change 4 Rare

CARE – zwischen Anspruch und Realität

Insights von Expert:innen zum Thema "CARE – zwischen Anspruch und Realität" in der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten.

ALEXION AstraZeneca Rare Disease

Eine Initiative der Alexion Pharma Germany GmbH

Inhalt

Vorwort 4

Rare Diseases 6

Allgemeine Informationen zu seltenen Krankheiten 6

Besondere Herausforderungen 7

Zugang zu Therapien schaffen 7

Patientenorganisationen 8

CARE – zwischen Anspruch und Realität 9

Innovation 12

PD Dr. Karin Berger-Thürmel: „Unser Ziel ist es, eine interdisziplinäre, transsektorale, verknüpfte Versorgung zu schaffen."

Gesundheitssystem 16

Prof. Dr. Dr. Christian Dierks: „Der Blick auf die Versorgungsqualität beleuchtet die Lücken, aber auch das erhebliche Gestaltungspotential, das für die seltenen Krankheiten auf Initiativen wartet."

Politik 20

Kordula Schulz-Asche: „Wir haben in Deutschland häufig einen sehr „ärztlichen Blick" auf Krankheiten und lassen dabei die Pflege außer Acht."

Diagnostik 25

Dr. Dr. Saskia Biskup: „Die Versorgung in Deutschland ist nicht gut! Wir sollten die Kräfte in Deutschland bündeln, miteinander arbeiten, nicht gegeneinander; und dann sollte auch das Beste für den Patienten herauskommen."

Krankenkasse 28

Dr. Gerhard Schillinger: „Die Versorgung in Deutschland ist gut – einige Patienten mit seltenen Krankheiten brauchen jedoch mehr."

Patientenvertretung 36

Joachim Sproß: „Nur eine Kommunikation zwischen den verschiedenen Akteuren im Gesundheitswesen – Kostenträgern, Behandlern, Politik, Pharma und Patientenvertretung – führt unabhängig von Sektorengrenzen zu Effizienzsteigerung, Kosteneffektivität und realistischem Erwartungsmanagement."

Medizinische Wissenschaft 42

Prof. Dr. Christof von Kalle: „Ein großer Teil der Diagnosen, die aktuell gestellt werden, hat vor einigen Jahren noch gar nicht existiert."

Zusammenfassung und Ausblick 50

Vorwort

Seit 30 Jahren erforscht, entwickelt und vertreibt Alexion Medikamente zur Behandlung von Patient:innen mit seltenen und sehr seltenen Krankheiten, sogenannten Orphan oder Ultra Orphan Diseases, mit dem Ziel, das Leben dieser Menschen zu verändern, für die es bisher nur vereinzelt Therapieoptionen gibt. Doch trotz dieser Bemühungen von Alexion und anderer Arzneimittelhersteller, trotz der Unterstützung durch die zuständigen europäischen und nationalen Behörden bleiben Diagnostik und Therapie dieser Krankheiten eine Herausforderung – so warten die Betroffenen noch immer durchschnittlich 4,8 Jahre auf die korrekte Diagnose, um dann möglicherweise erfahren zu müssen, dass ihre Erkrankung nicht behandelt werden kann, da nur ca. 5% der Krankheiten überhaupt therapierbar sind.[1]

Das heißt, die Entwicklung geeigneter Therapien zur Behandlung der etwa 7.000 seltenen Krankheiten, die allein in Deutschland ca. 4 Millionen Menschen betreffen, bleibt zwar eine wichtige Aufgabe, darüber hinaus bedarf es aber gemeinsamer Anstrengungen aller Beteiligten im Gesundheitswesen, um die Situation der Menschen mit seltenen Krankheiten wirklich zu verbessern.

Deshalb hat Alexion die Initiative change4RARE gegründet. In change4RARE werden Meinungen von Expert:innen aus unterschiedlichen Bereichen, in Form von Interviews, Round Table Diskussionen und Insights zusammengebracht und mit einer interessierten Öffentlichkeit geteilt. Change4RARE-Expert:innen sind jene Vertreter:innen des Gesundheitssystems, die bei der Erkennung und Behandlung von seltenen Krankheiten mitwirken oder durch ihre Gestaltungsmöglichkeiten darauf Einfluss nehmen. Auch die Perspektiven der Patient:innen und ihrer Angehörigen werden einbezogen. Dieser interdisziplinäre Ansatz hilft, Barrieren und Hemmnisse zu identifizieren und abzubauen und damit den Dialog über seltene Krankheiten voranzutreiben.

Die dritte Veranstaltung der Initiative, ebenfalls ein virtueller Round Table, fand am 29. September 2021 statt. Sieben Expert:innen diskutierten aus den Perspektiven Patienten, Politik, Krankenkasse, Diagnostik, Medizin, Wissenschaft und Recht zum Thema „CARE – zwischen Anspruch und Realität in der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten“. Das vorliegende Whitepaper gibt einen Überblick über die Positionen der Expert:innen und soll Anstoß sein, die begonnene Diskussion fortzusetzen und Handlungsoptionen abzuleiten.

Auch im Jahr 2022 wurden weitere Round Table Diskussionen durchgeführt: am 30. März 2022 ging es um „PATIENT – Selbstbestimmung versus Fremdbestimmung in der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten“, am 15. Juni wurde das Thema Forschung „RESEARCH

[1] Vgl. Alexion (2022), Rare Disease Day, https://www.alexion.de/rare-disease-day. Zuletzt geöffnet: Juni 2022.

– vom Suchen und Finden bei seltenen Krankheiten“ bei einem Round Table thematisiert. Alle Events der Initiative change4RARE wurden aufgezeichnet und stehen als Video und Podcast unter www.change4rare.com und auf Spotify zur Verfügung. Neben dem gesamten Mitschnitt gibt es auch interessante Einzelinterviews mit den Teilnehmer:innen der Diskussionsrunden – ebenfalls als Video und Podcast.

Wir wünschen Ihnen eine anregende Lektüre und freuen uns, wenn Sie auch weiterhin mit uns Wissen verbinden, Perspektiven schaffen und im Dialog bleiben zur Verbesserung der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten.

Mit besten Grüßen
Ihr Alexion-Team

Antje Emmermann

Executive Director Market Access, Alexion Pharma Germany GmbH

Graham Skarnvad

VP & General Manager, Alexion Pharma Germany GmbH

Stephanie Ralle-Zentgraf

Director Communications, Alexion Pharma Germany GmbH

ALEXION
AstraZeneca Rare Disease

Alexion, AstraZeneca Rare Disease, ist der Unternehmensbereich von AstraZeneca, der sich auf seltene Krankheiten konzentriert und 2021 durch die Übernahme von Alexion Pharmaceuticals, Inc. entstand. Alexion ist seit 30 Jahren führend auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten und konzentriert sich darauf, Menschen, die von schwerwiegenden seltenen Krankheiten betroffen sind, und ihren Familien durch die Entdeckung, Entwicklung und Verbreitung von lebensverändernden Medikamenten zu helfen. Alexion konzentriert seine Forschungsaktivitäten auf neuartige Moleküle und Zielmoleküle in der Komplementkaskade und seine Entwicklungsaktivitäten auf die Bereiche Hämatologie, Nephrologie, Neurologie, Stoffwechselstörungen, Kardiologie und Ophthalmologie. Alexion hat seinen Hauptsitz in Boston (Massachusetts, USA) und Niederlassungen auf der ganzen Welt, die Patient:innen in mehr als 50 Ländern betreuen. Die deutsche Niederlassung hat ihren Sitz in München.

Mehr unter www.alexion.de

Rare Diseases

Allgemeine Informationen zu seltenen Krankheiten[2, 3]

Eine Erkrankung gilt als selten (engl.: rare oder orphan), wenn weniger als 500 Menschen pro 1 Million Einwohner davon betroffen sind.

Von einer sehr seltenen (engl.: ultra rare) Erkrankung spricht man, wenn weniger als 20 Menschen pro 1 Million Einwohner betroffen sind.

Durchschnittlich **wartet** ein Betroffener **4,8 Jahre** auf die korrekte Diagnose.

Insgesamt gibt es etwa **7.000** verschiedene seltene **Erkrankungen.**

Weltweit leiden rund **400 Millionen** Menschen an einer seltenen Erkrankung. Allein in Deutschland sind es **4 Millionen.**

Demnach betrifft jede einzelne seltene Krankheit nur wenige Menschen, insgesamt ist jedoch ein maßgeblicher Teil der Bevölkerung von einer seltenen Krankheit betroffen.

85.000
leiden an Diabetes

500
leiden an einer der vielen seltenen Erkrankungen

< 20
leiden an einer der sogenannten „sehr seltenen“ Erkrankungen

50% aller Betroffenen sind **Kinder**.

3 von 10 Kindern mit einer seltenen Erkrankung erleben ihren fünften Geburtstag nicht.

Nur für **5% der Erkrankungen** gibt es eine zugelassene Therapie.

[2] Vgl. Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden, https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:02000R0141-20090807&from=NL. Zuletzt geöffnet: Juni 2022.
[3] Vgl. Global Genes (2021), Rare Disease: Facts and Statistics. https://globalgenes.org/rare-disease-facts/. Zuletzt geöffnet: Juni 2022.

BESONDERE HERAUSFORDERUNGEN

Seltene Erkrankungen stellen besondere Herausforderungen an das Gesundheitswesen:

- Nur wenige Mediziner:innen kennen sich mit der Diagnose und Behandlung seltener Erkrankungen aus. Dadurch kann es zu Fehldiagnosen, verspäteten Diagnosen oder unangemessenen Behandlungen kommen.
- Gemessen an der Anzahl der seltenen Erkrankungen gibt es nur wenige Wissenschaftler:innen oder Unternehmen, die an der Erforschung von Ursachen und Behandlungs- oder sogar Heilungsoptionen arbeiten.
- Die Arzneimittelentwicklung in dem Bereich der seltenen Erkrankungen ist mit hohen Risiken und Investitionen verbunden, z. B. bei der Planung und Umsetzung von klinischen Studien.

ZUGANG ZU THERAPIEN SCHAFFEN

In vielen Ländern erkennen Regierungen und Kostenträger mittlerweile den Wert innovativer Arzneimittel für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen an. So können durch die Zusammenarbeit von Politik, Kostenträgern, Wissenschaft, Forschung und Unternehmen, medizinische Forschung und Entwicklung unterstützt und Arzneimittel zugänglich gemacht werden, sobald diese verfügbar sind. Zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation aller Menschen mit seltenen Erkrankungen wurde 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Es handelt sich hierbei um ein vom Bundesministerium für Gesundheit, vom Bundesministerium für Bildung und Forschung sowie von der ACHSE e. V. gegründetes Koordinierungs- und Kommunikationsgremium.

PATIENTENORGANISATIONEN

Wird ein:e Patient:in mit einer seltenen Erkrankung diagnostiziert, kann ein unterstützendes Umfeld genauso wichtig sein wie der richtige Arzt bzw. die richtige Ärztin und die richtige medizinische Behandlung. Hierfür gibt es Organisationen und Einrichtungen, an die sich Patient:innen sowie Angehörige wenden können.

Eine geeignete Anlaufstelle sind beispielweise Selbsthilfegruppen. Hierbei handelt es sich um Zusammenschlüsse von Menschen mit dem Fokus auf die gemeinsame Bewältigung von Krankheiten, sozialen oder psychischen Problemen. Es werden regelmäßige Gruppentreffen durchgeführt, die der Information, dem Austausch, der gegenseitigen Hilfe und gemeinsamen Aktivitäten dienen. Das vertrauensvolle offene Gespräch steht im Zentrum.[4]

Schließen sich mehrere regionale Selbsthilfegruppen zu landesweiten oder bundesweiten Strukturen zusammen, spricht man von Selbsthilfeorganisationen. Selbsthilfeorganisationen bieten Informationen und Beratung über die Möglichkeiten und Perspektiven bezüglich Diagnostik, Therapie und rehabilitativer Maßnahmen für Patient:innen. Auch für Angehörige haben Selbsthilfeorganisationen zumeist spezielle Angebote. Gegenüber der Politik und Verwaltung nehmen sie die repräsentative Rolle der Patient:innen ein und versuchen Einfluss im Sinne der Patienteninteressen zu nehmen.[5] In Deutschland ist die ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. – www.achse-online.de) der größte Zusammenschluss von Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien. Auf europäischer Ebene vertritt die EURORDIS (Europäische Gesellschaft für Seltene Erkrankungen – www.eurordis.org), eine gemeinnützige Allianz von 1.000 Patientenorganisationen für seltene Erkrankungen aus 74 Ländern, die Interessen der Patient:innen.

