Tab. 59: Gesamtauswertung

Welche Initiativen sind Ihrer Meinung nach geeignet, um den Erfahrungsaustausch über Seltene Erkrankungen zu verbessern?						
n= 158	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Gemeinsame Tagungen verschiedener Berufsgruppen	24,1%	45,6%	22,8%	2,5%	0,6%	4,4%
Gemeinsame Tagungen für mehrere Seltene Erkrankungen (z.B. Lungenkrankheiten) unter Einbeziehung der Patienten	27,8%	35,4%	25,3%	5,1%	0,6%	5,8%
Gemeinsame Gesellschaften verschiedener Leistungserbringer	7,6%	29,7%	44,9%	10,8%	0,0%	7,0%
Gemeinsame Organisationen von Leistungserbringern und Patienten	20,9%	33,5%	27,2%	11,4%	0,6%	6,3%
Andere	0,0%	0,0%	6,3%	0,0%	0,0%	93,7%

Tab. 60: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Welche Initiativen sind Ihrer Meinung nach geeignet, um den Erfahrungsaustausch über Seltene Erkrankungen zu verbessern?							
n= 158		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Gemeinsame Tagungen verschiedener Berufsgruppen	Organ. + Leist.	17,1%	52,3%	23,4%	1,8%	0,0%	5,4%
	Patientenorg.	40,4%	29,8%	21,3%	4,3%	2,1%	2,1%
Seltene Erkrankungen (z.B. Lungenkrankheiten) unter Einbeziehung der Patienten	Organ. + Leist.	25,2%	34,2%	26,1%	6,3%	0,9%	7,3%
	Patientenorg.	34,0%	38,3%	23,4%	2,1%	0,0%	2,2%
Gemeinsame Gesellschaften verschiedener Leistungserbringer	Organ. + Leist.	5,4%	27,0%	45,9%	12,6%	0,0%	9,1%
	Patientenorg.	12,8%	36,2%	42,6%	6,4%	0,0%	2,0%
Gemeinsame Organisationen von Leistungserbringern und Patienten	Organ. + Leist.	14,4%	30,6%	33,3%	14,4%	0,0%	7,3%
	Patientenorg.	36,2%	40,4%	12,8%	4,3%	2,1%	4,2%
Andere	Organ. + Leist.	3,6%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	96,4%
	Patientenorg.	12,8%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	87,2%

Tab. 61: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Welche Initiativen sind Ihrer Meinung nach geeignet, um den Erfahrungsaustausch über Seltene Erkrankungen zu verbessern?							
n= 111		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Gemeinsame Tagungen verschiedener Berufsgruppen	Öffentliche Organisation	11,4%	54,3%	17,1%	2,9%	0,0%	14,3%
	Kostenträger	5,9%	47,1%	41,2%	0,0%	0,0%	5,8%
	Leistungserbringer	21,9%	46,9%	28,1%	3,1%	0,0%	0,0%
	Forscher	26,9%	61,5%	11,6%	0,0%	0,0%	0,0%
Gemeinsame Tagungen für mehrere Seltene Erkrankungen (z.B. Lungenkrankheiten) unter Einbeziehung der Patienten	Öffentliche Organisation	22,9%	25,7%	28,6%	8,6%	2,9%	11,3%
	Kostenträger	29,4%	23,5%	35,3%	5,9%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	28,1%	28,1%	31,2%	9,4%	0,0%	3,2%
	Forscher	23,1%	57,7%	11,5%	0,0%	0,0%	7,7%
Gemeinsame Gesellschaften verschiedener Leistungserbringer	Öffentliche Organisation	2,9%	25,7%	42,9%	17,1%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	11,8%	11,8%	47,1%	17,6%	0,0%	11,7%
	Leistungserbringer	3,1%	34,4%	43,8%	9,4%	0,0%	9,3%
	Forscher	7,7%	30,8%	50,0%	7,7%	0,0%	3,8%
Gemeinsame Organisationen von Leistungserbringern und Patienten	Öffentliche Organisation	11,4%	20,0%	42,9%	14,3%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	17,6%	11,8%	35,3%	29,4%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	9,4%	43,8%	34,4%	9,4%	0,0%	3,0%
	Forscher	23,1%	42,3%	15,4%	11,5%	0,0%	7,7%
Andere	Öffentliche Organisation	2,9%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	97,1%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Forscher	3,8%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	96,2%

Allgemeiner Kenntnisstand über die Epidemiologie

Tab. 62: Gesamtauswertung

Wie schätzen Sie derzeit die vorhandenen Kenntnisse über die Häufigkeit von Seltenen Krankheiten (Epidemiologie) allgemein im Durchschnitt ein? <i>n= 158</i>					
sehr gut	gut	mittel	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
0,0%	1,9%	27,8%	55,1%	12,0%	3,2%

Tab. 63: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Wie schätzen Sie derzeit die vorhandenen Kenntnisse über die Häufigkeit von Seltenen Krankheiten (Epidemiologie) allgemein im Durchschnitt ein? <i>n= 158</i>						
	sehr gut	gut	mittel	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Organisation und Leistung	0,0%	2,7%	28,8%	55,9%	9,9%	2,7%
Patientenorganisation	0,0%	0,0%	25,5%	53,2%	17,0%	4,3%

Tab. 64: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie schätzen Sie derzeit die vorhandenen Kenntnisse über die Häufigkeit von Seltenen Krankheiten (Epidemiologie) allgemein im Durchschnitt ein? <i>n= 111</i>						
	sehr gut	gut	mittel	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Öffentliche Organisation	0,0%	5,7%	28,6%	54,3%	5,7%	5,7%
Kostenträger	0,0%	5,9%	29,4%	58,8%	5,9%	0,0%
Leistungserbringer	0,0%	0,0%	28,1%	62,5%	9,4%	0,0%
Forscher	0,0%	0,0%	30,8%	46,2%	19,2%	3,8%

Krankheitsspezifischer Kenntnisstand über die Epidemiologie**Tab. 65: Patientenorganisationen**

Wie schätzen Sie derzeit die vorhandenen Kenntnisse über die Häufigkeit der von Ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung (Epidemiologie) im Durchschnitt ein? <i>n= 47</i>					
sehr gut	gut	mittel	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
2,1%	6,4%	21,3%	40,4%	29,8%	0,0%

Möglichkeiten und Vorteile von Registern

Tab. 66: Gesamtauswertung

Welche Möglichkeiten und Vorteile sehen Sie in der Einrichtung von Registern?						
n= 158	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Überwachung von Häufigkeit, Verbreitung, Schwere und Sterblichkeitsraten	45,6%	41,1%	8,2%	1,3%	0,0%	3,8%
Unterstützung der Forschungsarbeit (z.B. Rekrutierung von Probanden für klinische Studien)	38,0%	45,6%	10,8%	1,9%	0,6%	3,1%
Ausarbeitung epidemiologischer Spezifikationen für Referenzzentren	28,5%	48,1%	17,1%	1,3%	0,0%	5,0%
Standardisierung und Optimierung diagnostischer Maßnahmen und Behandlungsverfahren	32,9%	39,2%	20,9%	2,5%	0,0%	4,5%
Etablierung neuer Diagnose- und Therapieformen	32,9%	32,3%	25,9%	2,5%	1,3%	5,1%
Andere	0,0%	0,0%	5,1%	0,0%	0,0%	94,9%

Tab. 67: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Welche Möglichkeiten und Vorteile sehen Sie in der Einrichtung von Registern?							
n= 158		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Überwachung von Häufigkeit, Verbreitung, Schwere und Sterblichkeitsraten	Organ. + Leist.	41,4%	45,0%	9,0%	0,9%	0,0%	3,7%
	Patientenorg.	55,3%	31,9%	6,4%	2,1%	0,0%	4,3%
Unterstützung der Forschungsarbeit (z.B. Rekrutierung von Probanden für klinische Studien)	Organ. + Leist.	34,2%	49,5%	9,0%	2,7%	0,9%	3,7%
	Patientenorg.	46,8%	36,2%	14,9%	0,0%	0,0%	2,1%
Ausarbeitung epidemiologischer Spezifikationen für Referenzzentren	Organ. + Leist.	27,9%	46,8%	18,0%	1,8%	0,0%	5,5%
	Patientenorg.	29,8%	51,1%	14,9%	0,0%	0,0%	4,2%
Standardisierung und Optimierung diagnostischer Maßnahmen und Behandlungsverfahren	Organ. + Leist.	26,1%	43,2%	22,5%	3,6%	0,0%	4,6%
	Patientenorg.	48,9%	29,8%	17,0%	0,0%	0,0%	4,3%
Etablierung neuer Diagnose- und Therapieformen	Organ. + Leist.	26,1%	33,3%	31,5%	1,8%	1,8%	5,5%
	Patientenorg.	48,9%	29,8%	12,8%	4,3%	0,0%	4,2%
Andere	Organ. + Leist.	2,7%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	97,3%
	Patientenorg.	10,6%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	89,4%

Tab. 68: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Welche Möglichkeiten und Vorteile sehen Sie in der Einrichtung von Registern?							
n= 111		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Überwachung von Häufigkeit, Verbreitung, Schwere und Sterblichkeitsraten	Öffentliche Organisation	42,9%	42,9%	8,6%	2,8%	0,0%	2,8%
	Kostenträger	41,2%	47,1%	11,7%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	37,5%	50,0%	9,4%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	46,2%	38,5%	7,7%	0,0%	0,0%	7,6%
Unterstützung der Forschungsarbeit (z.B. Rekrutierung von Probanden für klinische Studien)	Öffentliche Organisation	28,6%	51,4%	11,4%	2,9%	0,0%	5,7%
	Kostenträger	5,9%	70,6%	11,8%	11,7%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	37,5%	56,2%	6,3%	0,0%	0,0%	0,0%
	Forscher	57,7%	23,1%	7,7%	0,0%	3,8%	7,7%
Ausarbeitung epidemiologischer Spezifikationen für Referenzzentren	Öffentliche Organisation	22,9%	51,4%	14,3%	2,9%	0,0%	8,5%
	Kostenträger	23,5%	58,8%	17,7%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	25,0%	50,0%	18,8%	3,1%	0,0%	3,1%
	Forscher	42,3%	30,8%	19,2%	0,0%	0,0%	7,7%
Standardisierung und Optimierung diagnostischer Maßnahmen und Behandlungsverfahren	Öffentliche Organisation	20,0%	48,6%	22,9%	2,9%	0,0%	5,6%
	Kostenträger	17,6%	41,2%	41,2%	0,0%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	28,1%	50,0%	15,6%	3,1%	0,0%	3,2%
	Forscher	38,5%	30,8%	15,4%	7,7%	0,0%	7,6%
Etablierung neuer Diagnose- und Therapieformen	Öffentliche Organisation	20,0%	40,0%	25,7%	2,9%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	17,6%	29,4%	47,1%	5,9%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	28,1%	37,5%	34,4%	0,0%	0,0%	0,0%
	Forscher	38,5%	23,1%	23,1%	3,8%	3,8%	7,7%
Andere	Öffentliche Organisation	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	3,1%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	96,9%
	Forscher	7,6%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	92,4%

