

# PATIENT – Selbst- bestimmung versus Fremdbestimmung

Insights von Expert:innen zum Thema  
"PATIENT – Selbstbestimmung versus  
Fremdbestimmung" in der Versorgung von  
Patient:innen mit seltenen Krankheiten.



# Inhalt

<b>Vorwort</b>	<b>4</b>
<b>Rare Diseases</b>	<b>6</b>
Allgemeine Informationen zu seltenen Krankheiten	6
Besondere Herausforderungen	7
Zugang zu Therapien schaffen	7
Patientenorganisationen	8
<b>PATIENT – Selbstbestimmung versus Fremdbestimmung</b>	<b>9</b>
<b>Patientenorganisation</b>	<b>12</b>
Mirjam Mann: „Menschen mit Seltene n Erkrankungen brauchen auf ihrem lebenslangen Weg durch das Gesundheitssystem jemanden, der an ihrer Seite steht, der sie bei all ihren Fragen unterstützt und für sie kämpft. Sie brauchen einen Case Manager auf Rezept.“	
<b>Patientenpartizipation</b>	<b>18</b>
PD Dr. Jens Ulrich Rüffer: „Aktuell nutzt das Gesundheitssystem die wichtigste Ressource nicht bzw. nur ungenügend: die Patient:in.“	
<b>Patientenvertretung</b>	<b>22</b>
Claas Röhl: „So wie ich daran glaube, dass Patient:innen in Forschung und Entwicklung eingebunden sein sollten, glaube ich auch, dass das genauso für die Gesundheitsversorgung gilt.“	
<b>Medizinische Wissenschaft</b>	<b>28</b>
Prof. Dr. Andreas Meisel: „Empowerment braucht am Ende Vertrauen.“	
<b>Politik</b>	<b>32</b>
Martina Stamm-Fibich: „Die Bereitschaft und Fähigkeit der Entscheider, die geäußerten Bedürfnisse der Patientinnen und Patienten aufzunehmen und einfließen zu lassen, sind Punkte, die wir in unserem System dringend fördern und bewegen müssen.“	
<b>Community und Digitalisierung</b>	<b>38</b>
Dr. Tobias Gantner: „Kulturelle Interoperabilität ist wichtig, damit das, was vom Arzt gesendet wird, beim Patienten überhaupt empfangen wird.“	
<b>Recht</b>	<b>42</b>
Prof. Dr. Dr. Christian Dierks: „Das Gesundheitssystem kann von der Einbindung des Wissens der Patienten erheblich profitieren und diese Verbesserung dann auch direkt an den Patienten zurückgeben.“	
<b>Zusammenfassung und Ausblick</b>	<b>46</b>



# 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.<sup>1</sup>

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 vierte Veranstaltung der Initiative, ebenfalls ein virtueller Round Table, fand am 30. März 2022 statt. Sieben Expert:innen diskutierten aus den Perspektiven Patientenvertretung, -organisation und -partizipation, Politik, Community und Digitalisierung, Medizinische Wissenschaft und Recht zum Thema „PATIENT – Selbstbestimmung versus Fremdbestimmung“. Das vorliegende Whitepaper gibt einen Überblick über die Positionen der Experten und soll Anstoß sein, die begonnene Diskussion fortzusetzen und Handlungsoptionen abzuleiten.

Zuvor fanden bereits Events zu den Themen „ACCESS – ökonomische Grenzen und Gerechtigkeit“, „DATA – gläserner Patient oder doch endlich Durchblick?“ sowie „CARE – zwischen

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



Anspruch und Wirklichkeit“ statt.

Alle Events der Initiative change4RARE wurden aufgezeichnet und stehen als Video und Podcast unter [www.change4rare.com](http://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, 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](http://www.alexion.de)

# Rare Diseases

## Allgemeine Informationen zu seltene Krankheiten<sup>2, 3</sup>

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.



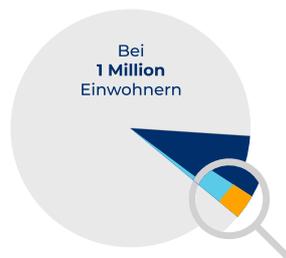
Insgesamt gibt es etwa **7.000** verschiedene seltene **Erkrankungen**.



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.



<sup>2</sup>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.