[4] Vgl.Patient und Selbsthilfe (2020), Selbsthilfegruppen, https://www.patient-und-selbsthilfe.de/nachfragen/glossar/. Zuletzt geöffnet: August 2022.
[5] Vgl. NAKOS (2021), Was machen Selbsthilfeorganisationen? https://www.nakos.de/informationen/basiswissen/selbsthilfeorganisationen/key@3430. Zuletzt geöffnet: Juni 2022.

CARE – zwischen Anspruch und Realität

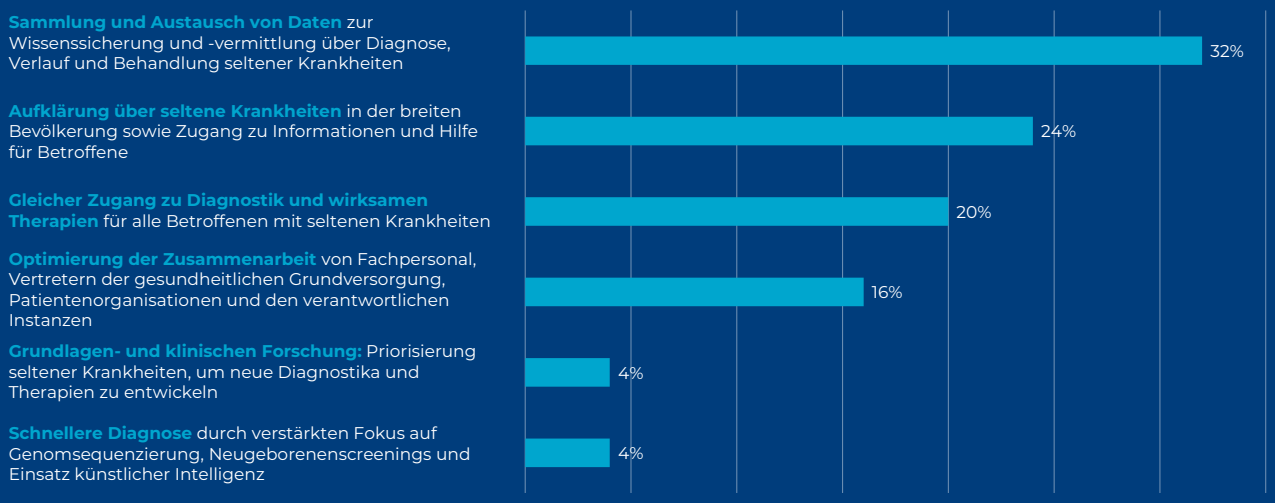
01 Innovation
02 Gesundheitssystem
03 Politik
04 Diagnostik
05 Krankenkasse
06 Patientenvertretung
07 Medizinische Wissenschaft

Patient:innen mit seltenen Krankheiten stehen vor besonderen Herausforderungen: der Weg zur Diagnose ist lang, und nur wenigen Betroffenen mit seltenen Krankheiten steht eine geeignete Therapie zur Verfügung. Die Herausforderungen, vor denen die Patient:innen, aber auch das Gesundheitssystem stehen, lassen sich anhand einer Umfrage im Rahmen der Initiative change4RARE , welche in der Ärzte Zeitung veröffentlicht wurde, gut nachvollziehen.[6]

[6] Vgl. Laschet, H. (2021), Ärzte auf einem steilen Lernpfad. In: Ärzte Zeitung Sonderbericht 15. Oktober 2021, Nr. 73.

Herausforderungen bei der Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten

Ergebnisse der Befragung vom change4RARE Round Table am 29.9.2021



CARE

Um das Thema umfassend zu untersuchen, werden in diesem Whitepaper die Perspektiven von sieben Expert:innen aus den Bereichen Innovation, Diagnostik, Gesundheitssystem, Patientenvertretung, Medizinische Wissenschaft, Krankenkasse und Politik dargestellt. Sie beleuchten die Erwartungen an die Versorgung und die Versorgungsrealität von Patient:innen mit seltenen Krankheiten und gehen unter anderem den folgenden Fragen nach:

- Ist unser Gesundheitssystem gut (optimal) auf die Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten eingestellt?
- Und wie können wir durch Innovationen, Nutzung vorhandener Daten, erweiterte Diagnostik und engere Zusammenarbeit der Akteur:innen eine patientenzentrierte Versorgung schaffen?

PD Dr. Karin Berger-Thürmel

Leitung AG Angewandte Versorgungsforschung / Gesundheitsökonomie; LMU-Klinikum

PD Dr. Karin Berger ist leitende Wissenschaftlerin am LMU-Klinikum (Abteilung Onkologie / Hämatologie) und am LMU Institut für Medizinische Informationsverarbeitung, Biometrie und Epidemiologie. Sie leitet dort die Arbeitsgruppe Outcomes Research, Health Economics.

25

25 Jahre Erfahrung als Gesundheitsökonomin in der Gesundheitsversorgung eines Universitätsklinikums mit den Schwerpunkten angewandte Versorgungsforschung, Outcomes Research & gesundheitsökonomische Evaluationsforschung der Versorgung von Patient:innen mit hämatologischen, onkologischen Erkrankungen sowie angeborenen seltenen Gerinnungsstörungen

Expertise in der Identifizierung, Erfassung und Analyse von Daten aus der Routineversorgung sowie Sekundärdaten zur Identifizierung von Innovationspotentialen und der Evaluation von Innovationen

Aktives Mitglied in nationalen und internationalen Arbeitsgruppen, die strukturelle, klinische und ökonomische Aspekte in Bezug auf die Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen bearbeiten. Umfassende Kenntnisse in der Konzeption, Auswertung und Durchführung von versorgungsrelevanten Projekten

Innovation

01

Um innovative und integrierte Versorgungsformen zu fördern, die über die bisherige Regelversorgung hinausgehen, hat der Gesetzgeber 2015 den sogenannten Innovationsfonds geschaffen, der ausgewählte Projekte finanziell fördert, damit deren Anwendung in der Praxis getestet und evaluiert werden kann. Gerade im Zusammenhang mit der Versorgung seltener Krankheiten ist die Kooperation aller Beteiligten im Gesundheitssystem unabdingbar, aber in den bestehenden Strukturen bisher nicht vorgesehen. Aufgrund ihrer Seltenheit gestaltet sich die Behandlung von Patient:innen mit seltenen Krebserkrankungen oft äußerst komplex, da entsprechende Erfahrungen und Expertise nicht immer flächendeckend zur Verfügung stehen können. Dementsprechend schwierig kann es für die behandelnden Ärzt:innen sein, zeitnah alle notwendigen diagnostischen und therapeutischen Schritte in die Wege zu leiten, gegebenenfalls den Einschluss in eine klinische Studie zu prüfen und gleichzeitig eine möglichst heimatnahe Versorgung zu ermöglichen. Mit dem Ziel, Patient:innen mit einer seltenen oder fortgeschrittenen Krebserkrankung einen schnelleren Zugang zu einer optimalen Diagnostik und Therapie unter Einbeziehung von Patientenpräferenzen und aller am Versorgungsprozess beteiligten Fachgruppen zu ermöglichen, erprobt das CCC München, gemeinsam mit der AOK Bayern und der Kassenärztlichen Vereinigung Bayerns, die neue Versorgungsform „**TARGET** - Transsektorales personalisiertes Versorgungskonzept für Patienten mit seltenen Krebserkrankungen". Wissenschaftlich evaluiert wird das Projekt von Prof. A. Steckelberg, Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, und Prof. O. Schöffski, Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg. Gefördert wird die Erprobung und Evaluierung der neuen Versorgungsform vom G-BA-Innovationsfonds.

Wir haben analysiert, welche Anreize in unserem Gesundheitssystem fehlen, um Patient:innen mit seltenen Krebserkrankungen schneller an ein akademisches Haus zu bringen, aber nach der Diagnosestellung und ggf. dem Einschluss in eine klinische Studie, gemeinsam in engem Austausch mit dem niedergelassenen Facharzt oder der Fachärztin wohnortnah zu betreuen.

Unser Ziel ist es, eine interdisziplinäre, transsektorale, verknüpfte Versorgung zu schaffen.

Insights von PD Dr. Karin Berger-Thürmel

„TARGET“ steht für „Transsektorales personalisiertes Versorgungskonzept für Patient:innen mit seltenen Krebserkrankungen“. Im Zentrum des vierjährigen Projektes steht der Aufbau eines Netzwerks zwischen der universitären Versorgung und den niedergelassenen Fachärzt:innen für Hämatologie/Onkologie in Südbayern. Dieses Netzwerk soll Möglichkeiten der Digitalisierung nutzen, um die Kommunikation, Diagnose, Behandlung und Nachsorge, unter maximaler Einbeziehung von Patientenwünschen, zu verbessern. Beispiele dafür sind

- Fortlaufender Austausch behandlungsrelevanter Informationen über eine virtuelle Fallakte,
- gemeinsame Tumorboards,
- Onco-Coaches,
- Stärkung des Patientenbewusstseins für ein „Shared Decision Making“,
- psychoonkologische Unterstützung.

Der Grundstein für „TARGET“ ist die Erkenntnis, dass Menschen mit seltenen Krebserkrankungen oft erst sehr spät an ein spezialisiertes Zentrum kommen. Daraufhin haben wir analysiert, welche Anreize in unserem Gesundheitssystem fehlen, um Patient:innen schneller an ein akademisches Haus zu bringen, aber nach der Diagnose auch wohnortnah zu betreuen. Unser Ziel ist es, eine transsektorale, verknüpfte Versorgung zu schaffen. Das heißt: wir arbeiten in diesem Projekt auch digital zusammen, sodass Informationen über einen Patienten oder eine Patientin ausgetauscht, keine Untersuchungen mehrfach durchgeführt und vor allem die Patient:innen sowie die Familienangehörigen stärker in die Therapieentscheidung eingebunden werden können. Neue Prozesse sollen durch Anreizsysteme unterstützt werden. Als Ergebnis soll nicht nur die Versorgung, sondern auch die Lebensqualität der Patient:innen verbessert sein. All dies soll mit dem Innovationsfonds-Projekt TARGET erprobt werden. Gemeinsam mit einem Evaluationsteam werden die Prozesse, die als neu identifiziert wurden und die kostenintensiv für das Gesundheitssystem sind, summativ und formativ sowie ökonomisch bewertet, damit die Übernahme in die Regelversorgung möglichst problemlos vonstattengehen kann.

Eine **digital geführte und patientenindividuelle Akte** ist essenziell für die Optimierung der Kommunikation innerhalb des gesamten Behandler-Teams und die Verbesserung der Versorgungsprozesse. Wir haben vor, mit den digitalen Tools, die uns zur Verfügung stehen, eine digitale Patientenakte aufzusetzen, auf die niedergelassene Ärzt:innen in den spezialisierten Zentren, aber auch der Onko-Lotse, der den Patienten oder die Patientin durchs System führt, zugreifen können.

Patientenempowerment

Patientenschulungen sind ebenfalls ein Bestandteil von TARGET, da das Feedback der Patient:innen enorm wichtig ist, um der oder dem Behandelnden die Möglichkeit zu geben, sie rechtzeitig zur Therapieoptimierung einzubestellen.

Die Herausforderungen, die für die Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten gelten, können auch auf andere seltene Krankheiten, wie z.B. angeborene seltene Gerinnungsstörungen, übertragen werden. Vor allem ist es im Kontext der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten wichtig, umfassend Daten zu sammeln, um Erkenntnisse zu verbinden und auch die Erfahrungen aus diesen Erkenntnissen wieder zurück in die Behandlung zu geben. Es ist zwingend notwendig, die flächendeckende Implementierung der Digitalisierung gemeinschaftlich anzugehen und umzusetzen, und die Akzeptanz aller Nutzer:innen im Gesundheitssystem sicherzustellen.

Prof. Dr. Dr. Christian Dierks

Rechtsanwalt, Managing Partner
Dierks+Company

Prof. Dr. Dr. Christian Dierks ist Fachanwalt für Sozialrecht und Medizinrecht, Facharzt für Allgemeinmedizin und Professor für Gesundheitssystemforschung an der Charité Berlin. Seit 1990 löst er rechtliche Herausforderungen an der Schnittstelle von Medizin, Recht und Informationstechnologie.