Verbreitung von Patientenregistern

Tab. 69: Patientenorganisationen

Gibt es für die von Ihnen vertretene Seltene Erkrankung ein Patientenregister?			
<i>n=47</i>			
Ja	Nein	Mir nicht bekannt	keine Angabe
38,3%	31,9%	14,9%	14,9%

Art der Patientenregister

Tab. 70: Gesamtauswertung

Das für Ihre Erkrankung existierende Register ist ein? <i>n= 47</i>			
Bundesweites, umfassendes Patientenregister, anonymisiert und für alle Wissenschaftler zugänglich	Bundesweites, umfassendes Patientenregister, Zugang nur für den Betreiber des Registres möglich	Regionales, nicht-umfassendes Patientenregister, Zugang uneingeschränkt möglich	Regionales, nicht-umfassendes Register, Zugang nur für den Betreiber des Registers möglich
16,7%	66,6%	0,0%	16,7%

Klinische Forschung und Forschungsergebnisse

Tab. 71: Gesamtauswertung

Wie können die klinische Forschung bei Seltene Erkrankungen gefördert und Forschungsergebnisse schnellstmöglich in der Therapie umgesetzt werden?						
n= 158	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Periodisch ausgeschriebene öffentliche nationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien	29,1%	44,3%	16,5%	1,9%	0,0%	8,2%
Periodisch ausgeschriebene öffentliche internationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien (auch mit der EU)	37,3%	36,1%	17,1%	1,9%	0,0%	7,6%
Etablierung von Forschungsnetzwerken mit professioneller Unterstützung (z.B. durch ein Beratungszentrum für klinische Studien)	38,0%	44,3%	10,8%	0,6%	0,0%	6,3%
Erweiterte Abschreibungsmöglichkeiten für Investitionen kleinerer und mittlerer Unternehmen im Bereich Seltener Erkrankungen	18,4%	28,5%	34,2%	7,0%	2,5%	9,4%
Öffentliche Förderung von Entwicklungsprogrammen kleinerer und mittlerer Unternehmen (Risk-sharing, direkte Beteiligungen, Bürgschaften etc.)	14,6%	35,4%	32,3%	8,9%	0,6%	8,2%
Andere	0,0%	0,0%	5,1%	0,0%	0,0%	94,9%

Tab. 72: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Wie können die klinische Forschung bei Seltene Erkrankungen gefördert und Forschungsergebnisse schnellstmöglich in der Therapie umgesetzt werden?							
n= 158		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Periodisch ausgeschriebene öffentliche nationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien	Organ. + Leist.	27,0%	44,1%	18,9%	1,8%	0,0%	8,2%
	Patientenorg.	34,0%	44,7%	10,6%	2,1%	0,0%	8,6%
Periodisch ausgeschriebene öffentliche internationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien (auch mit der EU)	Organ. + Leist.	37,8%	36,0%	16,2%	1,8%	0,0%	8,2%
	Patientenorg.	36,2%	36,2%	19,1%	2,1%	0,0%	6,4%
Etablierung von Forschungsnetzwerken mit professioneller Unterstützung (z.B. durch ein Beratungszentrum für klinische Studien)	Organ. + Leist.	30,6%	47,7%	12,6%	0,9%	0,0%	8,2%
	Patientenorg.	55,3%	36,2%	6,4%	0,0%	0,0%	2,1%
Erweiterte Abschreibungsmöglichkeiten für Investitionen kleinerer und mittlerer Unternehmen im Bereich Seltener Erkrankungen	Organ. + Leist.	15,3%	25,2%	36,9%	8,1%	3,6%	10,9%
	Patientenorg.	25,5%	36,2%	27,7%	4,3%	0,0%	6,3%
Öffentliche Förderung von Entwicklungsprogrammen kleinerer und mittlerer Unternehmen (Risk-sharing, direkte Beteiligungen, Bürgschaften etc.)	Organ. + Leist.	13,5%	37,8%	29,7%	9,9%	0,9%	8,2%
	Patientenorg.	17,0%	29,8%	38,3%	6,4%	0,0%	8,5%
Andere	Organ. + Leist.	3,6%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	96,4%
	Patientenorg.	8,5%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	91,5%

Tab. 73: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie können die klinische Forschung bei Seltene Erkrankungen gefördert und Forschungsergebnisse schnellstmöglich in der Therapie umgesetzt werden?							
n= 111		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Periodisch ausgeschriebene öffentliche nationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien	Öffentliche Organisation	14,3%	48,6%	22,9%	0,0%	0,0%	14,2%
	Kostenträger	17,6%	47,1%	29,4%	5,9%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	28,1%	56,2%	9,4%	0,0%	0,0%	6,3%
	Forscher	50,0%	19,2%	19,2%	3,8%	0,0%	7,8%
Periodisch ausgeschriebene öffentliche internationale Förderprogramme zur Durchführung präklinischer oder klinischer Studien (auch mit der EU)	Öffentliche Organisation	25,7%	31,4%	28,6%	0,0%	0,0%	14,3%
	Kostenträger	29,4%	47,1%	17,6%	5,9%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	34,4%	56,2%	3,1%	0,0%	0,0%	6,3%
	Forscher	61,5%	11,5%	15,4%	3,8%	0,0%	7,8%
Etablierung von Forschungsnetzwerken mit professioneller Unterstützung (z.B. durch ein Beratungszentrum für klinische Studien)	Öffentliche Organisation	22,9%	45,7%	17,1%	0,0%	0,0%	14,3%
	Kostenträger	29,4%	52,9%	11,8%	5,9%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	28,1%	53,1%	12,5%	0,0%	0,0%	6,3%
	Forscher	46,2%	38,5%	7,7%	0,0%	0,0%	7,6%
Erweiterte Abschreibungsmöglichkeiten für Investitionen kleinerer und mittlerer Unternehmen im Bereich Seltener Erkrankungen	Öffentliche Organisation	11,4%	20,0%	34,3%	11,4%	2,9%	20,0%
	Kostenträger	11,8%	5,9%	64,7%	5,9%	11,7%	0,0%
	Leistungserbringer	12,5%	28,1%	40,6%	9,4%	0,0%	9,4%
	Forscher	26,9%	42,3%	15,4%	3,8%	3,8%	7,8%
Öffentliche Förderung von Entwicklungsprogrammen kleinerer und mittlerer Unternehmen (Risk-sharing, direkte Beteiligungen, Bürgschaften etc.)	Öffentliche Organisation	8,6%	34,3%	25,7%	11,4%	2,9%	17,1%
	Kostenträger	5,9%	35,3%	47,1%	11,7%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	15,6%	43,8%	28,1%	9,4%	0,0%	3,1%
	Forscher	23,1%	38,5%	23,1%	7,7%	0,0%	7,6%
Andere	Öffentliche Organisation	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	9,4%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	90,6%
	Forscher	3,8%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	96,2%

Orphan Drugs und Off-Label-Use

Tab. 74: Gesamtauswertung

Nehmen Sie bitte zu folgenden Aussagen bezüglich Orphan Drugs bzw. Off-Label-Use Stellung.						
n= 158	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Die Zugangsmöglichkeiten in diesem Bereich müssen verbessert werden, da die Betroffenen noch zu wenig von speziellen medikamentösen Therapien profitieren.	32,3%	40,5%	11,4%	7,6%	0,0%	8,2%
Es besteht die Gefahr, dass Pharmaunternehmen die originäre Orphan-Drug-Zulassung von Medikamenten nutzen, um später die Massenzulassung für häufigere Indikationen zu erreichen.	7,6%	23,4%	39,2%	17,7%	1,9%	10,2%
Die Möglichkeiten des Off-Label-Use sollten im Bereich der Seltene n Erkrankungen verbessert werden.	38,6%	34,2%	15,8%	0,6%	1,3%	9,5%

Tab. 75: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Nehmen Sie bitte zu folgenden Aussagen bezüglich Orphan Drugs bzw. Off-Label-Use Stellung.							
n= 158		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Die Zugangsmöglichkeiten in diesem Bereich müssen verbessert werden, da die Betroffenen noch zu wenig von speziellen medikamentösen Therapien profitieren.	Organ. + Leist.	24,3%	44,1%	12,6%	10,8%	0,0%	8,2%
	Patientenorg.	51,1%	31,9%	8,5%	0,0%	0,0%	8,5%
Es besteht die Gefahr, dass Pharmaunternehmen die originäre Orphan-Drug-Zulassung von Medikamenten nutzen, um später die Massenzulassung für häufigere Indikationen zu erreichen.	Organ. + Leist.	9,0%	25,2%	35,1%	19,8%	0,9%	10,0%
	Patientenorg.	4,3%	19,1%	48,9%	12,8%	4,3%	10,6%
Die Möglichkeiten des Off-Label-Use sollten im Bereich der Seltene n Erkrankungen verbessert werden.	Organ. + Leist.	33,3%	36,0%	18,9%	0,9%	1,8%	9,1%
	Patientenorg.	51,1%	29,8%	8,5%	0,0%	0,0%	10,6%

Tab. 76: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Nehmen Sie bitte zu folgenden Aussagen bezüglich Orphan Drugs bzw. Off-Label-Use Stellung.							
n= 111		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Die Zugangsmöglichkeiten in diesem Bereich müssen verbessert werden, da die Betroffenen noch zu wenig von speziellen medikamentösen Therapien profitieren.	Öffentliche Organisation	25,7%	34,3%	14,3%	5,7%	0,0%	20,0%
	Kostenträger	11,8%	29,4%	11,8%	41,2%	0,0%	5,8%
	Leistungserbringer	31,2%	53,1%	15,7%	0,0%	0,0%	0,0%
	Forscher	23,1%	53,8%	7,7%	11,5%	0,0%	3,9%
Es besteht die Gefahr, dass Pharmaunternehmen die originäre Orphan-Drug-Zulassung von Medikamenten nutzen, um später die Massenzulassung für häufigere Indikationen zu erreichen.	Öffentliche Organisation	5,7%	25,7%	31,4%	14,3%	0,0%	22,9%
	Kostenträger	23,5%	29,4%	29,4%	11,8%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	9,4%	21,9%	28,1%	34,4%	3,1%	3,1%
	Forscher	3,8%	23,1%	53,8%	15,4%	0,0%	3,9%
Die Möglichkeiten des Off-Label-Use sollten im Bereich der Seltene n Erkrankungen verbessert werden.	Öffentliche Organisation	31,4%	34,3%	11,4%	0,0%	2,9%	20,0%
	Kostenträger	11,8%	41,2%	29,4%	5,9%	5,9%	5,8%
	Leistungserbringer	50,0%	28,1%	18,8%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	30,8%	42,3%	23,1%	0,0%	0,0%	3,8%