<sup>3</sup>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 und 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



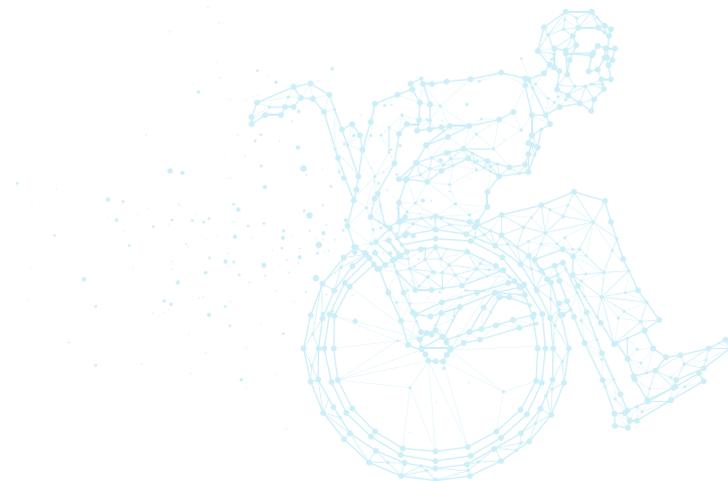
In vielen Ländern erkennen Regierungen und Kostenträger mittlerweile den Wert innovativer Arzneimittel für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen an. So können durch die Zusammenarbeit von Politik, Kostenträgern, Wissenschaft, Forschung und Unternehmen, medizinische Forschung und Entwicklung unterstützt 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 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.<sup>4</sup>

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.<sup>5</sup> In Deutschland ist die ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. – [www.achse-online.de](http://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](http://www.eurordis.org)), eine gemeinnützige Allianz von 1.000 Patientenorganisationen für seltene Erkrankungen aus 74 Ländern, die Interessen der Patient:innen.



<sup>4</sup>Vgl. Patient und Selbsthilfe (2020), Selbsthilfegruppen, <https://www.patient-und-selbsthilfe.de/nachfragen/glossar/>. Zuletzt geöffnet: August 2022.

<sup>5</sup>Vgl. NAKOS (2021), Was machen Selbsthilfeorganisationen? <https://www.nakos.de/informationen/basiswissen/selbsthilfeorganisationen/key@3430>. Zuletzt geöffnet: Juni 2022.

# PATIENT – Selbst- bestimmung versus Fremdbestimmung



- 01 Patientenorganisation
- 02 Patientenpartizipation
- 03 Patientenvertretung
- 04 Medizinische  
Wissenschaft
- 05 Politik
- 06 Community und  
Digitalisierung
- 07 Recht

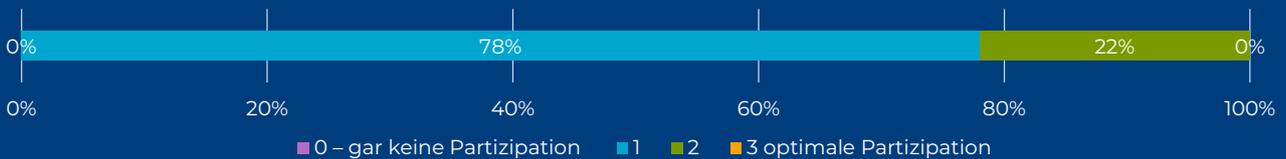
Der Umgang mit Patient:innen hat sich in den letzten Jahren grundlegend verändert. Während noch in der zweiten Hälfte des 20. Jahrhunderts ein paternalistischer Umgang mit erkrankten Menschen üblich war, hat sich – nicht zuletzt durch die zunehmende Digitalisierung und die wachsende Bedeutung von Social Media – die Vorstellung durchgesetzt, dass ein:e Patient:in in die Entscheidungen bezüglich ihrer oder seiner Erkrankung eingebunden werden sollte.