>25

Jahre Erfahrung als Anwalt, Arzt, Autor und Redner

Veröffentlichung von +100 Büchern, Aufsätzen, Buchbeiträgen und Essays

8

Jahre Präsident der Deutschen Gesellschaft für Medizinrecht

Gesundheitssystem

02

Wir haben in den vergangenen Jahren viel dafür getan, dass die Versorgung der Patient:innen mit chronischen Krankheiten, insbesondere mit den großen Volksleiden koronare Herzerkrankung, Asthma und den häufigen Krebserkrankungen, besser strukturiert wird. Früherkennung, Stufendiagnostik, Disease Management Programme (DMP) und sektorübergreifende Versorgung sind systematisch ausgebaut worden. Auch für die Versorgung der Patient:innen mit seltenen Erkrankungen ist einiges getan worden, allerdings ist das Ergebnis noch sehr weit von einer zufriedenstellenden flächendeckenden Versorgung entfernt. Es dauert lange, bis diese Patient:innen korrekt diagnostiziert sind. Dann kann es ebenso lange dauern, bis sie ein Zentrum identifiziert haben, das sich mit ihrer Erkrankung auskennt und ein therapeutisches Konzept anbietet. Es gilt für die Zukunft und damit für die neue Regierung, die Ansätze strukturierter Konzepte auf die seltenen Krankheiten zu übertragen und mit entsprechenden Gesetzesvorhaben ein stabiles Gerüst für die Versorgung zu bilden. Das Modellvorhaben Genomsequenzierung, das 2023 beginnen wird, ist hierfür ein möglicher Anknüpfungspunkt.

Der Blick auf die Versorgungsqualität beleuchtet die Lücken, aber auch das erhebliche Gestaltungspotential, das für die seltenen Krankheiten auf Initiativen wartet.

Insights von Prof. Dr. Dr. Christian Dierks

Die Versorgungssituation seltener Krankheiten kann nur durch eine enge Kooperation aller Beteiligten im Gesundheitssystem verbessert werden. Es gibt ein sozialversicherungsübergreifendes Gebot zur Berücksichtigung von Kosteneffekten. Das heißt, wir dürfen nicht nur auf die eine Sparte schauen, wie dies eben auch schon angesprochen wurde, sondern müssen durchaus weitere Bereiche im Blick haben, wenn wir an einer Stelle etwas tun oder unterlassen. Es muss immer die Frage gestellt werden: Was passiert in der Pflege, was passiert in der Reha, was passiert in der Unfallversicherung...? Das gilt es im Blick zu haben, und das kann auch eindeutig aus dem Gesetz abgeleitet werden. Dazu haben wir bereits vor einigen Jahren ein umfangreiches Gutachten erstellt.[7]

Es reicht auch nicht aus, eine Momentaufnahme des Genoms zu machen und einmal eine Diagnose zu stellen. Es müssen auch die Abgleiche mit dem Phänotyp erfolgen, und das setzt voraus, dass wir nicht nur jemanden haben, der die Genomdiagnostik macht, sondern auch einen Ansprechpartner benötigen, der dann als Schnittstelle zum Patienten fungiert und diese Erkenntnisse in der Praxis nachverfolgt. Zudem haben wir gelernt, dass ein Großteil der detektierten Erkrankungen vor zwei Jahren noch gar nicht bekannt war. Daher sollten wir diese Genomanalysen updaten und monitorieren, um festzustellen, welche neuen Erkenntnisse vorliegen, die auch wieder in die Patientenversorgung integriert werden können.

Diese Nutzung und Auswertung von Forschungs- und Versorgungsdaten ist ein wichtiger Baustein, um die digitale Transformation auch für die seltenen Erkrankungen sinnvoll einzusetzen. Gerade bei seltenen Krankheiten sind die Patientenzahlen häufig so klein, dass klinische Forschungsvorhaben häufig erst sehr spät oder überhaupt nicht zustande kommen. Dieser Sachverhalt kann über die Nutzung und den Zugang zu Versorgungsdaten gelöst werden. Unter Beachtung der Datensicherheit und des Datenschutzes sind auch die Kapazitäten der Industrie und privater Datenverarbeiter einzubeziehen. Weder die DSGVO noch das Bundesverfassungsgericht unterscheiden rechtlich zwischen privater und öffentlicher Forschung. Deswegen wird es auch eine wichtige Aufgabe der neuen Regierung sein, die Diskrepanz des unterschiedlichen Zugangs der privaten und öffentlichen Institutionen zu Daten aufzulösen und der Forschung in Deutschland Auftrieb zu geben.

[7] Vgl. von der Schulenburg, J.-M. Graf; Greiner, W.; Dierks, C. (2010), Methoden zur Ermittlung von Kosten-Nutzen-Relationen für Arzneimittel in Deutschland, in Gesundheitsökonomie & Qualitätsmanagement, 15.

@ stock.adobe.com, ipopba

Kordula Schulz-Asche

Bündnis 90/Die Grünen

Kordula Schulz-Asche ist Politikerin der Partei Bündnis 90/Die Grünen und seit 2013 Mitglied des Deutschen Bundestages.

Politikerin der Partei Bündnis 90/Die Grünen und seit 2013 Mitglied des Deutschen Bundestages

In der 20. Wahlperiode ist sie ordentliches Mitglied im Ausschuss für Gesundheit und im Unterausschuss Globale Gesundheit; stellvertretendes Mitglied im Familienausschuss, im Ausschuss für wirtschaftliche Zusammenarbeit und Entwicklung sowie im Unterausschuss Bürgerschaftliches Engagement

Expertin für Alten- und Pflegepolitik in der Bundestagsfraktion

Politik

03

Versorgung besteht nicht nur aus Diagnostik und Therapie. Insbesondere bei Patient:innen mit seltenen Krankheiten ist die Pflege ein wichtiger Faktor. Der bisher vorwiegend ärztliche Blick auf die Versorgung dieser Patient:innen muss daher durch den ganzheitlichen Blick der Pflege erweitert werden. Kordula Schulz-Asche gibt, gestützt auf ihre langjährige politische Tätigkeit im Gesundheitssystem, Einblick und Aussicht auf die Verbesserung der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten, die aus ihrer Sicht auch durch die Aufwertung des Pflegeberufs initiiert werden kann.

Wir haben in Deutschland häufig einen sehr „ärztlichen Blick“ auf Krankheiten und lassen dabei die Pflege außer Acht.

Insights von Kordula Schulz-Asche

Die Diagnose und die Therapie sowie die Zusammenarbeit von spezialisierten Zentren und ambulanter Versorgung stehen in der patientennahen Versorgung häufig im Vordergrund. Dabei wird außer Acht gelassen, dass auch für die Pflege ein großer Bedarf besteht. Hier ist eine „Versorgungslücke“ unterhalb des Hausarzt-Niveaus entstanden. Aber die Pflege wird in Zukunft auch in der Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten eine große Rolle spielen und insbesondere aufgrund des Mangels an qualifizierten Fachkräften sollte hier ein besonderes Augenmerk darauf gerichtet werden. Die Zusammenarbeit von verschiedenen Gesundheitsberufen und eben auch der Pflege ist von großer Bedeutung. Um eine verbesserte Betreuung und Versorgung zu ermöglichen, sind Anreize sowie die Erhöhung der Ausbildungsquote und die Aufwertung des Berufsfelds durch die Ermöglichung von Zusatzqualifikationen oder anderen Spezialisierungen zwingend notwendig. Der ganzheitliche Fokus ist auch für jüngere Leute deutlich attraktiver.

Die inhaltliche **Verbindung von Pflegewissenschaft und Versorgungswissenschaft** weist aktuell ein großes Defizit auf. Wir haben bei den Pflegewissenschaften gerade in Deutschland sehr viel aufzuholen. Das Berufsbild besteht in der Mehrzahl aus sehr geringen akademischen Graden und hat kein hohes Ansehen, wenn sich auch durch die Pandemie die Sichtbarkeit des Berufes verändert hat. Anders als in vielen anderen europäischen Ländern gibt es vor allem für die akademisch ausgebildeten Pflegefachkräfte in Deutschland kaum attraktive Einsatzgebiete. Selbst die universitären Ausbildungsbereiche laufen immer wieder Gefahr, geschlossen zu werden. Es ist eine ungelöste Frage, wie wir in Deutschland in Zukunft sicherstellen, die Mitarbeiter in den Pflegeberufen besser auszubilden und insbesondere die hoch qualifizierten Mitarbeiter einzusetzen.

Auch die **Patientenorientierung** ist ein wesentlicher Wert in der Versorgung. Hierbei ist die Vernetzung der Versorgung einer der entscheidenden Ansätze: Die hausärztliche Versorgung ist aktuell sehr stark auf die Diagnostik und Therapie ausgerichtet, während die Betreuung des Patienten im häuslichen Umfeld noch keine Berücksichtigung findet. Gleichwohl findet dort die größte Belastung statt, nämlich die der Angehörigen, die die notwendige Pflege der Patienten sicherstellen müssen. Um hier besser zu werden, sollten wir uns an den Erfolgsbeispielen aus dem Ausland orientieren, beispielsweise am System der „Community Health Nurse“. Hochqualifizierte Pflegekräfte koordinieren die gesamten Therapie- und Pflegeprozesse vor Ort, was auch das Umfeld und die Familie des Patienten einschließt sowie die Kontakte zu Haus- und Fachärzten. Sie „übersetzen“ die Diagnosen und Therapiepläne, sodass der Patient jederzeit optimal informiert ist. Eine flächendeckende Umsetzung dieses Konzeptes in Deutschland wird voraussichtlich nicht abbildbar sein. Jedoch ist es sinnvoll, auch im pflegerischen Bereich sowohl in der Ausbildung als auch in Fort- und Weiterbildungen die seltenen Krankheiten

sehr viel mehr in den Fokus zu nehmen. Es gibt seltene Krankheiten, die mit einem sehr hohen Pflegebedarf einhergehen. Da benötigen wir auch spezialisierte Fachkräfte, die dazu ausgebildet sind, solche komplexen Pflegesituationen zu begleiten. Insgesamt werden Erkrankungen und Patientenversorgung in Deutschland aus einer sehr „ärztlichen Perspektive“ betrachtet. Ich möchte an dieser Stelle darauf verweisen, dass es unter anderem die Stärke der Pflege ist, einen ganzheitlichen Blick auf die Patientenversorgung zu richten. Von daher muss die entsprechende Qualifikation des Berufsbildes dringend verbessert und aufgewertet werden. Das dient dann auch der Verbesserung der Versorgung.

Ein weiterer Aspekt, der erheblich zur Verbesserung der Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten beiträgt, ist die **Zusammenführung von Daten**. Durch die Weiterentwicklung der individualisierten Medizin werden die Patientengruppen, die einem spezifischen Indikationsbild zugeordnet werden können, immer kleiner. Das gilt ebenso für die seltenen Erkrankungen. Daher müssen zukünftig Wege gefunden werden, um verschiedene Daten und Informationen zusammenzuführen und im Sinne einer Anwendungsforschung zu Studienzwecken auszuwerten. Bei allem notwendigen patientenbezogenen Schutz von Daten halte ich eine bessere Kooperation für unverzichtbar. Gleichzeitig stellt sich damit auch erneut die Frage nach der Finanzierung. Durch mehr Wissen und mehr Daten werden wir eine Revolution im medizinisch-wissenschaftlichen Bereich erleben und dazu ist es notwendig, die Finanzierungssysteme anzupassen. Gerade in bestimmten therapeutischen Bereichen ist das AMNOG-Verfahren nicht mehr ausreichend, um eine adäquate Bewertung durchzuführen. Wir müssen neue Wege finden, wie wir Patienten mit neuen Medikamenten kostengünstig und vor allem möglichst schnell versorgen können. Die Frage des Datenaustauschs wird daher entscheidend, denn ein großer Teil der Forschung findet in den Unternehmen statt und daher sollte es auch für diese entsprechende Möglichkeiten für einen besseren, schnelleren Datenaustausch geben.