Fördermaßnahmen für die Entwicklung von Orphan Drugs

Tab. 77: Organisationen und Leistungserbringer

Wie kann über die Orphan Drug Regulation der EU hinaus die Industrie bei der Entwicklung von Medikamenten für Seltene Erkrankungen aus Ihrer Sicht sinnvoll unterstützt werden?						
n= 111	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Frühzeitige Klärung der möglichen Kostenübernahme durch die sozialen Sicherungssysteme	24,3%	31,5%	21,6%	8,1%	0,9%	13,6%
Erweiterung der Marktexklusivität oder längerer Patentschutz	19,8%	23,4%	27,9%	11,7%	2,7%	14,5%
Förderung von Kooperationen von Unternehmen mit Forschungseinrichtungen und Patientenorganisationen	31,5%	34,2%	18,9%	2,7%	0,0%	12,7%
Andere	0,0%	0,0%	0,9%	0,0%	0,0%	99,1%

Tab. 78: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie kann über die Orphan Drug Regulation der EU hinaus die Industrie bei der Entwicklung von Medikamenten für Seltene Erkrankungen aus Ihrer Sicht sinnvoll unterstützt werden?							
n= 111		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Frühzeitige Klärung der möglichen Kostenübernahme durch die sozialen Sicherungssysteme	Öffentliche Organisation	20,0%	25,7%	20,0%	8,6%	0,0%	25,7%
	Kostenträger	11,8%	35,3%	11,8%	23,5%	5,9%	11,7%
	Leistungserbringer	37,5%	37,5%	25,0%	0,0%	0,0%	0,0%
	Forscher	23,1%	30,8%	23,1%	7,7%	0,0%	15,3%
Erweiterung der Marktexklusivität oder längerer Patentschutz	Öffentliche Organisation	11,4%	25,7%	28,6%	8,6%	0,0%	25,7%
	Kostenträger	11,8%	17,6%	17,6%	29,4%	11,8%	11,8%
	Leistungserbringer	31,2%	25,0%	28,1%	12,5%	0,0%	3,2%
	Forscher	23,1%	23,1%	30,8%	3,8%	3,8%	15,4%
Förderung von Kooperationen von Unternehmen mit Forschungseinrichtungen und Patientenorganisationen	Öffentliche Organisation	14,3%	34,3%	22,9%	2,9%	0,0%	25,6%
	Kostenträger	17,6%	29,4%	35,3%	5,9%	0,0%	11,8%
	Leistungserbringer	34,4%	53,1%	12,5%	0,0%	0,0%	0,0%
	Forscher	61,5%	15,4%	7,7%	3,8%	0,0%	11,6%
Andere	Öffentliche Organisation	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Forscher	3,8%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	96,2%

Maßnahmen für eine Verbesserung des Off-Label-Use

Tab. 79: Organisationen und Leistungserbringer

Wie können die Möglichkeiten beim Off-Label-Use für Seltene Erkrankungen verbessert werden?						
n= 111	sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Anerkennung von Studien geringerer Evidenzstufen für Seltene Erkrankungen	16,2%	31,5%	22,5%	15,3%	2,7%	11,8%
Erweiterung der Marktexklusivität	3,6%	26,1%	35,1%	18,0%	2,7%	14,5%
Finanzielle Unterstützung von Studien zur Beantragung einer Zulassung für eine weitere Indikation (Seltene Erkrankung)	15,3%	49,5%	19,8%	3,6%	0,9%	10,9%
Beantragung einer Kostenerstattung in der GKV nicht als Einzelfall, sondern generell bei einer Seltenen Erkrankung	23,4%	36,9%	15,3%	12,6%	1,8%	10,0%
Erstellung von Schaden- und Nutzenpotentialen einer Substanz durch systematische Erfassung eines bestehenden Off-Label-Use	18,9%	47,7%	18,9%	2,7%	0,0%	11,8%
Andere	0,0%	0,0%	3,6%	0,0%	0,0%	96,4%

Tab. 80: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie können die Möglichkeiten beim Off-Label-Use für Seltene Erkrankungen verbessert werden?							
n= 111		sehr gut	gut	neutral	schlecht	sehr schlecht	keine Angabe
Anerkennung von Studien geringerer Evidenzstufen für Seltene Erkrankungen	Öffentliche Organisation	8,6%	31,4%	20,0%	14,3%	0,0%	25,7%
	Kostenträger	0,0%	11,8%	35,3%	29,4%	11,8%	11,7%
	Leistungserbringer	28,1%	37,5%	21,9%	9,4%	0,0%	3,1%
	Forscher	23,1%	34,6%	19,2%	15,4%	3,8%	3,9%
Erweiterung der Marktexklusivität	Öffentliche Organisation	0,0%	17,1%	42,9%	11,4%	0,0%	28,6%
	Kostenträger	0,0%	11,8%	23,5%	41,2%	11,8%	11,7%
	Leistungserbringer	9,4%	37,5%	34,4%	15,6%	0,0%	3,1%
	Forscher	3,8%	34,6%	30,8%	15,4%	3,8%	11,6%
Finanzielle Unterstützung von Studien zur Beantragung einer Zulassung für eine weitere Indikation (Seltene Erkrankung)	Öffentliche Organisation	5,7%	45,7%	25,7%	0,0%	0,0%	22,9%
	Kostenträger	0,0%	41,2%	23,5%	11,8%	5,9%	17,6%
	Leistungserbringer	18,8%	56,2%	18,8%	3,1%	0,0%	3,1%
	Forscher	34,6%	50,0%	11,5%	3,9%	0,0%	0,0%
Beantragung einer Kostenerstattung in der GKV nicht als Einzelfall, sondern generell bei einer Seltenen Erkrankung	Öffentliche Organisation	11,4%	42,9%	14,3%	8,6%	0,0%	22,8%
	Kostenträger	0,0%	17,6%	23,5%	35,3%	11,8%	11,8%
	Leistungserbringer	40,6%	34,4%	12,5%	9,4%	0,0%	3,1%
	Forscher	34,6%	46,2%	15,4%	3,8%	0,0%	0,0%
Erstellung von Schaden- und Nutzenpotentialen einer Substanz durch systematische Erfassung eines bestehenden Off-Label-Use	Öffentliche Organisation	11,4%	42,9%	22,9%	0,0%	0,0%	22,8%
	Kostenträger	35,3%	23,5%	17,6%	5,9%	0,0%	17,7%
	Leistungserbringer	15,6%	59,4%	15,6%	6,2%	0,0%	3,2%
	Forscher	23,1%	53,8%	19,2%	0,0%	0,0%	3,9%
Andere	Öffentliche Organisation	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	6,2%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	93,8%
	Forscher	7,7%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	92,3%

Nationales Aktionsforum

Tab. 81: Gesamtauswertung

Was halten Sie von einem Nationalen Aktionsforum für Seltene Erkrankungen?						
<i>n= 158</i>	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Ein Nationales Aktionsforum kann dazu beitragen, Initiativen zu bündeln und zudem ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Verhalten verschiedener Akteure im Bereich der Seltene Erkrankungen zu ermöglichen.	46,8%	32,9%	13,3%	3,2%	0,6%	3,2%
Ein Nationales Aktionsforum kann die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen verbessern und die Netzwerkarbeit sowie das Angebot an Informationen fördern.	46,8%	32,9%	13,3%	3,2%	0,6%	3,2%
Ein Nationales Aktionsforum ist unnötig. Die Mittel sollten besser in Forschung und Versorgung zu Seltene Erkrankungen investiert werden.	5,1%	12,7%	18,4%	43,0%	17,7%	3,1%

Tab. 82: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Was halten Sie von einem Nationalen Aktionsforum für Seltene Erkrankungen?							
<i>n= 158</i>		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Ein Nationales Aktionsforum kann dazu beitragen, Initiativen zu bündeln und zudem ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Verhalten verschiedener Akteure im Bereich der Seltene Erkrankungen zu ermöglichen.	Organ. + Leist.	31,5%	38,7%	18,0%	5,4%	3,6%	2,8%
	Patientenorg.	53,2%	27,7%	8,5%	0,0%	0,0%	10,6%
Ein Nationales Aktionsforum kann die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen verbessern und die Netzwerkarbeit sowie das Angebot an Informationen fördern.	Organ. + Leist.	41,4%	34,2%	17,1%	4,5%	0,9%	1,9%
	Patientenorg.	59,6%	29,8%	4,3%	0,0%	0,0%	6,3%
Ein Nationales Aktionsforum ist unnötig. Die Mittel sollten besser in Forschung und Versorgung zu Seltene Erkrankungen investiert werden.	Organ. + Leist.	4,5%	17,1%	21,6%	40,5%	12,6%	3,7%
	Patientenorg.	6,4%	2,1%	10,6%	48,9%	29,8%	2,2%

Tab. 83: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Was halten Sie von einem Nationalen Aktionsforum für Seltene Erkrankungen?							
<i>n= 111</i>		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Ein Nationales Aktionsforum kann dazu beitragen, Initiativen zu bündeln und zudem ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Verhalten verschiedener Akteure im Bereich der Seltene Erkrankungen zu ermöglichen.	Öffentliche Organisation	17,1%	48,6%	17,1%	8,6%	0,0%	8,6%
	Kostenträger	35,3%	35,3%	17,6%	5,9%	5,9%	0,0%
	Leistungserbringer	34,4%	40,6%	15,6%	3,1%	6,3%	0,0%
	Forscher	46,2%	23,1%	23,1%	3,8%	3,8%	0,0%
Ein Nationales Aktionsforum kann die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen verbessern und die Netzwerkarbeit sowie das Angebot an Informationen fördern.	Öffentliche Organisation	34,3%	34,3%	20,0%	5,7%	0,0%	5,7%
	Kostenträger	35,3%	47,1%	11,8%	5,8%	0,0%	0,0%
	Leistungserbringer	53,1%	25,0%	15,6%	3,1%	3,2%	0,0%
	Forscher	42,3%	34,6%	19,2%	3,9%	0,0%	0,0%
Ein Nationales Aktionsforum ist unnötig. Die Mittel sollten besser in Forschung und Versorgung zu Seltene Erkrankungen investiert werden.	Öffentliche Organisation	0,0%	22,9%	22,9%	42,9%	5,7%	5,6%
	Kostenträger	5,9%	17,6%	23,5%	35,3%	11,8%	5,9%
	Leistungserbringer	6,2%	15,6%	21,9%	34,4%	21,9%	0,0%
	Forscher	7,7%	11,5%	19,2%	46,2%	11,5%	3,9%