# PATIENT

Allerdings ist es gerade bei den seltenen Krankheiten schwierig, diese positive Entwicklung umzusetzen. Seit 2010 setzt sich das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) dafür ein, gerade diese Patient:innen durch Initiativen und Informationen bei der Bewältigung ihrer Krankheit zu unterstützen. Denn die adäquate Behandlung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten ist aufwändig und komplex: Auch wenn es insgesamt in Deutschland vier Millionen Patient:innen sind, also mehr als einer von 30 Mitbürger:innen betroffen ist, sieht eine Ärztin oder ein Arzt in ihrem oder seinem gesamten Berufsleben keine Patient:innen mit einer bestimmten seltenen Krankheit. Deshalb stehen Erfahrung und Expertise meist nicht flächendeckend zur Verfügung, sodass die notwendigen differentialdiagnostischen und therapeutischen Schritte häufig erst sehr spät in die Wege geleitet werden. Die Patient:innen haben dann häufig bereits einen langen Leidensweg hinter sich. Umso wichtiger ist die Einbeziehung der Patient:innen von der Entscheidung über den diagnostischen Weg bis zur gemeinsamen Gestaltung der optimalen Therapie.

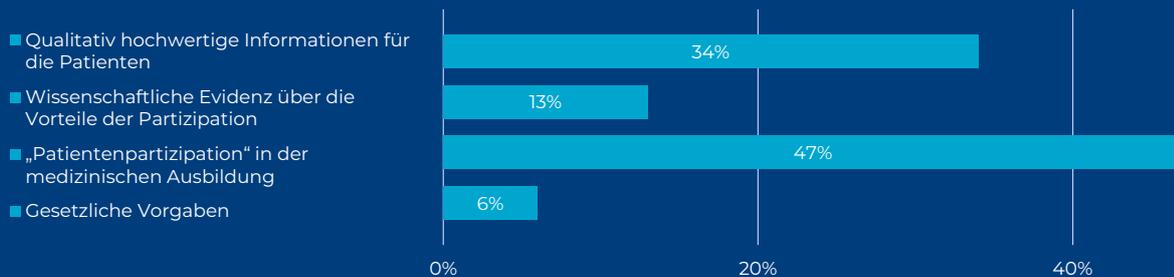
## Wo stehen wir in Deutschland bezüglich Partizipation der Patient:innen bei Diagnostik und Therapie ihrer (seltenen) Erkrankungen auf einer Skala von 0-3 (0 – gar keine Partizipation / 3 optimale Partizipation)?

Ergebnisse der Befragung vom change4RARE Round Table am 30.03.2022



## Was wird gebraucht, um mehr Partizipation der Patient:innen bei Diagnostik und Therapie ihrer (seltenen) Erkrankungen zu erreichen?

Ergebnisse der Befragung vom change4RARE Round Table am 30.03.2022



# PATIENT

In diesem Whitepaper wollen wir untersuchen, wie die Einbindung von Patient:innen im Austausch mit dem Behandler-Team vorangebracht werden kann. Wie können sich Patient:innen und ihre Angehörigen besser vernetzen – sowohl mit ihren Ärzt:innen als auch mit anderen Betroffenen, um einen schnellen und effektiven Zugang zu Informationen zu bekommen und damit ihre eigene Kompetenz zu erhöhen?





## Mirjam Mann

Geschäftsführerin der Allianz  
Chronischer Seltener Erkrankungen  
(ACHSE) e.V.

Mirjam Mann ist als Geschäftsführerin der ACHSE neben der Leitung der ACHSE-Geschäftsstelle insbesondere für Strategie- und Projektentwicklung sowie für die Netzwerkarbeit und politische Interessenvertretung des Verbandes zuständig.



Geschäftsführerin der  
ACHSE seit ihrer Gründung  
im Jahr 2004



Bringt Wissen von Betroffen-  
en und eigene langjährige  
Erfahrung im Bereich der  
seltenen Erkrankungen in  
ein starkes Netzwerk ver-  
schiedener Akteure im Ge-  
sundheitswesen und in der  
Gesellschaft ein



Hat in vier Ländern studiert,  
spricht Niederländisch,  
Englisch, Deutsch und Fran-  
zösisch, war Anwältin in den  
Niederlanden, Deutschland  
und New York

# Patientenorganisation



## 01

Der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V., kurz: ACHSE, ist der Dachverband von und für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen und deren Angehörige in Deutschland und vertritt mit seinen mehr als 130 Patientenorganisationen die Interessen aller Betroffenen in Politik und Gesellschaft, in Medizin, Wissenschaft und Forschung national und auf europäischer Ebene. Die einzige krankheitsübergreifende Anlaufstelle für Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland

berät kostenlos Betroffene und ihre Angehörigen sowie Rat suchende Ärzte und andere Therapeuten. ACHSE vernetzt, setzt sich für mehr Forschung und verlässliche Informationen ein. ACHSE gibt den Seltenen eine starke Stimme! Der gemeinnützige Dachverband wurde in 2004 gegründet. Schirmherrin ist seit 2005 Eva Luise Köhler. ACHSE ist Mitglied in der BAG Selbsthilfe und EURORDIS – Rare Diseases Europe.