Community Health Nursing

Der Deutsche Berufsverband für Pflegeberufe (DBfK) setzt sich dafür ein, auch in Deutschland das Berufsfeld der Community Health Nurse analog zu Ländern wie Kanada, Finnland oder Slowenien zu etablieren. Die/der Community Health Nurse soll zusätzlich erste/r Ansprechpartner:in sein bei allen Fragen rund um Gesundheit und Krankheit mit besonderem Fokus auf Gesundheitsförderung und Prävention. Die Übernahme dieser zentralen Rolle, die Steuerung, Koordination, Beratung, Überwachung und Leitung beinhaltet, wird international als Community Health Nursing (CHN) bezeichnet. Insbesondere Menschen mit chronischen oder Mehrfacherkrankungen, aber auch junge Familien werden durch Community Health Nurses begleitet.

Quelle: DBfK (2014), Community Health Nursing, https://www.dbfk.de/de/themen/Community-Health-Nursing.php#Was-ist-CHN-. Zuletzt geöffnet: Mai 2022.

Dr. Dr. Saskia Biskup

Geschäftsführung CeGaT,
Fachärztin für Humangenetik

Dr. Dr. Saskia Biskup ist eine deutsche Humangenetikerin und Unternehmerin. Als Fachärztin für Humangenetik und Naturwissenschaftlerin nimmt sie eine Schnittstellenfunktion zwischen Diagnostik, Forschung und Klinik wahr. Sie beschäftigt sich mit der Erforschung und Diagnostik genetischer Erkrankungen. Ihr Schwerpunkt ist die Anwendung neuer Methoden im klinischen Alltag.

Humangenetikerin und Mitgründerin sowie geschäftsführende Gesellschafterin der CeGaT GmbH, dem „Center for Genomics and Transcriptomics“

Beschäftigt sich mit der Erforschung und Diagnostik genetischer Erkrankungen; ihr Schwerpunkt: die Anwendung neuer Methoden im klinischen Alltag

Erhielt zahlreiche Auszeichnungen, u.a. EU-Innovationspreis für Frauen der Europäischen Kommission (2014) und Peter Gruber International Award (2006) der Society for Neuroscience in Atlanta, USA, für ihre Forschungsarbeiten und internationalen Kollaborationen

Diagnostik

04

Durch die Entschlüsselung des Genoms haben die diagnostischen Möglichkeiten in den letzten 20 Jahren exponentiell zugenommen. Gerade Patienten mit seltenen Erkrankungen können von diesem Fortschritt profitieren. Mittlerweile sind diese Leistungen durch die breite Anwendung und die Kommerzialisierung auch so preiswert geworden, dass die Erstattungssituation für die Labore durchaus auskömmlich ist. Dennoch hat sich die regelhafte Anwendung der Gendiagnostik in Deutschland noch nicht durchgesetzt. Das CeGaT (Center for Genomics and Transcriptomics) ist ein weltweit führender Anbieter von Genanalysen für ganz unterschiedliche Anfragen aus der medizinischen Praxis, aus Forschungsinstituten und der Pharmabranche. Seit 2009 hat sich das Unternehmen zur Aufgabe gemacht, die genetische Ursache seltener Erkrankungen zu detektieren. Es liefert Forschern genetische Analysen für klinische Studien und medizinische Innovationen. Ärzte und Patienten werden dabei unterstützt, die beste Therapieoption zu finden.

Die Versorgung in Deutschland ist nicht gut! Wir sollten die Kräfte in Deutschland bündeln, miteinander arbeiten, nicht gegeneinander; und dann sollte auch das Beste für den Patienten herauskommen.

Insights von Dr. Dr. Saskia Biskup

Als erstes muss festgehalten werden: Natürlich müssen wir die genetische Diagnostik an den Anfang stellen. Dazu müssen wir eine schnelle Verfügbarkeit und Finanzierbarkeit gewährleisten. Die Genomdiagnostik muss zur Standardabklärung der Erkrankung dazugehören. Das ist das Ziel. Dafür müssen wir ein einheitliches Vorgehen einführen und standardisierte Abläufe schaffen, um die Daten in den Datenbanken vergleichbar zu machen. Auch in der Angabe der Untersuchungen gibt es keine Standardisierung über die Bundesländer hinweg. Das ist der Grund, warum eine einheitliche Erfassung und Auswertung der Patientendaten aktuell kaum möglich ist.

Das Wichtigste für die Verbesserung der Versorgung in Deutschland ist, dass wir endlich eine Standardisierung in der Diagnostik sicherstellen und qualitätssichernde Maßnahmen einführen. Aktuell werden je nach Durchführungsort der genetischen Diagnostik völlig unterschiedliche Methoden angewendet, unterschiedliche Gene ausgewertet und unterschiedlich finanziert. Auch die Wartezeiten auf die Diagnostik sollten dringend standardisiert werden. Ich kann in diesem Falle nur von unserer Praxis sprechen: Ein Tumorpatient erhält innerhalb von 1-2 Wochen einen Termin und ein Patient mit einer seltenen Krankheit innerhalb von maximal 4 Wochen. Ich habe im Hinblick auf den Gesetzesvorschlag (molekulare Datenbank, § 64e SGB V) große Sorge, dass der schnelle Zugang zur Diagnostik verloren geht, den wir bereits im niedergelassenen Bereich für die Patienten erreicht haben. Es ist unverständlich, warum nicht alle Versorgungsstrukturen in Deutschland und damit auch die niedergelassenen Ärzte in ein solches Vorhaben mit einbezogen werden. Die Universitätsklinika sind nicht immer die innovativsten. Viele Universitäten haben Labore, die nicht akkreditiert sind für die neue Technologie. Kurzum: Wir können auch im niedergelassenen Bereich Standards setzen und haben das auch bereits getan – jetzt muss man uns nur mit einbeziehen. Zudem glaube ich sehr wohl, dass dies auch ohne weiteres finanzierbar ist, denn es existieren inzwischen Abrechnungsziffern für die Gendiagnostik (Next Generation Sequencing). Für das, was gerade für das Gen-Panel abgerechnet werden darf, können wir ein gesamtes Exom oder Genom analysieren.

Mit der Motivation, die Diagnostik für Patienten zugänglich zu machen, habe ich CeGaT gegründet. Die Herausforderungen in der Versorgung liegen vor allem in der Verfügbarkeit – nicht nur der genetischen Diagnostik, sondern auch in der Datenverfügbarkeit für das gesamte Behandler-Team. Wir haben uns im Bereich der niedergelassenen Ärzte zusammengetan, eine nationale Allianz für seltene Erkrankungen NASGE gegründet und von Januar bis Oktober so viele Exome und Trios untersucht, wie TRANS-

LATE-NAMSE in den letzten vier oder fünf Jahren. Aber in den aktuellen Diskussionen wird die Erfahrung des niedergelassenen Bereichs nicht berücksichtigt. Es ist wichtig, dass wir gemeinsam an einem Strang ziehen und die Daten für jeden verfügbar machen, der im System arbeitet.

Ich bin Teil des „Beyond One Million Genome Projects“, einer europäischen Initiative. Von außen betrachtet, erinnert der Zugang zu Daten in Deutschland an den Eurovision Song Contest: Wir sind vorletzter! Ich habe inzwischen mehr Hoffnung, dass wir europäisch schneller vorankommen als mit einem deutschen Vorhaben. Auf der einen Seite wird zwar immer davon gesprochen, dass dringend Daten benötigt werden, auf der anderen Seite werden die akkreditierten Labore, die bereits mit Standards arbeiten, nicht eingebunden, um eben diese Daten zu generieren und zu teilen. Mir tut es für die inländischen Patienten wirklich leid, dass wir in Deutschland nicht die gleichen Möglichkeiten anbieten, die im Ausland bereits Standard sind. An dieser Stelle möchte ich noch einmal betonen: Die Versorgung in Deutschland ist für viele Patienten nicht gut. Das kann ich mit vielen Rückmeldungen von Patienten belegen:

- Es gibt häufig keinen Ansprechpartner für Patienten; Ärzte wechseln ständig.
- Ärzte sind überlastet und schwer erreichbar und haben wenig Zeit für den Patienten.
- Richtige Diagnosen werden oft nicht zeitnah gestellt. Damit verzögert sich die richtige und wichtige Behandlung.

Wenn wir wirklich etwas ändern wollen, müssen wir uns diesen für viele Patienten nicht guten Zustand noch einmal vor Augen führen, um die notwendige Motivation zu generieren, dies schnellstmöglich zu ändern. Wichtig ist vor allem, dass wir die Patienten navigieren: Die Behandlungssituation wird immer komplexer durch die interdisziplinären Teams, der Patient kennt den Status der Diagnostik und die Workflows nicht, auch Familie und Angehörige müssen informiert werden.

Ich würde mir wünschen, dass wir eine andere Wahrnehmung von allen Playern entwickeln, von den niedergelassenen Ärzten, von den Unternehmen. Wir sollten die Kräfte in Deutschland bündeln, miteinander arbeiten, nicht gegeneinander; und dann sollte auch das Beste dabei herauskommen.

Next-Generation Sequencing (NGS)

Next-Generation Sequencing ist eine Sequenzierungsmethode, die einen extrem hohen Durchsatz, Skalierbarkeit und Geschwindigkeit bietet. Die Methode wird eingesetzt, um die Reihenfolge der Nukleotide in ganzen Genomen oder in bestimmten Bereichen der DNA oder RNA zu bestimmen.

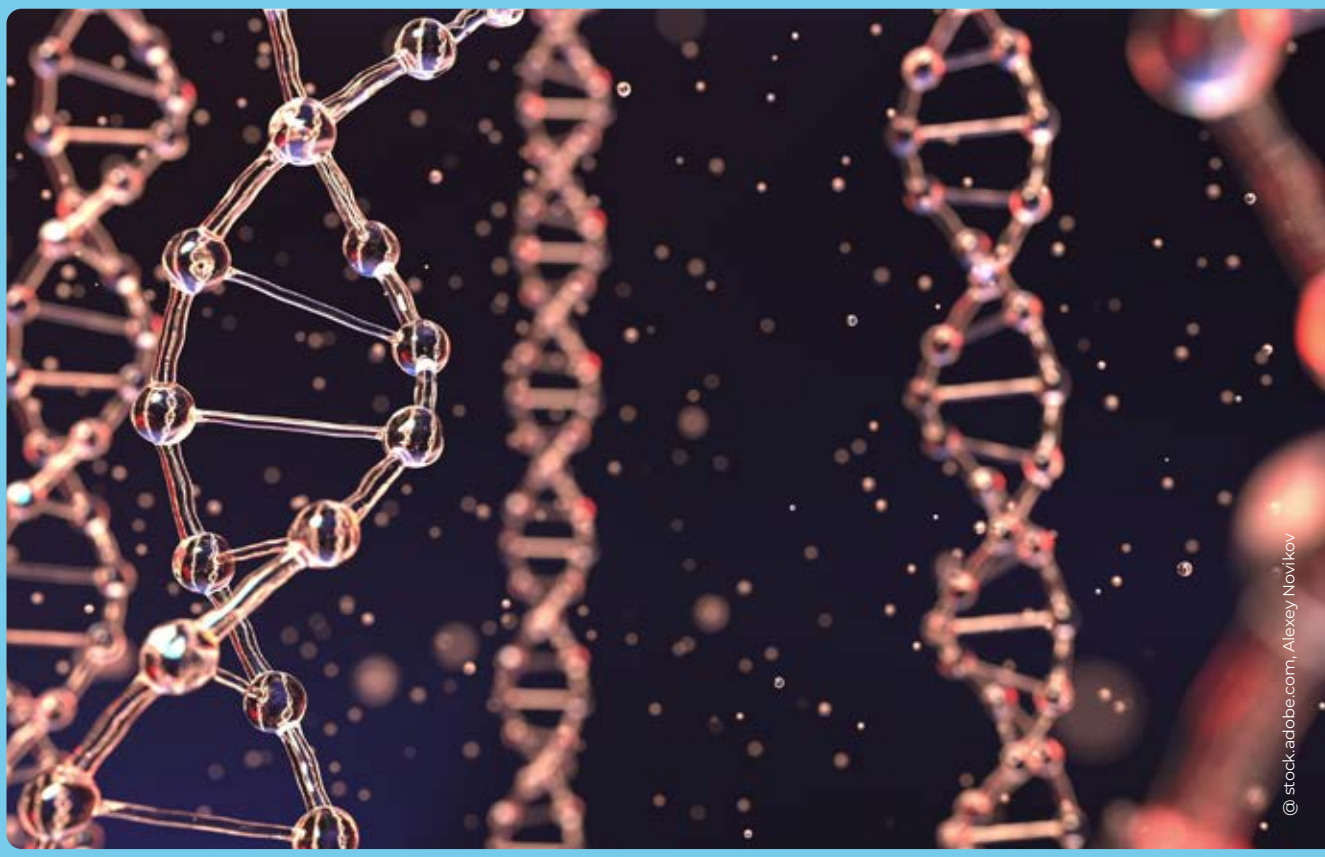
Die komplexen genomischen Fragestellungen von heute erfordern eine Informationstiefe, die die Kapazität herkömmlicher DNA-Sequenzierungstechnologien übersteigt. NGS hat diese Lücke geschlossen und ist zu einem alltäglichen Werkzeug für die Beantwortung dieser Fragen geworden.