Zusammensetzung eines Nationalen Aktionsforums

Tab. 84: Gesamtauswertung

Welche Akteure sollten nach Ihrer Meinung an einem Nationalen Aktionsforum beteiligt sein?			
<i>n= 158</i>	Ja	Nein	keine Angabe
Vertreter der Ministerien	65,2%	29,7%	5,1%
Vertreter der Krankenkassen / Kostenträger	80,4%	14,6%	5,0%
Vertreter der Pharmaindustrie	51,3%	43,7%	5,0%
Vertreter von Verbraucherschutzorganisationen / Patientenberatungsorganisationen	50,0%	44,9%	5,1%
Vertreter aus Forschungsförderorganisationen	72,8%	22,2%	5,0%
Vertreter der Hausärzte	49,4%	45,6%	5,0%
Vertreter der Fachärzte	77,2%	17,7%	5,1%
Vertreter von wissenschaftlichen Einrichtungen / wissenschaftlichen Fachgesellschaften	81,6%	13,3%	5,1%
Vertreter von Selbsthilfegruppen / Patientenorganisationen	86,7%	8,2%	5,1%
Andere	7,0%	0,0%	93,0%

Tab. 85: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Welche Akteure sollten nach Ihrer Meinung an einem Nationalen Aktionsforum beteiligt sein?				
<i>n= 158</i>		ja	nein	keine Angabe
Vertreter der Ministerien	Organ. + Leist.	61,3%	31,5%	7,2%
	Patientenorg.	74,5%	25,5%	0,0%
Vertreter der Krankenkassen / Kostenträger	Organ. + Leist.	77,5%	15,3%	7,2%
	Patientenorg.	87,2%	12,8%	0,0%
Vertreter der Pharmaindustrie	Organ. + Leist.	55,9%	36,9%	7,2%
	Patientenorg.	40,4%	59,6%	0,0%
Vertreter von Verbraucherschutzorganisationen / Patientenberatungsorganisationen	Organ. + Leist.	52,3%	40,5%	7,2%
	Patientenorg.	44,7%	55,3%	0,0%
Vertreter aus Forschungsförderorganisationen	Organ. + Leist.	68,5%	24,3%	7,2%
	Patientenorg.	83,0%	17,0%	0,0%
Vertreter der Hausärzte	Organ. + Leist.	56,8%	36,0%	7,2%
	Patientenorg.	31,9%	68,1%	0,0%
Vertreter der Fachärzte	Organ. + Leist.	73,0%	19,8%	7,2%
	Patientenorg.	87,2%	12,8%	0,0%
Vertreter von wissenschaftlichen Einrichtungen / wissenschaftlichen Fachgesellschaften	Organ. + Leist.	84,7%	8,1%	7,2%
	Patientenorg.	74,5%	25,5%	0,0%
Vertreter von Selbsthilfegruppen / Patientenorganisationen	Organ. + Leist.	82,0%	10,8%	7,2%
	Patientenorg.	97,9%	2,1%	0,0%
Andere	Organ. + Leist.	7,2%	0,0%	92,8%
	Patientenorg.	6,3%	0,0%	93,7%

Tab. 86: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Welche Akteure sollten nach Ihrer Meinung an einem Nationalen Aktionsforum beteiligt sein?				
<i>n= 111</i>		ja	nein	keine Angabe
Vertreter der Ministerien	Öffentliche Organisation	57,1%	34,3%	8,6%
	Kostenträger	35,3%	58,8%	5,9%
	Leistungserbringer	68,8%	25,0%	6,2%
	Forscher	73,1%	19,2%	7,7%
Vertreter der Krankenkassen / Kostenträger	Öffentliche Organisation	68,6%	22,9%	8,5%
	Kostenträger	82,4%	11,8%	5,8%
	Leistungserbringer	78,1%	15,6%	6,3%
	Forscher	84,6%	7,7%	7,7%
Vertreter der Pharmaindustrie	Öffentliche Organisation	42,9%	48,6%	8,5%
	Kostenträger	52,9%	41,2%	5,9%
	Leistungserbringer	68,8%	25,0%	6,2%
	Forscher	57,7%	34,6%	7,7%
Vertreter von Verbraucherschutzorganisationen / Patientenberatungsorganisationen	Öffentliche Organisation	65,7%	25,7%	8,6%
	Kostenträger	58,8%	35,3%	5,9%
	Leistungserbringer	37,5%	56,2%	6,3%
	Forscher	46,2%	46,2%	7,6%
Vertreter aus Forschungsförderorganisationen	Öffentliche Organisation	62,9%	28,6%	8,5%
	Kostenträger	58,8%	35,3%	5,9%
	Leistungserbringer	68,8%	25,0%	6,2%
	Forscher	80,8%	11,5%	7,7%
Vertreter der Hausärzte	Öffentliche Organisation	60,0%	31,4%	8,6%
	Kostenträger	70,6%	23,5%	5,9%
	Leistungserbringer	50,0%	43,8%	6,2%
	Forscher	50,0%	42,3%	7,7%
Vertreter der Fachärzte	Öffentliche Organisation	68,6%	22,9%	8,5%
	Kostenträger	76,5%	17,6%	5,9%
	Leistungserbringer	75,0%	18,8%	6,2%
	Forscher	73,1%	19,2%	7,7%
Vertreter von wissenschaftlichen Einrichtungen / wissenschaftlichen Fachgesellschaften	Öffentliche Organisation	77,1%	14,4%	8,5%
	Kostenträger	82,4%	11,8%	5,8%
	Leistungserbringer	87,5%	6,2%	6,3%
	Forscher	92,3%	0,0%	7,7%
Vertreter von Selbsthilfegruppen / Patientenorganisationen	Öffentliche Organisation	77,1%	14,3%	8,6%
	Kostenträger	82,4%	11,8%	5,8%
	Leistungserbringer	81,2%	12,5%	6,3%
	Forscher	88,5%	3,8%	7,7%
Andere	Öffentliche Organisation	5,8%	0,0%	94,2%
	Kostenträger	11,8%	0,0%	88,2%
	Leistungserbringer	6,2%	0,0%	93,8%
	Forscher	7,6%	0,0%	92,4%

Zukünftige Fragestellungen eines Nationalen Aktionsforums

Tab. 87: Gesamtauswertung

Welche Fragestellungen könnten und sollten in einem Nationalen Aktionsforum in den nächsten fünf Jahren nach Ihrer Meinung vorrangig behandelt werden?						
n= 158	sehr wichtig	wichtig	neutral	eher unwichtig	unwichtig	keine Angabe
Besondere Probleme für Menschen mit Seltene Erkrankungen	32,9%	39,2%	19,0%	1,9%	0,0%	7,0%
Verbesserung des Wissens über die Epidemiologie Seltener Erkrankungen	30,4%	48,1%	12,7%	1,9%	0,0%	6,9%
Möglichkeiten des Einsatzes von Qualitätssicherungsmaßnahmen zur Verbesserung der Versorgung Seltener Erkrankungen	22,8%	46,8%	18,4%	3,2%	0,0%	8,8%
Rolle von Referenznetzwerken in Deutschland	29,1%	44,9%	16,5%	0,6%	0,0%	8,9%
Rolle von Referenznetzwerken in Europa	23,4%	41,8%	23,4%	3,2%	0,6%	7,6%
Einfluss von Patienten in Referenznetzwerken	27,2%	26,6%	31,0%	7,6%	0,6%	7,0%
Finanzierung von Referenzzentren und spezieller Versorgung Seltener Erkrankungen	46,8%	36,1%	11,4%	0,0%	0,0%	5,7%
Verbesserung des Zugangs zur Versorgung	43,0%	39,2%	10,1%	0,6%	0,0%	7,1%
Erstellung von Leitlinien der Diagnostik und Therapie	37,3%	34,2%	17,7%	2,5%	0,6%	7,7%
Off-Label-Use bei Seltene Erkrankungen	31,6%	36,7%	19,6%	3,2%	0,0%	8,9%
Beschleunigung der Diagnosestellung	51,3%	33,5%	5,1%	2,5%	0,0%	7,6%
Screeningverfahren	22,2%	29,7%	23,4%	11,4%	3,2%	10,1%
Informationstransfer zwischen beteiligten Akteuren	43,7%	43,0%	6,3%	0,0%	0,0%	7,0%
Fort- und Weiterbildung der Leistungserbringer	36,1%	43,7%	11,4%	1,3%	0,0%	7,5%
Rolle von Selbsthilfegruppen	34,8%	31,0%	22,8%	3,2%	0,6%	7,6%
Möglichkeiten der Förderung von Forschung und Innovationen	43,0%	42,4%	7,6%	0,6%	0,0%	6,4%
Möglichkeiten der Förderung nationaler und internationaler Partnerschaften und Netzwerke	39,2%	42,4%	12,7%	0,0%	0,0%	5,7%
Erarbeitung eines Maßnahmenkataloges für einen „Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen“ in Anlehnung an EU-Aktivitäten	33,5%	39,2%	19,0%	1,3%	0,0%	7,0%
Andere	0,0%	0,0%	6,3%	0,0%	0,0%	93,7%
Andere	0,0%	0,0%	1,9%	0,0%	0,0%	98,1%

Tab. 89: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Welche Fragestellungen könnten und sollten in einem Nationalen Aktionsforum in den nächsten fünf Jahren nach Ihrer Meinung vorrangig behandelt werden?							
n= 111		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Besondere Probleme für Menschen mit Seltene Erkrankungen	Öffentliche Organisation	25,7%	34,3%	28,6%	0,0%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	23,5%	47,1%	5,9%	17,6%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	21,9%	43,8%	28,1%	0,0%	0,0%	6,2%
	Forscher	26,9%	50,0%	11,5%	0,0%	0,0%	11,6%
Verbesserung des Wissens über die Epidemiologie Seltener Erkrankungen	Öffentliche Organisation	25,7%	48,6%	14,3%	0,0%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	23,5%	58,8%	11,8%	0,0%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	31,2%	56,2%	12,6%	0,0%	0,0%	0,0%
	Forscher	30,8%	38,5%	15,4%	3,8%	0,0%	11,5%
Möglichkeiten des Einsatzes von Qualitätssicherungsmaßnahmen zur Verbesserung der Versorgung Seltener Erkrankungen	Öffentliche Organisation	14,3%	42,9%	28,6%	2,9%	0,0%	11,3%
	Kostenträger	35,3%	52,9%	5,9%	0,0%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	3,1%	56,2%	21,9%	6,2%	0,0%	12,6%
	Forscher	30,8%	34,6%	23,1%	0,0%	0,0%	11,5%
Rolle von Referenznetzwerken in Deutschland	Öffentliche Organisation	14,3%	51,4%	22,9%	0,0%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	23,5%	41,2%	29,4%	0,0%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	31,2%	40,6%	18,8%	0,0%	0,0%	9,4%
	Forscher	46,2%	34,6%	7,7%	0,0%	0,0%	11,5%
Rolle von Referenznetzwerken in Europa	Öffentliche Organisation	22,9%	25,7%	31,4%	8,6%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	29,4%	35,3%	29,4%	0,0%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	25,0%	43,8%	15,6%	3,1%	3,1%	9,4%
	Forscher	30,8%	46,2%	11,5%	0,0%	0,0%	11,5%
Einfluss von Patienten in Referenznetzwerken	Öffentliche Organisation	14,3%	22,9%	42,9%	8,6%	0,0%	11,3%
	Kostenträger	17,6%	17,6%	41,2%	17,6%	0,0%	6,0%
	Leistungserbringer	15,6%	31,2%	31,2%	9,4%	3,1%	9,5%
	Forscher	15,4%	26,9%	42,3%	3,8%	0,0%	11,6%
Finanzierung von Referenzzentren und spezieller Versorgung Seltener Erkrankungen	Öffentliche Organisation	28,6%	40,0%	20,0%	0,0%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	11,8%	64,7%	17,6%	0,0%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	50,0%	31,2%	15,6%	0,0%	0,0%	3,2%
	Forscher	53,8%	34,6%	3,8%	0,0%	0,0%	7,8%
Verbesserung des Zugangs zur Versorgung	Öffentliche Organisation	28,6%	37,1%	20,0%	2,9%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	17,6%	58,8%	11,8%	0,0%	0,0%	11,8%
	Leistungserbringer	43,8%	43,8%	9,4%	0,0%	0,0%	3,0%
	Forscher	38,5%	38,5%	7,7%	0,0%	0,0%	15,3%
Erstellung von Leitlinien der Diagnostik und Therapie	Öffentliche Organisation	25,7%	40,0%	17,1%	0,0%	2,9%	14,3%
	Kostenträger	29,4%	41,2%	17,6%	5,9%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	37,5%	28,1%	21,9%	6,2%	0,0%	6,3%
	Forscher	46,2%	23,1%	19,2%	3,8%	0,0%	7,7%