## **Menschen mit Seltenen Erkrankungen brauchen auf ihrem lebenslangen Weg durch das Gesundheitssystem jemanden, der an ihrer Seite steht, der sie bei all ihren Fragen unterstützt und für sie kämpft. Sie brauchen einen Case Manager auf Rezept.**

Insights von Mirjam Mann

Die ACHSE fordert bessere Vernetzung auf allen Ebenen und leitet daraus drei Kernforderungen ab, die sie mit hoher Priorität verfolgt:

1. Mit der Digitalisierung vorankommen. Dies umfasst die Themen: funktionierende elektronische Patientenakte, nachhaltige Registerlandschaft, Telemedizin, Wissensmanagement.
2. Strukturierte Patientenpfade schaffen: Sie bilden den optimalen Weg durch das Gesundheitswesen, indem sie die nächsten Schritte, die notwendigen Experten etc. für Ärzte und für Patienten transparent und recherchierbar beschreiben.
3. „MyCaseManager“ anwenden: Der persönliche Case Manager auf Rezept soll Patienten dabei unterstützen, die richtige Versorgung und Unterstützung, auf die sie Anspruch haben, auch tatsächlich zeitnah zu erhalten. Er leistet Hilfe bei der Antragsstellung, recherchiert die Möglichkeiten, unterstützt bei den bürokratischen Abläufen.

Mit einer seltenen Erkrankung zu leben bedeutet, ein Leben lang suchen und kämpfen zu müssen. Gesucht wird zuerst nach der Diagnose, dann nach der besten Behandlung, den wirkungsvollsten Hilfs-, Heil- und Arzneimitteln,

guter Reha und passenden Pflegemöglichkeiten. Und viel zu oft muss dann gekämpft werden, damit die betroffene Person diese bestmögliche Versorgung tatsächlich erhält. Da sich beim Fortschreiten der Erkrankungen die Bedarfe ändern und manchmal zusätzliche Erkrankungen hinzukommen, wiederholt sich das Suchen und Kämpfen immer wieder. Es ermüdet und zermürbt die Betroffenen.

Seltene Erkrankungen sind meist sehr komplizierte Erkrankungen, betreffen häufig mehrere Organsysteme und sind meist unheilbar. Für eine bessere Versorgung dieser Patienten bedarf es einer besseren Vernetzung auf allen Ebenen – sowohl zwischen Zentren und Niederlassungen, der deutschen Ärzteschaft und internationalen Organisationen sowie Versorgungseinrichtungen als auch zwischen den einzelnen ärztlichen Disziplinen. Mit der Einführung der ambulant spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) waren enorme Hoffnungen verbunden, da ein interdisziplinäres Arbeiten gefördert und eine extrabudgetäre Vergütung ermöglicht werden sollten. Doch heute ist die ASV ein bürokratisches „Monster“, das überhaupt nicht vorankommt. Sie hat das Potenzial für die richtige Lösung, aber die Konkretisierung der Erkrankungen geht langsam voran.

# Patientenorganisation

Es gibt nur wenige Erkrankungen, für die die ASV auch praktisch umgesetzt werden kann. Und noch schlimmer: Für die Erkrankungen, für die die ASV angewandt wird, sind in ganz vielen Fällen keine entsprechenden ASV-Teams entstanden. Offenbar sind die tatsächlichen Rahmenbedingungen für die Ärzte nicht interessant oder für die Experten nicht die richtige Lösung. Deswegen fordert die ACHSE auch, dass alle Leistungen entsprechend abgerechnet werden können und neue EBM-Ziffern entwickelt werden, die die Komplexität seltener Erkrankungen und den dadurch entstehenden Behandlungsaufwand adäquat abbilden.