Quelle: illumine (2022), What is NGS?, https://www.illumina.com/science/technology/next-generation-sequencing.html. Zuletzt geöffnet: Mai 2022.

Beyond 1 Million Genomes Projekt

Das Projekt Beyond 1 Million Genomes (B1MG) trägt dazu bei, ein europaweites Netz von genetischen und klinischen Daten zu schaffen. Das Projekt dient der Koordinierung und Unterstützung der 1+ Million Genomes Initiative (1+MG). Mit dieser Initiative haben sich 23 europäische Länder verpflichtet, bis 2022 grenzüberschreitend Zugang zu einer Million sequenzierter Genome zu gewähren. Die B1MG wird jedoch über die 1+MG-Initiative hinausgehen, indem sie langfristige Möglichkeiten für die gemeinsame Nutzung von Daten nach 2022 schafft und den Zugang zu mehr als einer Million Genomen ermöglicht.

Quelle: B1MG, Beyond 1 Million Genomes, https://b1mg-project.eu/. Zuletzt geöffnet: Mai 2022.



Dr. Gerhard Schillinger

Facharzt für Neurochirurgie und Geschäftsführer Stab Medizin, AOK-Bundesverband, Berlin

Dr. Gerhard Schillinger ist Facharzt für Neurochirurgie und Leiter des Stabs Medizin im AOK-Bundesverband. Dort beschäftigt er sich unter anderem mit der Entwicklung von Konzepten zur Versorgungsoptimierung, Qualitätsmessung und mit der Nutzenbewertung von Untersuchungs- und Behandlungsmethoden der evidenzbasierten Medizin.

Facharzt für Neurochirurgie mit Ausbildung an der Universität zu Köln und in Hamm

Seit 2004 ist Gerhard Schillinger beim AOK-Bundesverband, seit 2009 leitender Geschäftsführer des Stabs Medizin

Er beschäftigt sich unter anderem mit der Entwicklung von Konzepten zur Versorgungsoptimierung, Qualitätsmessung, und mit der Nutzenbewertung von Untersuchungs- und Behandlungsmethoden der evidenzbasierten Medizin

Krankenkasse

05

Die gesetzliche Krankenversicherung ist ein zentrales Element in der Versorgung. Ihre Aufgabe ist es, die Gesundheit von Versicherten zu erhalten, im Krankheitsfall wiederherzustellen und den Gesundheitszustand der Versicherten zu verbessern. In den letzten Jahren wurde viel für die Versorgung der Patient:innen mit chronischen Erkrankungen, insbesondere mit den großen Volksleiden, koronarer Herzerkrankung, Asthma und den häufigen Krebserkrankungen, getan. Doch wie kann auch die Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten verbessert werden?

Die Versorgung in Deutschland ist gut – einige Patienten mit seltenen Krankheiten brauchen jedoch mehr.

Insights von Dr. Gerhard Schillinger

Ich möchte zunächst anmerken, dass wir in Deutschland eine gute Versorgung haben, jedoch gleichzeitig viele Patienten mit seltenen Erkrankungen eine bessere Diagnostik und Versorgung benötigen. Dieses „mehr“ wurde für Menschen mit Verdacht auf seltene Erkrankungen zum Beispiel im Projekt **TRANSLATE-NAMSE** umgesetzt, indem vor allem die notwendigen Strukturen geschaffen wurden, um Menschen mit bislang ungelöstem Verdacht auf eine seltene Erkrankung eine Diagnose zu ermöglichen und eine hohe Qualität der Versorgung zu gewährleisten. Um ein Beispiel zu nennen: Die Fälle von Patienten, die zuvor nicht diagnostiziert werden konnten, werden in TRANSLATE-NAMSE durch ein Expertenpanel gemeinsam begutachtet. Bei 24% der vorher auch in spezialärztlichen Zentren nicht gelösten Fälle konnte eine Diagnose gestellt werden. Dabei wurde bei 9% der Kinder und bei 28% der Erwachsenen eine bislang unerkannte häufige Erkrankung diagnostiziert, bei Erwachsenen kamen weitere 19% mit psychosomatischen Erkrankungen hinzu. Die seltenen Erkrankungen wurden zu einem Drittel bei den Kindern und zur Hälfte bei den Erwachsenen klinisch gestellt, bei den anderen brachte eine Exomsequenzierung die Lösung. Die sequenzierenden Zentren hatten eine besondere Expertise in der Exomsequenzierung und auch die notwendigen wissenschaftlichen Teams für die bioinformatorische Auswertung und IT. Und auch die Ergebnisse der Exomsequenzierung wurden dann anschließend durch das interdisziplinäre Expertenpanel gemeinsam beurteilt und mit dem Phänotyp in Einklang gebracht. Besonders interessant ist: Bei mehr als der Hälfte der seltenen Erkrankungen, die diagnostiziert wurden, handelte es sich um Krankheiten, die seit weniger als zwei Jahren bekannt sind. Dies bedeutet aber auch: Um eine Diagnose zu stellen, werden Wissenschaftler benötigt, die auf dem aktuellen Stand der Forschung sind. Deshalb glaube ich, dass man für besondere Fälle auch solche besonderen Strukturen benötigt, die sicherstellen, dass das Wissen schnell genug von der Wissenschaft zum Patienten gelangt und aus der Patientenversorgung in die Wissenschaft. In allen Bereichen der Medizin haben wir die Herausforderung, dass wir eine über viele Jahre dauernde Verzögerung im Knowledge-Transfer haben, den man nur mit einer vernetzten Struktur überwinden kann. TRANSLATE-NAMSE wird aktuell durch kassenübergreifende Selektivverträge in die Versorgung ausgerollt. Dies ist auch wirtschaftlich relevant, da ein großer Teil von Erkrankungen ohne weitere genomische Untersuchungen erkannt wird und den Patienten weitere oft belastende diagnostische Prozeduren und Behandlungsversuche erspart werden, die außerdem sinnlose Mittel verschlingen. Die diagnostischen Panels werden sachgerecht bezahlt. Es lohnt sich also auch, in solche besonderen Strukturen zu investieren.

Wenn wir uns der Verbesserung der Versorgung widmen, ist das Thema Digitalisierung essenziell. Die Vorgaben, welche Daten in der elektronischen Patientenakte gespeichert sind, werden von der Gematik festgelegt. Die Gematik gehört

zu 51% dem Bund. Daher haben Krankenkassen keinen Einfluss auf diese Patientenakte. Leider war bislang der Aufbau der elektronischen Patientenakte in meiner Wahrnehmung teilweise schlecht geplant, das Fachwort heißt heute „agil“ und das hat möglicherweise die Akzeptanz beeinträchtigt. Ich wünsche mir sehr, dass wir bald eine hohe Akzeptanz der elektronischen Patientenakte erreichen, auch wenn diese nicht spezifisch auf die Patienten mit seltenen Krankheiten ausgerichtet sein kann. Eine spezielle **elektronische Patientenakte (ePA)** für Patienten mit seltenen Krankheiten gibt es nicht und wird es vielleicht auch nicht geben. Daher wird es für diese spezifische Anforderung eigene Lösungen geben. Bei der personalisierten Medizin des Lungenkrebses werden bereits neue Strukturen aufgebaut. Zu nennen ist hier das Projekt DigiNet (Steuerung personalisierter Lungenkrebstherapie durch digitale Vernetzung von Behandlungspartnern und Patienten), in dem unterschiedliche Daten erfasst werden und für die wichtigen Therapieentscheidungen zur Verfügung stehen sowie auch eine zugehende Beratung der behandelnden Ärzte durch die Netzwerkzentren ermöglichen. Das sind die Daten, die die niedergelassenen Ärzte erheben, die von den Patienten mit einer App erhobenen Daten (Patient reportet outcome) und die Daten der Netzwerkzentren. Obwohl einige Krankenkassen das Projekt aktiv unterstützen, haben sie in diese Daten keinen Einblick.

Wenn wir uns nun dem **Modellvorhaben der Genomsequenzierung** (§ 64e SGB V) widmen, das der Gesetzgeber gerade auf den Weg gebracht hat, möchte ich kritisch festhalten, dass ein maßgeblicher Faktor nicht berücksichtigt wird: Wichtig wäre gewesen, die Genomsequenzierung direkt mit der translationalen Forschung zu verbinden. Nur so kann man erreichen, dass die aktuelle Studienlage bei der Diagnosefindung und Therapieentscheidung direkt in die Patientenversorgung gelangt und die bei der Genomsequenzierung erhobenen Befunde und klinischen Befunde durch die Forschung genutzt werden. Das komplexe Zusammenspiel soll nach dem Willen des Gesetzgebers alleine eine große zentrale Datenbank errichten – deren Aufbau und die Normierung der genotypischen und phänotypischen Parameter bereits eine Herkulestat ist. Welch eine Herausforderung der Aufbau einer solch hoch komplexen Datenbank in so kurzer Zeit ist, kann man abschätzen, wenn man sieht, wie schlecht die notwenigen digitalen Lösungen in Deutschland in der Pandemie waren. Die Befunde von Gesundheitsämtern sind mit Boten oder Fax ins RKI geliefert worden. Außerdem ist der Glaube völlig abwegig, dass eine Datenbank alleine die notwendige Wissensgenerierung und den Knowledge-Transfer gewährleisten soll. Der Gesetzgeber will das dann wie von Zauberhand mit der künstlichen Intelligenz lösen, was nicht funktionieren wird. Darüber hinaus weigert man sich, gut funktionierende Beispiele aus dem Ausland zu übernehmen. Genomsequenzierung inklusive einer funktionierenden Struktur und Datenbank ist in England seit einigen Jahren etabliert. Und auch in Deutschland haben wir international hoch anerkannte Projekte mit langjähriger Erfahrung. Ich hätte mir die Einbindung der Experten dieser bereits bestehenden Projekte bei der Planung der Einführung der Genomsequenzierung gewünscht. Ich stehe dem Modellvorhaben weiterhin kritisch gegenüber, werde aber trotzdem konstruktiv daran mitarbeiten. Die Vorbereitungen auf Seiten der Krankenkassen laufen bereits und der GKV-Spitzenverband bindet auch die existierenden Kompetenzen der Experten ein.

Es ist festzuhalten, dass die richtige Diagnose ein erster essenzieller Bestandteil der Patienten-Journey ist, jedoch noch nicht zwangsläufig

direkt zur richtigen **Therapie** führt. Sofern eine Therapie zugelassen ist, sollte diese dem Patienten auch unverzüglich nach der Diagnose zugänglich gemacht werden. Seitens der Krankenkasse werden Routinedaten genutzt, um mögliche Lücken in der Versorgung hinsichtlich eines verspäteten Zugangs zu passenden Therapien aufzudecken. Bei der personalisierten Medizin von Krebserkrankungen gelingt diese schon und zeigt, dass es viel zu verbessern gibt, was wir durch die Unterstützung von richtungsweisenden Projekten auch schon angepackt haben. Aber bei den seltenen Erkrankungen genügt die Granularität der Routinedaten nicht, um aussagefähige Analysen durchführen zu können. Wir benötigen in Deutschland daher dringend die Daten aus der klinischen Versorgung, da wir die Wissenslücken sonst weder sehen noch schließen können. Die **Daten**, die in Zukunft in der Patientenakte oder in §64e SGB V erhoben werden, sind einerseits ein großer Schatz und sollten der Forschung zur Verfügung stehen, um die medizinische Wissenschaft und Versorgung weiterzubringen, andererseits kann deren Missbrauch auch zu schwerem Schaden für die betroffenen Patienten führen, gerade bei seltenen Erkrankungen. Der Zugang und die Nutzung von Daten durch Hochschulinstitute oder öffentliche Forschung sind der richtige Weg, wichtig wäre es auch, dass die Rohdaten in der Datenbank sicher verschlossen sind, und die Forscher nur die aggregierten Ergebnisdaten ihrer Auswertungen mitnehmen können. Die pharmazeutische Industrie kann die Hochschulen fördern, damit für sie wichtige Analysen durchgeführt werden können.