Off-Label-Use bei Seltene Erkrankungen	Öffentliche Organisation	14,3%	54,3%	11,4%	2,9%	0,0%	17,1%
	Kostenträger	11,8%	29,4%	47,1%	5,9%	0,0%	5,8%
	Leistungserbringer	31,2%	40,6%	21,9%	0,0%	0,0%	6,3%
	Forscher	34,6%	34,6%	11,5%	7,7%	0,0%	11,6%
Beschleunigung der Diagnosestellung	Öffentliche Organisation	40,0%	34,3%	8,6%	0,0%	0,0%	17,1%
	Kostenträger	41,2%	52,9%	0,0%	0,0%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	37,5%	43,8%	9,4%	3,1%	0,0%	6,2%
	Forscher	53,8%	26,9%	0,0%	7,7%	0,0%	11,6%
Screeningverfahren	Öffentliche Organisation	14,3%	40,0%	20,0%	8,6%	0,0%	17,1%
	Kostenträger	0,0%	23,5%	23,5%	29,4%	17,6%	6,0%
	Leistungserbringer	18,8%	31,2%	31,2%	6,2%	3,1%	9,5%
	Forscher	34,6%	23,1%	11,5%	15,4%	3,8%	11,6%
Informationstransfer zwischen beteiligten Akteuren	Öffentliche Organisation	31,4%	48,6%	5,7%	0,0%	0,0%	14,3%
	Kostenträger	35,3%	58,8%	0,0%	0,0%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	34,4%	46,9%	15,6%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	57,7%	23,1%	7,7%	0,0%	0,0%	11,5%
Fort- und Weiterbildung der Leistungserbringer	Öffentliche Organisation	37,1%	34,3%	11,4%	2,9%	0,0%	14,3%
	Kostenträger	11,8%	64,7%	11,8%	5,9%	0,0%	5,8%
	Leistungserbringer	18,8%	59,4%	18,8%	0,0%	0,0%	3,0%
	Forscher	30,8%	38,5%	15,4%	0,0%	0,0%	15,3%
Rolle von Selbsthilfegruppen	Öffentliche Organisation	22,9%	31,4%	28,6%	2,9%	0,0%	14,2%
	Kostenträger	5,9%	52,9%	29,4%	5,9%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	31,2%	25,0%	25,0%	9,4%	3,1%	6,3%
	Forscher	23,1%	26,9%	34,6%	0,0%	0,0%	15,4%
Möglichkeiten der Förderung von Forschung und Innovationen	Öffentliche Organisation	31,4%	51,4%	5,7%	0,0%	0,0%	11,5%
	Kostenträger	23,5%	52,9%	17,6%	0,0%	0,0%	6,0%
	Leistungserbringer	34,4%	53,1%	6,2%	3,1%	0,0%	3,2%
	Forscher	57,7%	26,9%	7,7%	0,0%	0,0%	7,7%
Möglichkeiten der Förderung nationaler und internationaler Partnerschaften und Netzwerke	Öffentliche Organisation	28,6%	40,0%	20,0%	0,0%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	29,4%	41,2%	23,5%	0,0%	0,0%	5,9%
	Leistungserbringer	25,0%	59,4%	12,5%	0,0%	0,0%	3,1%
	Forscher	57,7%	30,8%	3,8%	0,0%	0,0%	7,7%
Erarbeitung eines Maßnahmenkataloges für einen „Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen“ in Anlehnung an EU-Aktivitäten	Öffentliche Organisation	22,9%	28,6%	37,1%	0,0%	0,0%	11,4%
	Kostenträger	29,4%	47,1%	11,8%	5,9%	0,0%	5,8%
	Leistungserbringer	31,2%	43,8%	15,6%	3,1%	0,0%	6,3%
	Forscher	42,3%	38,5%	11,5%	0,0%	0,0%	7,7%
Andere	Öffentliche Organisation	8,6%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	91,4%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	9,4%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	90,6%
	Forscher	7,7%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	92,3%
Andere	Öffentliche Organisation	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Kostenträger	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%
	Leistungserbringer	6,2%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	93,8%
	Forscher	3,8%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	96,2%

Nationaler Aktionsplan

Tab. 90: Gesamtauswertung

Wie sollte aus Ihrer Sicht ein späterer Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltene Erkrankungen entwickelt werden?						
n= 158	stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Ein Nationaler Aktionsplan wird nötig sein, da die einzelnen Bundesländer Ihrer Aufgabe bei der Versorgung von Seltene Erkrankungen voll und ganz nachkommen.	5,7%	8,9%	23,4%	27,2%	12,0%	22,8%
Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltene Erkrankungen sollte unter Mitarbeit von Schlüsselakteuren im Rahmen eines Nationalen Aktionsforums erstellt werden.	29,1%	42,4%	13,3%	5,7%	1,3%	8,2%
Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltene Erkrankungen sollte „top-down“ von der Bundesregierung in Zusammenarbeit mit den Bundesländern entwickelt werden.	7,6%	22,8%	19,6%	24,1%	14,6%	11,3%
Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltene Erkrankungen sollte in Koordination mit den europäischen Mitgliedsstaaten erstellt werden.	20,3%	36,1%	24,7%	9,5%	1,9%	7,5%

Tab. 91: Subgruppe Organisationen und Leistungserbringer / Patientenorganisationen

Wie sollte aus Ihrer Sicht ein späterer Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltene Erkrankungen entwickelt werden?							
n= 158		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Ein Nationaler Aktionsplan wird nötig sein, da die einzelnen Bundesländer Ihrer Aufgabe bei der Versorgung von Seltene Erkrankungen voll und ganz nachkommen.	Organ. + Leist.	2,7%	11,7%	25,2%	27,0%	11,7%	21,7%
	Patientenorg.	12,8%	2,1%	19,1%	27,7%	12,8%	25,5%
Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltene Erkrankungen sollte unter Mitarbeit von Schlüsselakteuren im Rahmen eines Nationalen Aktionsforums erstellt werden.	Organ. + Leist.	27,9%	45,0%	11,7%	7,2%	1,8%	6,4%
	Patientenorg.	31,9%	36,2%	17,0%	2,1%	0,0%	12,8%
Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltene Erkrankungen sollte „top-down“ von der Bundesregierung in Zusammenarbeit mit den Bundesländern entwickelt werden.	Organ. + Leist.	6,3%	18,9%	20,7%	28,8%	15,3%	10,0%
	Patientenorg.	10,6%	31,9%	17,0%	12,8%	12,8%	14,9%
Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltene Erkrankungen sollte in Koordination mit den europäischen Mitgliedsstaaten erstellt werden.	Organ. + Leist.	23,4%	33,3%	24,3%	9,9%	2,7%	6,4%
	Patientenorg.	12,8%	42,6%	25,5%	8,5%	0,0%	10,6%

Tab. 92: Subgruppen öffentliche Org. / Kostenträger / Leistungserbringer / Forscher

Wie sollte aus Ihrer Sicht ein späterer Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen entwickelt werden?							
n= 111		stimme voll und ganz zu	stimme eher zu	neutral	stimme eher nicht zu	stimme überhaupt nicht zu	keine Angabe
Ein Nationaler Aktionsplan wird nötig sein, da die einzelnen Bundesländer Ihrer Aufgabe bei der Versorgung von Seltenen Erkrankungen voll und ganz nachkommen.	Öffentliche Organisation	0,0%	14,3%	28,6%	22,9%	5,7%	28,5%
	Kostenträger	5,9%	5,9%	29,4%	23,5%	23,5%	11,8%
	Leistungserbringer	6,2%	12,5%	25,0%	28,1%	6,2%	22,0%
	Forscher	0,0%	7,7%	19,2%	34,6%	19,2%	19,3%
Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen sollte unter Mitarbeit von Schlüsselakteuren im Rahmen eines Nationalen Aktionsforums erstellt werden.	Öffentliche Organisation	17,1%	48,6%	11,4%	8,6%	0,0%	14,3%
	Kostenträger	17,6%	52,9%	11,8%	5,9%	5,9%	5,9%
	Leistungserbringer	28,1%	50,0%	15,6%	6,3%	0,0%	0,0%
	Forscher	46,2%	30,8%	7,7%	7,7%	3,8%	3,8%
Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen sollte „top-down“ von der Bundesregierung in Zusammenarbeit mit den Bundesländern entwickelt werden.	Öffentliche Organisation	0,0%	11,4%	31,4%	34,3%	5,7%	17,2%
	Kostenträger	5,9%	35,3%	11,8%	23,5%	17,6%	5,9%
	Leistungserbringer	12,5%	15,6%	25,0%	21,9%	21,9%	3,1%
	Forscher	7,7%	23,1%	7,7%	30,8%	19,2%	11,5%
Ein Nationaler Aktionsplan zu Maßnahmen bei Seltenen Erkrankungen sollte in Koordination mit den europäischen Mitgliedsstaaten erstellt werden.	Öffentliche Organisation	17,1%	31,4%	20,0%	17,1%	0,0%	14,4%
	Kostenträger	17,6%	23,5%	29,4%	17,6%	5,9%	6,0%
	Leistungserbringer	25,0%	40,6%	25,0%	3,1%	3,1%	3,2%
	Forscher	34,6%	34,6%	23,1%	3,8%	3,9%	0,0%