Mit Blick auf die Zentren sind **Qualitätskriterien** von extremer Bedeutung, da sie einen Benchmark bieten. Wer darf sich „Zentrum für seltene Erkrankungen“ nennen? Wer darf sagen: „Ich bin darin Experte?“. Doch das größte Thema sind für uns im Moment nicht so sehr die Zentren selbst, die schon auf einem sehr guten Weg sind, sondern der Weg zum Zentrum. Denn der Hausarzt oder Facharzt muss dafür Sorge tragen, dass Patienten mit einer seltenen Erkrankung auch im Zentrum ankommen. Dafür braucht es entsprechende Aufklärung. Mit der Gründung und Förderung des Aktionsbündnisses NAMSE – eines Koordinierungs- und Kommunikationsgremiums – wurden der Austausch und das Wissensmanagement zu seltenen Erkrankungen weiter gestärkt. Durch den Erfolg dieses Bündnisses sind auch Projekte, die über den Innovationsfonds gefördert werden, entstanden. Hierzu zählt unter anderem das Projekt „TRANSLATE-NAMSE“, das die Nutzung der Genomsequenzierung im Rahmen der Diagnosemöglichkeiten zum Gegenstand hatte.

Im Gegensatz zu häufig auftretenden Erkrankungen, bei denen es bereits evidenzbasierte Behandlungspfade gibt, liegt die Herausfor-

derung bei seltenen Erkrankungen darin, die nächsten Diagnose- oder Behandlungsschritte zu bestimmen. Aus diesem Grund und zur Förderung einer besseren Vernetzung sehen wir die Entwicklung strukturierter Behandlungspfade als besonders relevant, um einer adäquaten Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen gerecht zu werden. Neben dem langen Weg, die richtige Diagnose sowie eine adäquate Behandlung zu erhalten, stehen Patienten noch vor weiteren Herausforderungen. Fragen bezüglich der sozialen Absicherung, Abklärung relevanter Ansprüche und entsprechende Behördengänge im Zusammenhang mit der zugrundeliegenden Erkrankung erhöhen die bereits bestehende Belastung der Patienten weiter. Aus diesem Grund sollte ein Case Manager etabliert werden, der den Patienten nicht nur bei der Abstimmung der einzelnen Behandlungsschritte unterstützt, sondern auch in bürokratischen Angelegenheiten. Patienten brauchen kontinuierlich aktualisierte und gut verständliche Informationen. Die Selbsthilfe hat eine wesentliche Rolle bei der Informationsvermittlung. Orphanet ist beispielsweise eine geeignete Plattform, um Wissen zu poolen und Informationen auszutauschen.<sup>5</sup>

Das Gesundheitswesen ist von der Denke her auf einen all-wissenden Arzt eingerichtet, aber bei Menschen mit seltenen Erkrankungen brauchen wir ein Team von Experten. Und das braucht nicht nur das ärztliche Wissen, das braucht auch das Wissen der Selbsthilfe sowie das der Angehörigen und der nicht-ärztlichen Berufsgruppen, welches wir besser miteinander verbinden müssen. Wir müssen einander besser zuhören, uns mehr füreinander interessieren und auch die **Erkrankungen ganzheitlicher** betrachten. Der Mensch ist nicht seine Erkrankung, sondern er will mit seiner Erkrankung leben, so gut es eben geht.

<sup>5</sup> Datenbank für Seltene Krankheiten in der EU: <https://www.orpha.net/>

### **Ambulante spezialfachärztliche Versorgung (ASV)**

„Die ambulante spezialfachärztliche Versorgung (ASV) umfasst die Diagnostik und Behandlung komplexer, schwer therapierbarer und/oder seltener Erkrankungen. Eine ASV kann von Krankenhäusern sowie niedergelassenen Fachärztinnen und Fachärzten und Medizinischen Versorgungszentren angeboten werden. Der G-BA ist beauftragt, das Nähere zu diesem Versorgungskonzept festzulegen, regelmäßig zu überprüfen und gegebenenfalls zu aktualisieren.“ (G-BA)

Quelle: G-BA, Ambulant spezialfachärztliche Versorgung, <https://www.g-ba.de/themen/asv/>. Zuletzt geöffnet: Juni 2022.

### **Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)**

„Das NAMSE ist ein Koordinierungs- und Kommunikationsgremium mit dem Ziel, eine bessere Patientenversorgung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen auf den Weg zu bringen. Dazu bündelt es bestehende Initiativen, vernetzt Forscher und Ärzte und führt Informationen für Ärzte und Patienten zusammen.“

Quelle: NAMSE, Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), <https://www.namse.de/>. Zuletzt geöffnet: Juni 2022.