Patient Reported Outcomes

Ein „Patient Reported Outcome“ ist ein gesundheitsbezogenes Ergebnis, welches direkt von Patient:innen aus eigenem Erleben berichtet wird. Methoden hierzu sind beispielsweise Fragebögen, die in klinischen Studien oder anderen klinischen Bereichen eingesetzt werden, um die Wirksamkeit einer Behandlung besser zu verstehen. Im Gegensatz dazu steht die Erfassung von Ergebnissen beispielsweise durch die behandelnden Ärzt:innen oder vom Pflegepersonal.

TRANSLATE-NAMSE

Das Projekt TRANSLATE-NAMSE zielt darauf ab, durch die koordinierte Zusammenarbeit von Zentren für seltene Erkrankungen die Diagnosestellung zu beschleunigen und die Versorgung von Patient:innen mit seltenen angeborenen Erkrankungen sicherzustellen. Darüber hinaus soll der Übergang von der Kinder- und Jugend- in die Erwachsenenmedizin besser strukturiert und sichergestellt werden. In neun Zentren für seltene Erkrankungen wurden dafür in einem von Innovationsfonds geförderten Projekt die vom NAMSE vorgeschlagenen Strukturen und Prozesse eingeführt und nachhaltig umgesetzt. Zu der neuen Versorgungsform gehören insbesondere Fallkonferenzen, die sowohl die Diagnosestellung als auch die Behandlung unklarer Fälle verbessern sollen. Durch ein Fallmanagement, das überregionale Expertise einbindet und den Zugang der Versorger:innen zu den Daten der beteiligten Zentren ermöglicht, soll die Zeit bis zur Diagnose und richtigen Behandlung verkürzt werden. AOK Nordost und Barmer sind Konsortialpartner im Projekt, das für 42 Monate mit insgesamt ca. 13,4 Millionen Euro gefördert wurde.

Quelle: G-BA, TRANSLATE-NAMSE – Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen, https://innovationsfonds.g-ba.de/projekte/neue-versorgungsformen/translate-namse-verbesserung-der-versorgung-von-menschen-mit-seltenen-erkrankungen-durch-umsetzung-von-im-nationalen-aktionsplan-namse-konsentierten-massnahmen.78. Zuletzt geöffnet: Mai 2022.

Selektivvertrag

Bei einem Selektivvertrag handelt es sich um eine eigenständige Vertragsform im deutschen Gesundheitswesen, die im Sozialgesetzbuch V rechtlich verankert ist. Er wird zwischen einzelnen Leistungserbringer:innen und -anbieter:innen und den Krankenkassen direkt geschlossen und kann über die Regelversorgung hinausgehende Leistungen definieren und honorieren. Selektivverträge kommen in verschiedenen Bereichen der ambulanten und stationären Versorgung zum Einsatz. Beispiele sind die Integrierte Versorgung (IV) und die Verträge zur besonderen ambulanten ärztlichen Versorgung.

Quelle: vdek, Selektivverträge, https://www.vdek.com/presse/glossar_gesundheitswesen/selektivvertrag.html. Zuletzt geöffnet: Mai 2022.

Joachim Sproß

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

Joachim Sproß ist Bundesgeschäftsführer der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke. Seine Schwerpunkte sind die Versorgung multimorbider Patienten und die Förderung der Forschungsaktivitäten bei seltenen Erkrankungen.

Foto: Juri Junkov

Bundesgeschäftsführer der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

Schwerpunkte: Versorgung multimorbider Patienten, Förderung der Forschungsaktivitäten bei seltenen Erkrankungen

Bundesbeschäftsführer im Gesundheitswesen, Leitung/ Coach in Bildung, Kinder- u. Jugendhilfe, Kultur und Leistungssport

Patientenvertretung

06

Aufgrund der Seltenheit vieler Muskelerkrankungen bestehen große Herausforderungen: zu wenig Wissen, zu wenig Expert:innen, zu wenig Therapien, zu wenig Forschung und der Weg bis zu einer korrekten Diagnose ist lang. Durch die COVID-19-Pandemie hat die Qualität der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Muskelkrankheiten zusätzlich gelitten, da wichtige Untersuchungen, Behandlungs-, Präventions-, Pflege- und Rehamaßnahmen und therapeutische Eingriffe nicht durchgeführt wurden. Wie kann vor diesem Hintergrund die Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten verbessert werden, was ist der Anspruch der Patient:innen an die Versorgung, und wie kann er patientenzentriert und flächendeckend umgesetzt werden?

Nur eine Kommunikation zwischen den verschiedenen Akteuren im Gesundheitswesen – Kostenträgern, Behandlern, Politik, Pharma und Patientenvertretung – führt unabhängig von Sektorengrenzen zu Effizienzsteigerung, Kosteneffektivität und realistischem Erwartungsmanagement.

Insights von Joachim Sproß

Im Bereich der neuromuskulären seltenen Erkrankungen mit komplexer Diagnostik ergeben sich viele Herausforderungen, von denen ich drei hervorheben möchte:

1. **Zugang zur Diagnostik**: Die Patienten mit seltenen Krankheiten durchlaufen häufig eine jahrelange Odyssee, bis sie zur Diagnose gelangen. Dabei ist eine frühzeitige, möglichst präsymptomatische Diagnostik entscheidend für den Behandlungserfolg – auch wenn nicht in jedem Fall eine Arzneimitteltherapie zur Verfügung steht.
2. **Zusammenarbeit der Akteure im Gesundheitswesen**: Die Zusammenarbeit zwischen niedergelassenen Ärzten und spezialisierten Zentren muss verbessert werden, um möglichst frühzeitig eine Therapieentscheidung treffen zu können. Um eine Therapie erfolgreich durchzuführen, ist auch die interdisziplinäre Zusammenarbeit der Akteure enorm wichtig.
3. **Verbesserung der Kommunikation**: Die forschende Pharmaindustrie muss die Ergebnisse ihrer Forschung zugänglich machen und publizieren. Gleichzeitig müssen wir im Blick behalten, wie diese Informationen bei den betroffenen Kindern und Eltern ankommen, um deren Erwartungen gezielt zu managen. Auch die Awareness hinsichtlich der seltenen Krankheiten muss gefördert werden, um mehr und bessere Forschungsvorhaben auf den Weg zu bringen.

In den letzten Jahren hat man sich zunehmend darum bemüht, die Patienten mehr zu beteiligen; Patienteninteressen zu wahren und Patientenmeinungen einzuholen (Patientenpartizipation). Die Patienten sind auch durchaus dazu bereit, ihre Daten beizusteuern und die Versorgung mitzugestalten, jedoch ist ein Dialog über die gemeinsamen Ziele und den Weg dorthin essentiell. Insbesondere bei der Zusammenarbeit der Akteure im Gesundheitssystem besteht aus unserer Sicht Verbesserungsbedarf. Metaphorisch ist die Situation am ehesten mit vielen „Zahnrädern“ zu umschreiben: Im niedergelassenen Bereich, in den Laboren, in den Zentren, aber auch außerhalb der GKV sind überall einzelne Zahnräder zu erkennen, die noch zu oft individuell agieren, nicht ineinandergreifen und somit keine Synergieeffekte bewirken. Es herrscht ein großes Sparten- und Kostenstellendenken sowie zu wenig Kollaboration, um Effizienzen zu generieren und schneller agieren

zu können. Insgesamt fehlt noch ein konzeptioneller und übergeordneter Ansatz, welcher die einzelnen existierenden Zahnrädchen im Gesundheitssystem miteinander verbindet, sodass diese ineinandergreifen und sich gemeinschaftlich drehen können. Es gibt punktuell gute Projekte, wie das vom Innovationsfonds geförderte „TARGET"-Projekt, bei dem die Zahnräder bereits ineinandergreifen, sich in die richtige Richtung drehen und die Themen konkret anschieben. Gleichzeitig existieren aber auch viele andere Projekte, die unterschiedliche und divergierende Zielsetzungen haben. Mein Appell ist, auch die durch den Innovationsfonds geförderten Projekte begleitend zu evaluieren und jeweils zu hinterfragen: Welche Projekte bauen aufeinander auf oder können gemeinsam gefördert werden, um eine höhere Effizienz und Effektivität zu erzielen?

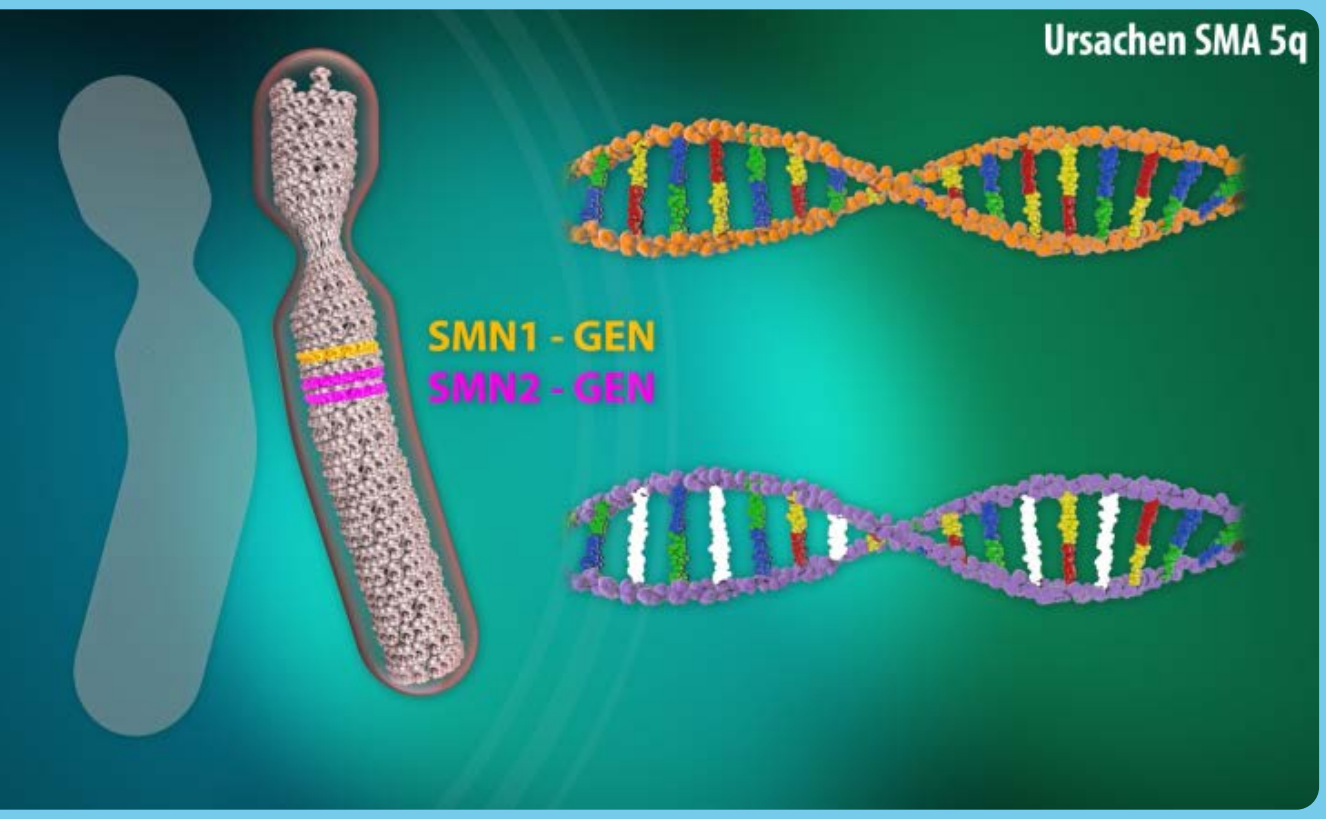
Die Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten sollte ganzheitlich, das heißt systemübergreifend, betrachtet werden, sodass neben Diagnostik und Therapie auch die Pflege und therapeutische Versorgung wie Physio-, Logo- und Ergotherapie sowie die Rehabilitation Berücksichtigung finden. Nur eine Kooperation über die verschiedenen Sozialversicherungs- und Kostenstrukturen hinweg führt unabhängig von Sektorengrenzen zur Effizienzsteigerung und Kosteneffektivität.