5.2 Teilnehmer Experteninterviews

- Dr. Klaus Jacobs
Wissenschaftliches Institut der AOK (WIdO)
Geschäftsführer
- Dr. Andreas Reimann
Geschäftsführer des Mukoviszidose e. V.
stellvertretender Vorsitzender von ACHSE e. V.
- Dr. Boris Robbers
Niedersächsisches Ministerium für Soziales, Frauen, Familie und Gesundheit
Leiter Referat 404 Krankenhäuser
- Prof. Dr. Jörg Schmidtke
Medizinische Hochschule Hannover
Direktor des Instituts für Humangenetik
- Prof. Dr. Dr. Burkhard Tümmler
Medizinische Hochschule Hannover
Klinische Forschergruppe: Molekulare Pathologie der Mukoviszidose
- Ulrich Vogel
Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI)
Abteilung für medizinische Klassifikationen
- Matthias Wilken
Bundesverband der pharmazeutischen Industrie e. V. (BPI)
Geschäftsfeldleiter Arzneimittelzulassung Europa

5.3 Teilnehmer Fokusgruppendifkussionen

5.3.1 Fokusgruppe öffentliche Organisationen

- Elke Huster-Nowack
Behörde für Soziales, Familie, Gesundheit und Verbraucherschutz
Amt für Gesundheit und Verbraucherschutz
Billstraße 80
20539 Hamburg
- Dr. Regine Kämmerer
Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales
Referat III A 2
Fürstenwall 25
40219 Düsseldorf

- Dr. Heidemarie Willer
Ministerium für Gesundheit und Soziales
Referat 23
Turmschanzenstraße 25
39114 Magdeburg
- Dr. Volker Steitz
Kassenärztliche Vereinigung Niedersachsen
Berliner Allee 22
30175 Hannover
- Dr. Hartmut Horst
Kassenärztliche Vereinigung Hamburg
Humboldtstraße 56
22083 Hamburg
- Dr. Frank Verheyen
Wissenschaftliches Institut der Techniker Krankenkasse für Nutzen und Effizienz im Gesundheitswesen (WINEG)
Habichtstraße 30
22305 Hamburg

5.3.2 Fokusgruppe Leistungserbringer / Mediziner

- Dr. Frank Brunsmann
Berater des ACHSE e. V.
c/o DRK-Kliniken Westend
Spandauer Damm 130
14050 Berlin
- Prof. Dr. Rembert Elbers
Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte
Kurt-Georg-Kiesinger-Allee 3
D-53175 Bonn
- Prof. Dr. med. Erik Harms
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Allgemeine Pädiatrie
Albert-Schweitzer-Straße 33
48149 Münster
- Prof. Dr. Alfred Hildebrandt
Berater des ACHSE e. V.
c/o DRK-Kliniken Westend
Spandauer Damm 130
14050 Berlin

- Prof. Dr. med. Birgit Lorenz
Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde
Friedrichstraße 18
35392 Gießen
- Prof. Dr. Bernhard Manger
Universitätsklinikum Erlangen
Medizinische Klinik 3 - Rheumatologie, Immunologie
Krankenhausstraße 12
91054 Erlangen
- Prof. Dr. Andrea Superti-Furga
Universitätsklinikum Freiburg
Klinik Allg. Kinderheilkunde und Jugendmedizin
Mathildenstraße 1
79106 Freiburg
- PD Dr. Arpad von Moers
DRK Kliniken Berlin Westend
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Spandauer Damm 130
14050 Berlin
- Prof. Dr. Thomas O. F. Wagner
Klinikum der J.W. Goethe-Universität Frankfurt am Main
Schwerpunkt Pneumologie/Allergologie
Medizinische Klinik I
Theodor-Stern-Kai 7
60590 Frankfurt am Main

5.3.3 Fokusgruppe Patientenorganisationen

- Andrea Burk
Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e. V.
Landhausweg 3
72631 Aichtal
- Gerda Kalle-Menne
Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V.
Birkenbusch 11
45770 Marl
- Netty Müller-Große
Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e. V.
Mühlweg 23
35216 Biedenkopf
- Dr. Jörg Richstein
Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.
Carl-Malchin-Weg 5
18055 Rostock

- Dr. Nora Vaupel
Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e. V.
Leinestraße 2
28199 Bremen

6 Literaturverzeichnis

Alsmeier, G. / Rath, D. (2007):

Selbsthilfearbeit bei einer seltenen chronischen Erkrankung, in: Der Ophthalmologe, 104. Jg., Heft 2, S. 127-131.

Aymé, S. / Schmidtke, J. (2007):

Networking for Rare Diseases: A Necessity for Europe, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 50, Nr. 12, S. 1477-1483.

Bartholomäus, E. (2008):

Datenbank Orphanet: Portal zu seltenen Krankheiten, in: Deutsches Ärzteblatt, 105. Jg., Heft 18, S. A952-953.

Borgetto, B. (2001):

Selbsthilfeforschung in Deutschland, in: Borgetto, B. / von Troschke, J. (Hrsg.), Entwicklungsperspektiven der gesundheitsbezogenen Selbsthilfe im deutschen Gesundheitswesen, in: Deutsche Koordinierungsstelle für Gesundheitswissenschaften (Hrsg.), Schriftenreihe der Deutschen Koordinierungsstelle für Gesundheitswissenschaften an der Abteilung für Medizinische Soziologie der Universität Freiburg, Bd. 12, Freiburg im Breisgau, S. 13-27.

Borgetto, B. (2002):

Selbsthilfe im Gesundheitswesen: Stand der Forschung und Forschungsbedarf, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 45, Nr. 1, S. 26-32.

Borgetto, B. (2004):

Selbsthilfe und Gesundheit: Analysen, Forschungsergebnisse und Perspektiven in der Schweiz und in Deutschland, in: Camenzind, P. / Ruedin, H. J. / Meyer, K. et al. (Hrsg.), Buchreihe des Schweizerischen Gesundheitsobservatoriums, Bern, Göttingen, Toronto et al.

Borgetto, B. / Trojan, A. (2007):

Versorgungsforschung und Laiensystem, in: Janßen, C. / Borgetto, B. / Heller, G. (Hrsg.), Medizinsoziologische Versorgungsforschung: Theoretische Ansätze, Methoden, Instrumente und empirische Befunde, in: Hurrelmann, K. / Pfaff, H. / Razum, O. et al. (Hrsg.), Schriftenreihe Gesundheitsforschung, Weinheim, München, S. 25-47.

Bruns, J. / Herz, E. (2003):

Off-Label-Use aus Sicht der gesetzlichen Krankenkassen, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 46, Nr. 6, S. 477-482.

Brunsmann, F. (2008):

Von der Unsicherheit zum solidarischen Handeln – Evidenz-Förderung in der Arzt-Patient-Interaktion am Beispiel seltener Erkrankungen, in: Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen, Vol. 102, Nr. 1, S. 8-12.

Brunsmann, F. / von Gizycki, R. / Rüther, K. et al. (2004):

Diagnosespezifische Erfahrungen einbringen: Patienten mit seltenen Netzhautdegenerationen bauen ein bundesweites Netzwerk zur Verbesserung von Versorgung und Forschung auf, in: Deutsches Ärzteblatt, 101. Jg., Heft 28-29, S. A2026-A2029.

Brunsmann, F. / von Gizycki, R. / Rybalko, A. et al. (2007):

Patientenselbsthilfe und seltene Erkrankungen – Mitgestaltung der Versorgungsrealität am Beispiel seltener Netzhautdegenerationen, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, 50. Jg., Heft 12, S. 1494-1501.

Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) (2006):

Hinweise zu „Compassionate Use“-Programmen, URL: http://www.bfarm.de/nn_424278/DE/Arzneimittel/1__vorDerZul/compUse/compUse-node.html__nnn=true [Stand: 07.04.2009].

Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) (2005):

Seltene Erkrankungen – Millionen Patienten, Bonn, Berlin, URL: http://www.bmbf.de/pub/seltene_erkrankungen_flyer.pdf [Stand: 07.04.2009].

Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) (2008a):

Verstärktes Engagement bei der Erforschung seltener Erkrankungen, URL: <http://www.bmbf.de/press/2438.php> [Stand: 07.04.2009].

Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) (2008b):

Zur Förderung vorgesehene Verbände für seltene Erkrankungen. Stand: Dezember 2008, URL: http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/_media/Liste_der_Verbuende.doc [Stand: 07.04.2009].

Bundessozialgericht (BSG) (2002):

Arzneitherapie – Off-Label-Use: BSG Urteil vom 19. März 2002, B1 KR 37/00 R (Sandoglobulin), in: Neue Zeitschrift für Sozialrecht, 11. Jg., Heft 12, S. 647-650.

Bundesverfassungsgericht (BVerfG) (2005):

Leistungspflicht der gesetzlichen Krankenversicherung für neue Behandlungsmethoden: BVerfG Beschluss vom 6. Dezember 2005, 1 BvR 347/98 (Nikolausbeschluss), in: Neue Zeitschrift für Sozialrecht, 15. Jg., Heft 2, S. 84-88.

Coiera, E. (2000):

Information Economics and the Internet, in: Journal of the American Medical Informatics Association, Vol. 7, No. 3, pp. 215-221.

D'Amato Sizonenko, L. (2006):

Orphanet: Die europäische Datenbank im Dienste seltener Krankheiten, in: Paediatrica, Vol. 17, No. 4, pp. 61-65.

D'Amato Sizonenko, L. (2008):

29. Februar 2008: Erster europäischer Tag der seltenen Krankheiten: Orphanet startet eine Neufassung seiner Online-Datenbank, in: Paediatrica, Vol. 19, No. 1, pp. 56-57.

Dear, J. W. / Lilitkarntakul, P. / Webb, D. J. (2006):

Are Rare Diseases still Orphans or Happily Adopted? The Challenges of Developing and Using Orphan Medicinal Products, in: British Journal of Clinical Pharmacology, Vol. 62, No. 3, pp. 264-271.

Drummond, M. F. / Wilson, D. A. / Kanavos, P. et al. (2007a):

Assessing the Economic Challenges posed by Orphan Drugs, in: International Journal of Technology Assessment in Health Care, Vol. 23, No. 1, pp. 36-42.

Dykes, P.C. (2002):

Entwurf und Einführung von interdisziplinären Versorgungspfaden - Ein Überblick, in: Dykes, P. C. / Wheeler, K. (Hrsg.): Critical Pathways - Interdisziplinäre Versorgungspfade, Bern.

Eidt, D. / Mittendorf, T. / von der Schulenburg, J.-M. (2007):

Evaluation von Kosten in der ambulanten Behandlung bei Mukoviszidose (Studie im Auftrag des Mukoviszidose e. V., nicht veröffentlicht).

Eidt, D. / Wagner, T.O.F. / Mittendorf, T. et al. (2009):

Resource usage in outpatient care and reimbursement for cystic fibrosis in Germany, in: Respiration (zur Publikation eingereicht).

EI-Menouar, Y. (2002):

Was erwarten Nutzerinnen und Nutzer vom Internet-Angebot medizinischer Bibliotheken? Ergebnisse einer internetbasierten Umfrage, in: Medizin - Bibliothek - Information, Vol. 2, Nr. 2, S. 24-32.

Englert, G. (2005):

Bedarfsorientierte Unterstützungsangebote von Selbsthilfegruppierungen für behinderte/chronisch kranke Menschen, in: Zeitschrift für ärztliche Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen, Vol. 99, Nr. 10, S. 613-616.