## TRANSLATE-NAMSE

„Das Projekt TRANSLATE-NAMSE zielt darauf ab, durch die koordinierte Zusammenarbeit der Zentren für seltene Erkrankungen die Diagnosestellung zu beschleunigen und die Versorgung der Patienten mit seltenen angeborenen Erkrankungen sicherzustellen. Darüber hinaus soll der Übergang von der Kinder- und Jugend- in die Erwachsenenmedizin besser strukturiert werden. In neun Zentren für seltene Erkrankungen sollen dafür die von der NAMSE vorgeschlagenen Strukturen und Prozesse eingeführt und nachhaltig umgesetzt werden. 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 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 wird.“

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: Juni 2022.



www.translate-namse.charite.de



## PD Dr. Jens Ulrich Ruffer

Facharzt für Innere Medizin

PD Dr. Jens Ulrich Ruffer ist Facharzt für Innere Medizin mit Schwerpunkt Hämatologie und Onkologie, Vorsitzender der Deutschen Fatigue Gesellschaft, Mitglied der Deutschen Krebsgesellschaft und war viele Jahre Vorstandsmitglied der Arbeitsgemeinschaft für Psychoonkologie (PSO).



2002: Gründung des Medienproduktionsunternehmens TAKEPART Media + Science mit dem Unternehmensgegenstand der Patienteninformation



Fokus Patientenkommunikation, Initiator *shared decision making*-Studien in Norwegen und Schleswig-Holstein



Koautor des Buches „Wenn eine Begegnung alles verändert – Ärztinnen und Ärzte erzählen“

# Patientenpartizipation



## 02

Erfolgreiche Therapien brauchen aktive Patient:innen! Patientenpartizipation hat das klare Ziel, patientenzentrierte Medizin Wirklichkeit werden zu lassen. Patient:innen sollen die Möglichkeit haben, durch Teilhabe mitzubestimmen, welche Behandlungen sie bekommen, um dann auch erfolgreicher behandelt werden zu können. Ein wichtiger Beitrag, den die Patientin oder der Patient leisten kann, ist Adhärenz – die Therapietreue, die durch *shared decision making* gestärkt wird. Das vom Innovationsfonds seit 2017

geförderte Projekt SHARE TO CARE setzt erstmalig die Prozesse von *shared decision making* in einem Krankenhaus der Maximalversorgung, dem Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Kiel, vollständig um. Das SHARE TO CARE-Programm unterstützt Patient:innen, Ärzt:innen und Pflegekräfte gemeinsam eine „Gesundheits-Entscheidung“ zu treffen, die auf die persönlichen Bedürfnisse der Betroffenen abgestimmt ist.

## Aktuell nutzt das Gesundheitssystem die wichtigste Ressource nicht bzw. nur ungenügend: die Patient:innen.

Insights von Prof. PD Dr. Jens Ulrich Ruffer

Die Frage, was eigentlich Partizipation ist, lässt sich nicht so einfach beantworten. Dies zeigt sich auch in Umfragen, in denen neun von zehn Kollegen angeben, sie hätten eine 100%ige Patientenpartizipation. Doch Untersuchungen zeigen, dass eine tatsächliche Partizipation lediglich bei einem von zehn Patienten vorliegt. Eine wesentliche Voraussetzung für eine Partizipation liegt in der **Gesundheitskompetenz**. Wir als Ärzte haben die Aufgabe, die Patienten kompetent zu machen und dürfen nicht voraussetzen, dass diese bereits entsprechende Kompetenzen mitbringen. Ziel ist eine Befähigung der Patienten, mit uns als Ärzten gemeinsam auf Augenhöhe zu sprechen.