Die Spinale Muskelatrophie (SMA) birgt die Besonderheit, dass sogar mehrere therapeutische Alternativen existieren, bei denen es sich um unterschiedliche Wirkmechanismen, unterschiedliche Therapieformen und unterschiedliche Zulassungen handelt. Für alle Akteure ist das eine komplexe, neue und für den Erfolg der Therapie sehr herausfordernde Situation. Wir hoffen, dass diese unterschiedlichen Wirkmechanismen auch bei anderen Diagnosen und Therapien Wirkung zeigen!

Ein wichtiger Ansatz zur Verbesserung der Versorgung ist das Konzept des Patienten-Lotsen. Unserer Erfahrung nach müssen die Verordner der Therapien für seltene Krankheiten eine beträchtliche Anzahl an Dokumentationen, Anträgen und ggf. Widersprüchen gegen ablehnende Entscheidungen einreichen, wodurch der Therapiebeginn und der Behandlungserfolg massiv beeinträchtigt werden. Insbesondere bei den Motoneuronenerkrankungen spielt die Zeit aber eine erhebliche Rolle, da die Neuronen ohne therapeutische Intervention unwiderruflich absterben. Damit sich das medizinische Personal auf seine Kernaufgaben fokussieren kann, haben wir das Pilotprojekt „Patienten-Lotse" entwickelt. Wir haben in dem Pilotprojekt bewusst die Administration übernommen, um die medizinische Expertise freizustellen und vermehrt beim Patienten ankommen zu lassen. Für die Umsetzung des Projektes konnten wir Förderer aus der Pharmaindustrie gewinnen. Die Evaluierung bestätigt den Nutzen dieses Projektes und unterstreicht seinen ökonomischen Wert. Unser Ziel ist es, dass das Pilotprojekt „Patienten-Lotse" in die Regelversorgung übernommen – und damit durch die GKV finanziert wird.

Spinale Muskelatrophie (SMA)

Die Spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine seltene Motoneuronenerkrankung, also eine Erkrankung, bei der bestimmten Nervenzellen im Rückenmark absterben. SMA ist eine relativ häufige „seltene Erkrankung“, die alle Muskeln des Körpers beeinträchtigt, wobei die proximalen Muskeln (z.B. Schulter-, Hüft- und Rückenmuskulatur) am schwersten betroffen sind. Der graduelle Verlust der Muskelkraft ist typisch für den Verlauf der Spinalen Muskelatrophie.



Quelle: DGM, Spinale Muskelatrophie, https://www.dgm.org/muskelerkrankungen/spinale-muskelatrophie. Zuletzt geöffnet: Mai 2022.

Patienten-Lotse

Patienten-Lotsen haben die Aufgabe, den gesamten Behandlungsablauf der Patient:innen im Blick zu haben und dienen als kompetente Ansprechpartner:innen sowie Wegweiser:innen in der komplexen Versorgungslandschaft.

@ stock.adobe.com, puckko_ns

Prof. Dr. Christof von Kalle

Onkologe, Hochschullehrer, BIH Chair für Klinisch-Translationale Wissenschaften, Gründungsdirektor des Clinical Study Center

Prof. Dr. Christof von Kalle ist Onkologe, Hochschullehrer und Unternehmer. Er ist Vorsitzender (Chair) für Klinisch-Translationale Wissenschaften am Berliner Institut für Gesundheitsforschung (BIH) an der Charité – Universitätsmedizin Berlin und Gründungsdirektor des Clinical Study Center (CSC) von Charité und BIH.

Berufung in den Sachverständigenrat zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen im Februar 2019

13

Aufbau des Nationalen Centrums für Tumorerkrankungen (NCT Heidelberg) als Gründungsdirektor und Leitung über 13 Jahre, Mitglied des Direktoriums, NCT Berlin

Onkologe, Hochschullehrer und Vorsitzender (Chair) für Klinisch-Translationale Wissenschaften am Berliner Institut für Gesundheitsforschung (BIH) an der Charité

Medizinische Wissenschaft

07

Patient:innen mit seltenen Krankheiten haben nicht nur das Problem, dass es bis zur Diagnose sehr lange dauern kann und sie bis dahin häufig einen langen Leidensweg hinter sich bringen müssen; eine weitere Hürde tut sich auf, wenn die diagnostizierte, seltene Krankheit auch behandelt und versorgt werden soll. Nur für einen Teil der seltenen Krankheiten gibt es Therapien. Die Identifizierung neuer Erkrankungen schreitet durch die bessere diagnostische Differenzierung immer schneller voran. Nur wenige Ärzt:innen können die Zeit aufwenden, entsprechend spezialisiert und umfassend informiert zu sein. Für eine bessere Versorgung ist daher besonders die schnelle Umsetzung der digitalen Transformation dringend notwendig. Die unzureichende Nutzung der Gesundheitsdaten und die schleppende Anpassung der notwendigen Prozesse und Kostenstrukturen behindert und verzögert unnötigerweise die Verbesserung der Versorgung. Durch das systematische Sammeln der Daten zu seltenen Erkrankungen und eine ebenso systematische wissenschaftliche Analyse von Versorgungsoptionen – bspw. in spezialisierten Boards und Netzwerke – können neu identifizierte seltene Erkrankungen künftig schneller und besser behandelt werden.

> **Ein großer Teil der Diagnosen, die aktuell gestellt werden, hat vor einigen Jahren noch gar nicht existiert. Insofern besteht eindeutig die Notwendigkeit, einen fließenden Übergang von der Diagnostik zur Forschung zu schaffen und diesen dann via Feedback-Loop zurückzuführen.**
>
> Insights von Prof. Dr. Christof von Kalle

Wir haben in der Pandemie gesehen, dass unsere **Fähigkeit, Daten zu prozessieren**, das heißt, komplexe Daten von Patienten entgegenzunehmen und weiter zu verarbeiten, weit hinter unseren Wünschen zurückbleibt. Dies trifft natürlich auch auf die Patienten mit seltenen Krankheiten zu. Wir wissen nicht nur aus der Literatur, sondern auch aus unseren praktischen Erfahrungen, dass viele dieser Patienten eine lange Odyssee an Untersuchungen, Vermutungen und diagnostischen Angängen durchlaufen haben, bis ihre Diagnose gestellt wird. Dies sind nur die Patienten, bei denen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung im Raum steht. Darüber hinaus muss auch eine gewisse Dunkelziffer für die Patienten angenommen werden, die aktuell unter der Diagnose einer häufigen Erkrankung laufen, jedoch eigentlich unter einer seltenen Krankheit leiden oder über Jahre undiagnostiziert bleiben. Kurzum: Insgesamt steht eine Infrastruktur für die Prozessierung von Patientendaten in digitaler Form in Deutschland noch nicht zur Verfügung. Die ersten Ansätze wurden mit der elektronischen Patientenakte (ePA) als „Patientenfenster“ in die Datenwelt geschaffen, jedoch fehlt ein systematischer digitaler Prozess, welcher uns erlaubt, diese Daten einerseits tatsächlich zum Patienten zu bringen und andererseits auch weiter zu analysieren.

Die Einsicht, dass digitale Programme auch Ressourcenaufwände erfordern und nicht zum Nulltarif zu haben sind, ist bei den Krankenkassen und ärztlichen Berufsverbänden noch nicht in der Breite realisiert worden. Natürlich wären wir mit den **elektronischen Patientenakten**, die repräsentativ die tatsächlichen Daten der Patienten enthielten, auch in der Lage, den Patienten mit seltenen Erkrankungen gerecht zu werden. Wir haben die meisten Daten inzwischen in digitaler Form vorliegen, sie sind nur noch nicht miteinander verknüpfbar. Hier muss mittelfristig eine Lösung geschaffen werden. Das ist sicherlich ein dickes Brett, das gebohrt werden muss, aber das kommt dann auch Patienten mit häufigen Krankheiten zugute.

Zum Teil muss unsere Unfähigkeit, Daten im Gesundheitssystem zu prozessieren, darauf zurückgeführt werden, dass es keine **nachhaltige öffentliche Finanzierungsgrundlage** hierfür gibt. Die Krankenkassen fühlen sich nicht wirklich für klinische oder Versorgungs-Forschung zuständig. Diese Rahmenbedingungen müssen geändert werden, wenn wir Routinedaten für

die Forschung verwenden wollen. Dazu müssen wir einen „Daten- und Finanzierungsübergang“ haben. Routinedaten werden also erhoben und transferiert, wobei Kosten für die Speicherung und den Transfer entstehen. Dazu muss unser Finanzierungssystem in die Lage versetzt werden, diese Prozesse nachhaltig und wirksam zu finanzieren. Gleichzeitig müssen die strukturellen Probleme, wie die Systemträgheit und Disincentivierung von Experimentier- und Änderungswillen, adressiert und eliminiert werden.

Ein großer Teil der Diagnosen, die aktuell gestellt werden, hat vor einigen Jahren noch gar nicht existiert. Auch im Bereich der Krebserkrankungen sehen wir, dass selbst die Patienten, bei denen eine häufige Erkrankung vermutet wird, zum Teil seltene Erkrankungen haben. Wir wissen aus unseren Studien, dass bei 11-15% der vorgestellten Patienten mit einer Krebserkrankung eine familiäre Komponente existiert, also eine genetische Grundkonstellation, die eine gewisse Veranlagung für eine Krebserkrankung nahelegt. Wir wissen, dass insgesamt bei den erwachsenen Patienten die Gruppe mit seltenen Erkrankungen zusammengenommen fast eher die häufigen Erkrankungen darstellt. Insofern besteht eindeutig die Notwendigkeit, einen fließenden Übergang von der Diagnostik zur Forschung zu schaffen und diesen dann via Feedback-Loop und Wissenstransfer zurückzuführen. Das heißt, wir stellen heute aus der genetischen Diagnostik bei ungefähr 25% der Patienten mit seltenen Erkrankungen eine Diagnose. Aber auch die rund 75% der Patientendaten, die nicht zu einer Diagnose geführt haben, enthalten vielfach wichtige diagnostische Informationen, die wir nur noch nicht richtig verstehen. Fast wie eine kriminalistische „Cold Case“-Ermittlung sollten wir zukünftig der Wahrheit auf den Fersen bleiben und in regelmäßigen Abständen reevaluieren, ob wir aufgrund neuer Forschungsergebnisse eine Diagnose stellen oder den Patienten anderweitig besser helfen können. Anders gesagt: Es macht wenig Sinn, immer noch weitere Modellprojekte zu schaffen, um zu verstehen, was wir eigentlich schon wissen. Es ist nicht die Frage, ob die Untersuchung und Prozessierung von digitalen Daten einen wirklichen Nutzen für Patienten bietet. Das haben wir insbesondere in der Pandemie gelernt: Wenn wir die Prozessierung von Daten nicht umsetzen, werden Patienten auch in der Versorgung sterben, beispielsweise durch Medikamenteninkompatibilitäten oder Fehldosierungen. Wir müssen diese Erkenntnis in der Wirklichkeit ausrollen, um zu dem Punkt zu kommen, dass wir flächendeckend Daten besser verstehen, prozessieren und in all diesen Bereichen einen fließenden Übergang schaffen – zwischen dem, was wir in der Versorgung aus den Daten herleiten, wie wir diese beforschen und wie wir den Rückfluss der Erkenntnisse an den Patienten sicherstellen.

Es gibt Gruppen von Patienten mit einer bestimmten **Symptomkonstellation**, bei denen eine frühere genomische Diagnostik von Nutzen wäre. Man könnte fast so weit gehen und sagen: Eine genomische Diagnostik wird im Leben immer mal nützlich sein, deshalb könnte man diese auch früher durchführen. Man hat zum Beispiel auch gelernt, dass Kinder, die hospitalisiert werden, zu einem großen Prozentsatz Besonderheiten im Genom aufweisen, die man kennen sollte, zum Beispiel könnte sich dahinter eine Erkrankung des Immunsystems verbergen. Besonders bei Patienten, die im Kindesalter auf der Intensivstation behandelt werden, weiß man, dass die genomischen Informationen wichtig sind. Auch im erwachsenen Alter sind diese Informationen nützlich. Es könnte also zukünftig tatsächlich sinnvoll sein, gendiagnostische Untersuchungen häufiger und frühzeitiger durchzuführen.