Enzmann, H. / Lütz, J. (2008):

Förderung von Arzneimitteln für seltene Leiden durch die Europäische Gemeinschaft, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 51, Nr. 5, S. 500 – 508.

ERA-Net for Research Programs on Rare Diseases (E-Rare) (o. J. a):

Project Outline, URL: <http://asso.orpha.net/ERANET/cgi-bin/articles.php?lng=en&pg=17> [Stand: 07.04.2009].

ERA-Net for Research Programs on Rare Diseases (E-Rare) (o. J. b):

E-Rare Call for Proposals for “European research projects on rare diseases”, URL: http://asso.orpha.net/ERANET/cgi-bin/file/E-Rare_final_list_of_funded_projects.pdf [Stand: 07.04.2009].

European Commission (o. J.):

High Level Group on Health Care, URL: http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/high_level_hsmc_en.htm [Stand: 04.05.2009].

European Commission (2005):

Work of the High Level Group on health services and medical care during 2005, URL: http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/docs/highlevel_2005_013_en.pdf [Stand: 07.04.2009].

European Commission (2009a):

Register of designated Orphan Medicinal Products, URL: <http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/register/orphreg.htm> [Stand: 07.04.2009].

European Commission (2009b):

Register of not active Orphan Medicinal Products, URL: <http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/register/xorphreg.htm> [Stand: 07.04.2009].

European Medicines Agency (EMA) (2006):

Guideline on clinical trials in small populations, URL: <http://www.emea.europa.eu/pdfs/human/ewp/8356105en.pdf> [Stand: 07.04.2009].

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS) (2005):

Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority, URL: http://www.euro-rdis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf [Stand: 07.04.2009].

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS) (2007):

Summary of Proposal (Draft for discussion) "Expectations and Eligibility Criteria for European Reference Network of Centres of Expertise for Rare Diseases – ERNCoE, presented to the European Conference on Rare Diseases (Lisbon, November 2007), URL: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/summary_proposal_en.pdf [Stand: 04.05.2009].

European Parliament and the Council (2007):

Decisions adopted jointly by the European Parliament and the Council: Decision No. 1350/2007/EC of the European Parliament and of the Council of 23 October 2007 establishing a second programme of Community action in the field of health (2008-13), in: Official Journal of the European Union, Vol. 50, L 301/3, Brüssel 20.11.2007.

Eysenbach, G. (2003):

Qualität von Gesundheitsinformationen im World Wide Web, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 46., Nr. 4, S. 292-299.

Faurisson, F. (2007):

EurordisCare2: Survey on the delay of diagnosis for 8 rare diseases in Europe, URL: http://www.eurordis.org/imprimer.php3?id_article=454 [Stand: 07.04.2009].

Gärtner, J. / Kohlschütter, A. / Gieselmann, V. (2007):

Netzwerkprojekte für die Erforschung von Leukodystrophien, einer Gruppe seltener Erkrankungen der weißen Substanz des Nervensystems, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 50, Nr. 12, S. 1531-1540.

Gemeinsamer Bundesausschuss (2008):

Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die ambulante Behandlung im Krankenhaus nach § 116b SGB V, in der Fassung vom 18. Oktober 2005, veröffentlicht im Bundesanzeiger am 11. Januar 2006, Nr. 7, S. 88, zuletzt geändert am 18. Juni 2008, veröffentlicht im Bundesanzeiger am 16. September 2008, Nr. 140, S. 3360-3366, in Kraft getreten am 17. September 2008.

Gesetz über den Verkehr mit Arzneimitteln (Arzneimittelgesetz - AMG) (2007):

In der Fassung der Bekanntmachung vom 12. Dezember 2005 (BGBl. I S. 3394), zuletzt geändert durch Artikel 9 Abs. 1 des Gesetzes vom 23. November 2007 (BGBl. I S. 2631).

Gizycki, R. / Brunsmann, F. / Rybalko, A. et al. (2008):

Von Frankreich lernen: Selbsthilfe auf dem Weg zu einem deutschen Nationalplan für Seltene Erkrankungen (Persönliche Mitteilung).

Haffner, M. E. (2006):

Adopting Orphan Drugs – Two Dozen Years of Treating Rare Diseases, in: The New England Journal of Medicine, Vol. 354, No. 5, pp. 445-447.

Hagn, D. (2006):

Orphan Drugs, ein Spagat zwischen medizinischer Notwendigkeit und wirtschaftlichem Nutzen, Norderstedt.

Hughes, D. A. / Tunnage, B. / Yeo, S. T. (2005):

Drugs for Exceptionally Rare Diseases: Do they Deserve Special Status for Funding?, in: QJM: An International Journal of Medicine, Vol. 98, No. 11, pp. 829-836.

Hundertmark-Mayser, J. / Möller, B. (2004):

Selbsthilfe im Gesundheitsbereich, in: Robert Koch-Institut (Hrsg.), Gesundheitsberichterstattung des Bundes, Heft 23, S. 1-35.

Impicciatore, P. / Pandolfini, C. / Casella, N. et al. (1997):

Reliability of Health Information for the Public on the World Wide Web: Systematic Survey of Advice on Managing fever in Children at Home, in: British Medical Journal, Vol. 314, No. 7098, pp. 1875-1879.

Jenetzky, E. / Schwarzer, N. (2008):

Nicht allein mit einer seltenen Erkrankung: Die Bedeutung von Selbsthilfe am Beispiel anorektaler Fehlbildungen, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 51, Nr. 5, S. 529-538.

Kaplan, W. / Laing, R. (2004):

Priority Medicines for Europe and the World, World Health Organization, Department of Essential Drugs and Medicines Policy, URL: http://whqlibdoc.who.int/hq/2004/WHO_EDM_PAR_2004.7.pdf [Stand: 07.04.2009].

Kerem, E. / Conway, S. / Elborn, S. et al. (2005):

Standards of care for patients with cystic fibrosis: a European consensus, in: Journal of Cystic Fibrosis, Vol. 4, No. 1, pp. 7-26.

Knight, A. W. / Senior, T. P. (2006):

The Common Problem of Rare Disease in General Practice, in: The Medical Journal of Australia, Vol. 185, No. 2, pp. 82-83.

Kole, A. / Faurisson, F. (2009):

The Voice of 12,000 Patients: Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe, URL: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf [Stand: 07.04.2009].

Kommission der europäischen Gemeinschaften (2008a):

Mitteilung der Kommission an den Rat, das europäische Parlament, den europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Erkrankungen – eine Herausforderung für Europa, Brüssel 11.11.2008, KOM(2008) 679 endgültig.

Kommission der europäischen Gemeinschaften (2008b):

Arbeitsdokument der Kommissionsdienststellen: Zusammenfassung der Folgenabschätzung zur Mitteilung der Kommission an den Rat, das europäische Parlament, den europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Erkrankungen – eine Herausforderung für Europa, Brüssel 11.11.2008, KOM(2008) 2713 endgültig.

Kommission der europäischen Gemeinschaften (2008c):

Vorschlag für eine Empfehlung des Rates für eine europäische Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten, Brüssel 11.11.2008, KOM(2008) 726 endgültig.

Korzilius, H. (2006):

Off-label Use: Mehr Sicherheit für Ärzte und Patienten, in: Deutsches Ärzteblatt, 103. Jg., Heft 14, S. A901-A902.

Lang, B. (2008):

Unsicherheit in der Patienteninformation – Verunsicherung oder Chance?, in: Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen, Vol. 102, Nr. 1, S. 19-23.

Lelgemann, M. / Francke, R. (2008a):

Seltene Erkrankungen – Umgang mit Unsicherheit, in: Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen, Vol. 102, Nr. 1, S. 6-7.

Lelgemann, M. / Francke, R. (2008b):

Seltene Erkrankungen in professionellen Versorgungssystemen, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 51, Nr. 5, S. 509-518.

Liese, P. (2003):

Europäische Initiativen zu Orphan Diseases und Orphan Drugs: Erste Ergebnisse, in: Medizinische Genetik, 15. Jg., Heft 1, S. 6-10.

Merten, M. (2003):

Arzt und Selbsthilfe - Auf gutem Wege, in: Deutsches Ärzteblatt, 100. Jg., Heft 20, S. A1330-1331.

Ministère délégué à la recherche (2004):

Französischer Nationalplan für seltene Erkrankungen 2005-2008, „Gleichberechtigter Zugang zu Diagnose, Behandlung und Pflege“, URL: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/DE_franzosischer_nationalplan_seltene_erkrankungen.pdf

[Stand: 07.04.09].

National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) (2004):

NICE Citizens Council Report: Ultra Orphan Drugs, London, URL: http://www.nice.org.uk/niceMedia/pdf/Citizens_Council_Ultraorphan.pdf [Stand: 07.04.2009].

Pommerening, K. / Debling, D. / Kaatsch, P. et al. (2008):

Register zu seltenen Krankheiten: Patientencompliance und Datenschutz, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 51, Nr. 5, S. 491-499.

Queißer-Luft, A. / Spranger, J. (2006):

Fehlbildungen bei Neugeborenen, in: Deutsches Ärzteblatt, 103. Jg., Heft 38, S. A2464-2471.

Rare Disease Patient Solidarity (2007):

European Workshop on Centres of Expertise and Reference Networks for Rare Diseases – Report: Prague 12-13th July 2007, URL: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf [Stand: 04.05.2009].

Rare Diseases Task Force (2005):

Overview of current Centres of Reference on Rare Diseases in the EU, URL: <http://www.orpha.net/testor/doc/rdtf/wg/ECRFinalReport.pdf>

[Stand: 07.04.2009].

Rare Diseases Task Force (2006a):

Centres of Reference for Rare Diseases in Europe: State-of-the-Art in 2006 and Recommendations of the Rare Diseases Task Force, URL: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/contribution_policy.pdf [Stand: 07.04.2009].

Rare Diseases Task Force (2006b):

Overview on National Listings of Centres of Reference in Europe, URL: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/overview_national_en.pdf [Stand: 04.05.2009].

Rare Diseases Task Force (2008):

European Reference Networks in the Field of Rare Diseases: State of the Art and Future Directions (Persönliche Mitteilung).

Reimann, A. / Bend, J. / Dembski, B. (2007):

Patientenzentrierte Versorgung bei seltenen Erkrankungen: Perspektive von Patientenorganisationen, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 50, Nr. 12, S. 1484-1493.

Reimann, A. / Kruij, S. (2003):

Fortschritte und Probleme im Umgang mit seltenen Erkrankungen am Beispiel Mukoviszidose, in: Medizinische Genetik, Vol. 15, Heft 1, S. 67-71.

Rinaldi, A. (2005):

Adopting an Orphan: Incentives to Develop Drugs for Rare Disorders Raise Hopes and Controversy, in: EMBO Reports, Vol. 6, No. 6, pp. 507-510.