Im Rahmen eines seit 2017 laufenden Pilotprojektes in Kiel haben wir erste Ergebnisse, die zeigen, dass **shared decision making** (SDM) und eine Ausbildung der Patienten für ihre spezifische Situation funktionieren kann. Wir haben unser Projekt zur patientenzentrierten Medizin mit einer Gruppe von Menschen geplant, deren Antrieb es war, Patienten in den Mittelpunkt des Geschehens zu stellen und ihnen die Möglichkeit zu geben, mitzubestimmen, welche Behandlungen sie bekommen. Mir persönlich ist das besonders wichtig, weil ich glaube, dass wir in diesem Gesundheitssystem die wichtigste Ressource nicht ausreichend nutzen. Das ist nämlich der Patient selbst, der zur Behandlung beitragen kann, zur Adhärenz – der Therapietreue. Wir haben immer komplexere Abläufe und Therapien, und wenn wir die Patienten nicht mit einbeziehen, dann ist das aus meiner

Sicht ein katastrophaler Fehler und eine große „Sicherheitslücke“.

In unserem Projekt haben wir uns für vier Interventionen zur gemeinsamen Entscheidungshilfe entschieden: zwei richten sich an die Patient:innen und zwei an das medizinische System, das sich dann wiederum an den Patienten wendet. Anhand webbasierter Informations-Container werden dem Patienten im Vorfeld die zur Verfügung stehenden Behandlungsoptionen mit allen Vor- und Nachteilen in patientenfreundlicher Sprache zur Verfügung gestellt. Der Patient kann dann seine Präferenzen abgeben. Als zweite Intervention, die insbesondere durch Eckart von Hirschhausen mitgetragen wird, wählten wir die australische Methode „Ask me 3“. Patienten werden dabei instruiert, drei Fragen in ihrem Arzt-Patienten-Gespräch zu stellen, die sie auf ihre anstehende Entscheidung vorbereiten. Damit strukturieren sie das Arzt-Patienten-Gespräch und sind deutlich besser informiert als vor dem Gespräch. Die drei Fragen lauten: Welche Optionen habe ich? Welche Vor- und Nachteile gehen mit diesen Optionen einher? Und mit welcher Wahrscheinlichkeit tritt diese Nebenwirkung oder dieser Vorteil bei mir persönlich ein? Darüber hinaus bieten wir Schulungen für Ärzte und Pflegepersonal mit dem Fokus SDM an. Für das Pflegepersonal wird noch ein intensivierendes Training bereitgestellt, das ihre Position als Entscheidungsunterstützer in den Fokus rückt.