Dabei muss klinische Forschung auf professionellem Niveau weiter verbessert werden, sowohl in der akademischen wie in der kommerziellen Forschung, aus deren Arbeiten ja alle unsere Medikamente und zahlreiche diagnostische Tools kommen. Wir haben heute auch Unternehmen in der Gesundheitsforschung, die klinische Forschung durchführen und Patientendaten mittelbar oder unmittelbar verarbeiten. In der Konsequenz: Wenn wir der pharmazeutischen Forschung, wie heute noch im Gesetz vorgesehen, keine Daten zur Verfügung stellen, werden medizinische Produkte zukünftig vermehrt nur noch in den USA oder China entwickelt, getestet und produziert. Ein Problem, welches wir in Ansätzen schon in der aktuellen COVID-Pandemie zu spüren bekommen haben. Ohne industrielle Medikamentenentwicklung zu arbeiten hieße ja eigentlich: Wir könnten Apotheken auch gleich abschaffen, denn die brauchen wir dann auch nicht mehr? Wie immer hat auch dieser Prozess mehrere Seiten und Gründe. Auch die Industrie, die solche Daten benötigt, könnte etwas positiv Überraschendes für unsere Patienten tun und sich überlegen, was sie auf der Datenseite für das Gesundheitssystem leisten kann. Also, welche Beiträge geleistet werden könnten in Form von eigenen Daten, konsentierter Datenformate und Aufwandsbeteiligungen für eine gemeinsam zu nutzende Dateninfrastruktur. Ich nehme an, dass es zukünftig zunehmend kommerzielle Angänge zu diesen Themen geben wird – ob es pharmazeutische Unternehmen, Diagnostik-Unternehmen oder ganz andere Unternehmen sind, wie Amazon, Apple und Google, werden wir sehen. Ich glaube, dass die Annahme, eine öffentliche Datenverarbeitung sei immer gut und eine private Datenverarbeitung zwangsläufig „böse“, ein untaugliches Modell für die Zukunft ist. Die Fähigkeit und die Erlaubnis, Gesundheitsdaten zu prozessieren, ist etwas, bei dem wir hohe qualitative Anforderungen stellen sollten, wen wir dort einsetzen. Wir dürfen dabei auch den Patienten die Freiheit, kommerzielle Datenverarbeitungsprodukte in Anspruch zu nehmen, nicht durch solche Entscheidungen komplett verwehren. Das wäre inhaltlich und wohl auch verfassungsrechtlich ein völlig falscher Weg.

@ stock.adobe.com, md

Zusammenfassung und Ausblick

Die sachkundige und lebhafte Expertendiskussion behandelte ausführlich die sieben Perspektiven rund um das Thema „CARE – zwischen Anspruch und Realität“ bei der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten. In der Diskussion wurde festgehalten, dass sich die Strukturen des Gesundheitswesens in den letzten Jahren zwar auch für die Patient:innen mit seltenen Krankheiten weiterentwickelt haben, aber Inkonsistenzen in den Prozessen oder Fehlanreize im System überwiegen, die einer besseren Versorgung von seltenen Krankheiten im Wege stehen.

Dabei stimmten die Expert:innen in den meisten Punkten bzgl. des Verbesserungsbedarfs überein.

Medizin – Wissenschaft – Daten:

Der Zugang zur richtigen Diagnostik ist für Patient:innen mit seltenen Krankheiten essentiell, aber meistens erst nach einer jahrelangen Odyssee von Erfolg gekrönt. Eine frühzeitige, möglichst präsymptomatische Diagnostik ist entscheidend für den Behandlungserfolg – auch wenn noch keine Arzneimitteltherapie oder andere Behandlungsoptionen zur Verfügung stehen.

Gerade bei seltenen Krankheiten ist eine kontinuierliche Verknüpfung von neuen medizinischen Erkenntnissen mit Patientendaten sinnvoll, da sich das Wissen um neue Erkrankungen sprunghaft weiterentwickelt. Patient:innen mit unklaren Symptomen können sehr viel schneller und genauer zugeordnet werden. In diesem Zusammenhang muss auch darüber nachgedacht werden, ob eine frühe Gendiagnostik – im Sinne einer Disease Interception – Krankheiten verhindern bzw. deren Symptomatik erfolgreich hinauszögern kann.

Die Nutzung und Auswertung von Forschungs- und Versorgungsdaten ist ein wichtiger Baustein, um die digitale Transformation auch für die seltenen Krankheiten umfassend nutzen zu können. Die Patientenzahlen sind häufig so klein, dass klinische Forschungsvorhaben möglicherweise gar nicht zustande kom-

men. Hier muss die Einspeisung der Daten aus der Versorgung in die Forschung und vice versa deutlich schneller gehen. Die elektronische Patientenakte (ePA) wird nach Meinung der Expert:innen für seltene Krankheiten nicht wirklich hilfreich sein, da die dort gespeicherten Daten für den benötigten Erkenntnisgewinn nicht ausreichen. Da werden zusätzliche Datenmodule benötigt, die teilweise bereits in Projekten vorbereitet werden.

Unter Einhaltung von Datenschutz und Datensicherheit sollten auch die Kapazitäten der Industrie und privater Datenverarbeiter genutzt werden. Diese Einschätzung wird grundsätzlich von allen Expert:innen geteilt, wenn auch die Einbindung der Industrie nach wie vor kontrovers gesehen wird. Allerdings trennt weder die DSGVO noch das Bundesverfassungsgericht zwischen öffentlicher und privater Datenverarbeitung.

System – Strukturen – Versorgung:

Um die Daten überhaupt sinnvoll prozessieren zu können, ist es erst einmal notwendig, gemeinsame Standards zu definieren und Qualitätssicherungsmaßnahmen einzuführen. Damit wird eine weitere Baustelle im System sichtbar. Die Gestaltung eines sinnvollen Datenprozesses, die Finanzierung neuer Strukturen und die Überführung von Leistungen in digitale Angebote können nicht ohne weiteres aus dem Topf der Sozialversicherung bestritten werden. Daher bleibt es bei den alten, häufig verkrusteten Strukturen, und die benötigten neuen Kooperationen und Arbeitsprozesse werden nicht umgesetzt, weil häufig auch der Wille zur Veränderung fehlt.

Ein gemeinsames Anliegen der Expert:innen ist eine Verbesserung der interdisziplinären Zusammenarbeit aller Beteiligten im Gesundheitssystem. Der Vergleich mit den Zahnrädern, die nicht ineinandergreifen und daher keinen gemeinsamen Antrieb erzeugen, beschreibt die grundsätzliche Herausforderung: Es muss neue Anreizstrukturen geben, damit eine neue vernetzte Versorgung entsteht, von Zentren für seltene Krankheiten gesteuert und wohnortnah vom Hausarzt/-ärztin und Patienten-Lotsen unterstützt. Entsprechende Projekte werden zurzeit umgesetzt und auch vom Innovationsfonds unterstützt. Diese guten Ansätze, die medizinisch und ökonomisch sinnvoll und evaluiert sind, scheitern häufig daran, Eingang in die Regelversorgung zu finden.

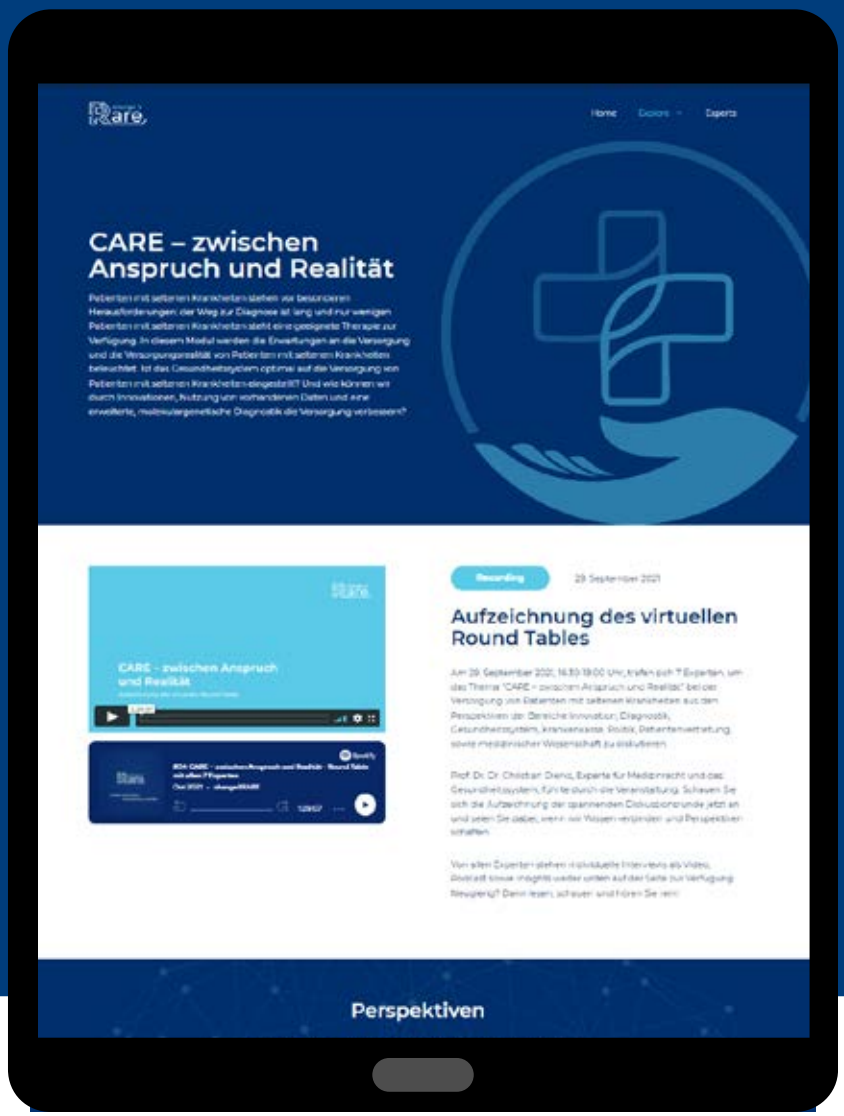
Andere Projekte, die insbesondere zur Verbesserung der Versorgung seltener Krankheiten vom Gesetzgeber ins Leben gerufen werden, wie zum Beispiel das Modellvorhaben zur Molekulardiagnostik (§64e SGB V), werden kritisch gesehen, weil sie nicht alle Beteiligten mit ins Boot holen. Die Gesprächsteilnehmer stimmen darin überein, dass bei allen derartigen Projekten grundsätzlich berücksichtigt werden muss, dass neue Kooperationsformen alle Prozesse im Gesundheitssystem über die Sozialversicherungsperspektive hinaus berücksichtigen und verknüpfen sollten, den niedergelassenen, stationären und universitären Bereich, und nicht zuletzt die Pflege, die bei seltenen Krankheiten eine zunehmend wichtige Rolle spielt. Auch der/die Patient:in und sein/ihr Umfeld müssen stärker als bisher berücksichtigt werden. Patientenpartizipation darf kein leerer Begriff bleiben. Je besser der/die Patient:in seine/ihre Erkrankung und Therapie versteht, desto besser kann er/sie mit seiner/ihrer Krankheit umgehen und desto besser wird seine/ihre Lebensqualität.

Zusammenfassend kann gesagt werden, dass es gerade im Bereich der Versorgung seltener Krankheiten viele Herausforderungen gibt. Das Wissen darum, wie diese zu bewältigen sind, ist aber grundsätzlich vorhanden und muss jetzt konsequent umgesetzt werden, sonst wird das deutsche Gesundheitssystem weiter an Leistungsfähigkeit verlieren. Das ist zum einen eine Aufgabe für den Gesetzgeber, der die entsprechenden Wege ebnen muss. Andererseits kann aber auch schon einiges bewegt werden, wenn Trägheit und Mangel an Änderungswillen von Kreativität und Experimentierfreude abgelöst werden.

Zusammenfassung

Auf unserer Webseite finden Sie die Einzelgespräche mit den Expert:innen und die Round Table Diskussion als Video und Podcast.

www.change4rare.com/care



Whitepaper

CARE – zwischen Anspruch und Realität

www.change4rare.com

Impressum

Alexion Pharma Germany GmbH

Landsberger Straße 300
80687 München

Telefon: +49 (0) 89 45 70 91 300
Telefax: +49 (0) 89 51 51 87 21
E-Mail: alexion.germany@alexion.com
Internet: www.alexion.de

Redaktion und inhaltliche Verantwortung: Alexion Pharma Germany GmbH
Gestaltung: Dierks + Company Consulting GmbH

September 2022

Copyright: Alexion Pharma Germany GmbH