Rixen, S. (2008):

Seltene Erkrankungen als Problem des Gesundheitssozialrechts, in: Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen, 102 Jg., Nr. 1, S. 31-36.

Rückinger, S. / Boneberger, A. (2008):

Epidemiologische Herausforderungen bei seltenen Krankheiten, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 51, Nr. 5, S. 483-490.

Sachverständigenrat für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen (2002):

Kurzfassung des Gutachtens 2000/2001 des Sachverständigenrates für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen: Bedarfsgerechtigkeit und Wirtschaftlichkeit, Bd. I: Zielbildung, Prävention, Nutzerorientierung und Partizipation, URL: <http://www.svr-gesundheit.de/Gutachten/Gutacht00/kurzf-de00.pdf> [Stand: 07.04.2009].

Sachverständigenrat für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen (2003):

Gutachten 2003 des Sachverständigenrates für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen: Finanzierung, Nutzerorientierung und Qualität, Bd. II: Qualität und Versorgungsstrukturen, Bundestagsdrucksache 15/530, URL: <http://dip21.bundestag.de/dip21/btd/15/005/1500530.pdf> [Stand: 07.04.2009].

Sackett, D. L. / Rosenberg, W. M. C. / Gray, J. A. M. et al. (1996):

Evidence Based Medicine: What it is and what it isn't, in: British Medical Journal, Vol. 312, No. 7023, pp. 71-72.

Sänger, S. / Brunsmann, F. / Englert, G. et al. (2007):

Patientenbeteiligung am Programm für Nationale Versorgungsleitlinien – Stand und Konsequenzen, in: Zeitschrift für ärztliche Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen, Vol. 101, Nr. 2, S. 109-116.

Schmidtke, J. (2003):

Datenbank „Orphanet“: Großer Nutzen für die Praxis, in: Deutsches Ärzteblatt, 100. Jg., Heft 38, S. A2426.

Sozialgesetzbuch (SGB) Fünftes Buch (V) (2009):

In der Fassung der Bekanntmachung vom 20. Dezember 1988 (BGBl. I S. 2477), zuletzt geändert durch Artikel 3 des Gesetzes vom 17. März 2009 (BGBl. I S. 534).

Straub, C. (2006):

Gesundheitsökonomie als Ansatz für eine Synthese von Leistungsfähigkeit und Finanzierbarkeit der gesetzlichen Krankenversicherung, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 49, Nr. 1, S. 73-80.

Straub, C. / Müller, H. (2007):

Medizinische Zentren – Anforderungen aus Sicht der GKV, in: Zeitschrift für ärztliche Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen, Vol. 101, Nr. 3, S. 147-152.

Stürchler, N. (2002):

Heilmittel für seltene Krankheiten: Schlüssel zu wirksamer Regulierung in der Schweiz, in: Aktuelle juristische Praxis, 11. Jg., Heft 8, S. 883-894.

Taruscio, D. / Trama, A. / Stefanov, R. (2007):

Tackling rare diseases at European level: why do we need a harmonized framework?, in: Folia Med (Plovdiv), Vol. 49, No. 1-2, pp. 59-67.

Thamer, M. / Brennan, N. / Semansky, R. (1998):

A Cross-National Comparison of Orphan Drug Policies: Implications for the U. S. Orphan Drug Act, in: Journal of Health Politics, Policy and Law, Vol. 23, No. 2, pp. 265-290.

U. S. Food and Drug Administration (FDA) (2009a):

List of Orphan Designations and Approvals: Cumulative List of all Products that have received Orphan Designation, URL: <http://www.fda.gov/orphan/designat/list.htm> [Stand: 07.04.2009].

U. S. Food and Drug Administration (FDA) (2009b):

List of Orphan Designations and Approvals: Cumulative List of all Orphan Designated Products that have received Marketing Approval, URL: <http://www.fda.gov/orphan/designat/list.htm> [Stand: 07.04.2009].

Verordnung (EG) Nr. 141/2000 (2000):

Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden, in: Amtsblatt der Europäischen Gemeinschaften vom 22. Januar 2000, URL: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:DE:PDF> [Stand: 07.04.2009].

Verordnung (EG) Nr. 726/2004 (2004):

Verordnung (EG) Nr. 726/2004 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 31. März 2004 zur Festlegung von Gemeinschaftsverfahren für die Genehmigung und Überwachung von Human- und Tierarzneimitteln und zur Errichtung einer Europäischen Arzneimittel-Agentur, in: Amtsblatt der Europäischen Union vom 30. April 2004, URL: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2004:136:0001:0033:DE:PDF> [Stand: 07.04.2009].

Wästfelt, M. / Fadeel, B. / Henter, J.-I. (2006):

A Journey of Hope: Lessons Learned from Studies on Rare Diseases and Orphan Drugs, in: Journal of Internal Medicine, Vol. 260, No. 1, pp. 1-10.

Wegscheider, K. (2004):

Medizinische Register: Nutzen und Grenzen, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 47, Nr. 5, S. 416-421.

Weller, K. / Vetter-Kauczok, C. / Kähler, K. et al. (2006):

Umsetzung von Leitlinien bei seltenen Erkrankungen am Beispiel des Merkelzellkarzinoms, in: Deutsches Ärzteblatt, 103. Jg., Heft 42, S. A2791-A2796.

Wetterauer, B. (2003):

Gesundheitsforschung – Forschung für den Menschen: Einrichtung von Netzwerken zu seltenen Erkrankungen, in: Medizinische Genetik, Vol. 15, Heft 1, S. 22-26.

Wetterauer, B. / Schuster, R. (2008):

Seltene Krankheiten: Probleme, Stand und Entwicklung der nationalen und europäischen Forschungsförderung, in: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz, Vol. 51, Nr. 5, S. 519-528.

Wiesmann, C. (2003):

Orphan Diseases – Orphan Drugs: Waisenkinder der Medizin, in: Medizinische Genetik, Vol. 15, Heft 1, S. 27-32.

Wigge, P. (2002):

Zur Vorgreiflichkeit der Arzneimittelzulassung in der GKV: Verordnungsrechtliche Konsequenzen aus der BSG-Entscheidung zum sog. „Off-Label-Use“ (Teil 2), in: Pharma-Recht, Bd. 24, Heft 10, S. 348-356.

Wille, M. / Koch, E. (2007):

Die Gesundheitsreform 2007, München.

Windeler, J. / Lange, S. (2008):

Nutzenbewertung in besonderen Situationen – Seltene Erkrankungen, in: Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen, Vol. 102, Nr. 1, S. 25-30.

Impressum

Herausgeber:

Bundesministerium für Gesundheit
Referat Öffentlichkeitsarbeit
11055 Berlin

Gestaltung: Schleuse01 Werbeagentur GmbH

Druck: Druckerei Hermann Schlesener KG

Gedruckt auf Recyclingpapier

Wenn Sie Bestellungen aufgeben möchten:

Best.-Nr.: BMG-G-09050
E-Mail: publikationen@bundesregierung.de
Telefon: 0 18 05 / 77 80 90*
Fax: 0 18 05 / 77 80 94*
Schriftlich: Publikationsversand der Bundesregierung
Postfach 48 10 09
18132 Rostock

* Kostenpflichtig. 14 Ct/Min. aus dem deutschen Festnetz,
abweichende Preise aus den Mobilfunknetzen möglich.

Informationsangebote des Bundesministeriums für Gesundheit

Bürgertelefon

Das Bürgertelefon des Bundesministeriums für Gesundheit erreichen Sie von Montag bis Donnerstag zwischen 8 und 18 Uhr und Freitag zwischen 8 und 12 Uhr. Der Anruf ist kostenpflichtig.*

Internetportal

Aktuelle Informationen des Bundesministeriums für Gesundheit finden Sie unter: www.bmg.bund.de

Newsletter

Der BMG-Newsletter enthält Neuigkeiten und Informationen rund um die Themen Gesundheit, Pflege und gesundheitliche Prävention und wird Ihnen alle 14 Tage per E-Mail zugesandt. Sie finden das Anmeldeformular unter: www.bmg.bund.de/newsletter

Publikationsverzeichnis

Das aktuelle Publikationsverzeichnis des Bundesministeriums für Gesundheit können Sie unter Angabe der Bestellnummer BMG-G-07014 per E-Mail anfordern: publikationen@bundesregierung.de

Fragen zum Versicherungsschutz

01805/9966-01*

Fragen zur Krankenversicherung

01805/9966-02*

Fragen zur Pflegeversicherung

01805/9966-03*

Fragen zur gesundheitlichen Prävention

01805/9966-09*

Fragen zur Suchtvorbeugung

0221/892031**

Gehörlosen-/Hörgeschädigten-Service, Schreibtelefon

01805/9966-07*

Gebärdentelefon ISDN-Bildtelefon

01805/9966-06*

Gebärdentelefon Video over IP

gebaerdentelefon.bmg@sip.bmg.buergerservice-bund.de

* Festpreis 14 Ct/Min., abweichende Preise aus den Mobilfunknetzen möglich.

** BZgA-Informationstelefon zur Suchtvorbeugung. Mo. – Do. 10 bis 22 Uhr, Fr. – So. 10 bis 18 Uhr



Gesundheitspolitische Informationen

Die Gesundheitspolitischen Informationen erscheinen alle zwei Monate und behandeln Themen aus den Bereichen Gesundheit, Pflege und Prävention. Die kostenlose Publikation wird Ihnen per Post zugesandt. Abonnement unter: www.bmg.bund.de/gpi

Ratgeber

Unsere Ratgeber geben Antworten auf die häufigsten Fragen rund um die Themen Gesundheit und Pflege und bieten Ihnen die Möglichkeit, sich über die aktuellen Neuerungen zu informieren. Die Ratgeber können Sie unter Angabe der Bestellnummer kostenlos anfordern unter: publikationen@bundesregierung.de

BMG-P-07055

Ratgeber Pflege: Alles, was Sie zur Pflege wissen müssen.

BMG-G-07031

Ratgeber zur neuen Gesundheitsversicherung

Diese Publikation wird im Rahmen der Öffentlichkeitsarbeit des Bundesministeriums für Gesundheit herausgegeben. Sie darf weder von Parteien noch von Wahlbewerbern oder Wahlhelfern während des Wahlkampfes zum Zwecke der Wahlwerbung verwendet werden. Dies gilt für Europa-, Bundestags-, Landtags- und Kommunalwahlen. Missbräuchlich ist besonders die Verteilung auf Wahlveranstaltungen, an Informationsständen der Parteien sowie das Einlegen, Aufdrucken oder Aufkleben parteipolitischer Informationen oder Werbemittel. Untersagt ist gleichfalls die Weitergabe an Dritte zum Zwecke der Wahlwerbung. Unabhängig davon, wann, auf welchem Weg und in welcher Anzahl diese Schrift dem Empfänger zugegangen ist, darf sie auch ohne zeitlichen Bezug zu einer bevorstehenden Wahl nicht in einer Weise verwendet werden, die als Parteinahme der Bundesregierung zugunsten einzelner politischer Gruppen verstanden werden könnte.