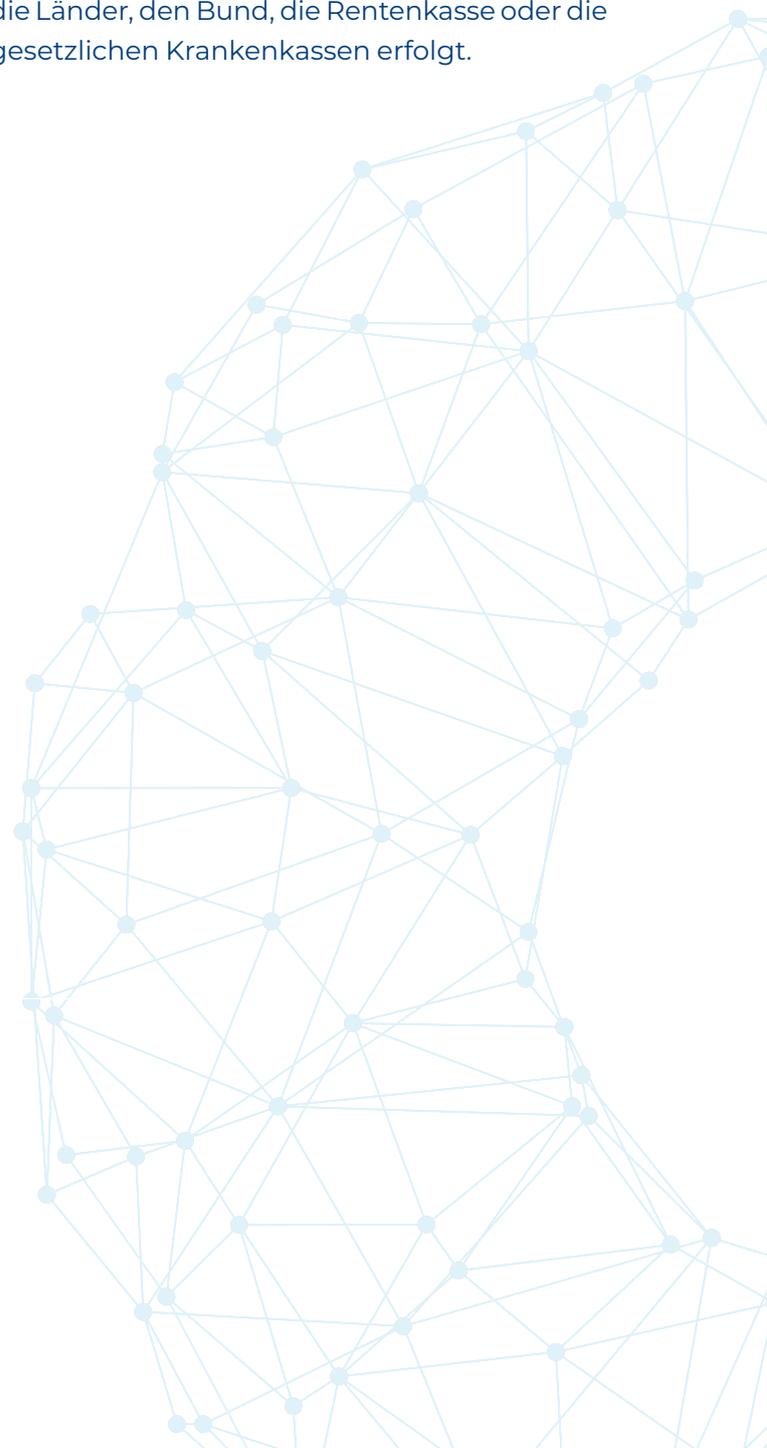
# Patientenpartizipation

---

Es gibt etwa 5 bis 6 Krankheitsbilder, die 80% des Arbeitsalltags eines Arztes ausmachen. Für diese Situationen haben wir Entscheidungshilfen hergestellt. Diese Interventionen führen am Ende dazu, dass auch Patienten mit seltenen Erkrankungen davon profitieren werden: vom Training der Ärzte, vom Training der Decision Coaches und dem Patienten-Fragekatalog. Diese Interventionen sind unabhängig von der Erkrankung, aber wesentlich, da sie eine Haltungsänderung mit sich bringen. Wenn ich den Patienten mit einer seltenen Krankheit einbinde, dann kann er genauso davon profitieren wie ein Patient mit einer häufigen Erkrankung.

Da es sich hierbei um ein vom Innovationsfonds gefördertes Forschungsprojekt handelt, mussten wir vorab klar definieren, an welchen Parametern wir messen, ob diese Intervention funktioniert hat oder nicht. Wir haben eine klassische Vorher-Nachher-Untersuchung durchgeführt und jetzt die ersten Ergebnisse publiziert, die zeigen, dass die Parameter, die

wir anhand von verschiedenen Fragebögen erhoben haben, tatsächlich die gesteigerte, wahrgenommene SDM-Qualität aufweisen. Die Qualität hat deutlich zugenommen, und zwar in dem Maße, wie wir das vorab gefordert hatten. Wenn es sich um geförderte Projekte aus dem Innovationsfonds handelt, die ein positives Ergebnis gezeigt haben, dann müssen diese innerhalb von 12 Monaten in die Regelversorgung übernommen werden. Dann muss entschieden werden, ob diese Finanzierung durch die Länder, den Bund, die Rentenkasse oder die gesetzlichen Krankenkassen erfolgt.





## Claas Röhl

---

Member of the IMI Scientific  
Committee, President NF Kinder

Claas Röhl studierte Publizistik und Kommunikationswissenschaften an der Universität Wien, nachdem er die Höhere Technische Lehranstalt (HTL) für Maschinenbau/ Automatisierungstechnik abgeschlossen hatte. Er gründete den österreichischen Verein NF Kinder im Dezember 2013 und baute das erste österreichische Neurofibromatose Expertisezentrum in Kooperation mit der Medizinischen Universität Wien auf.



Aufbau des ersten  
österreichischen  
Neurofibromatose  
Expertisezentrums in  
Kooperation mit der  
Medizinischen Universität  
Wien



Board Member des ERN  
GENTURIS Engagement in  
der Dachorganisation NF  
Patients United seit 2018



Gründer des Vereins NF  
Kinder im Jahr 2013

# Patientenvertretung



## 03

Der Wunsch, mehr über eine bestimmte Erkrankung zu erfahren, sich mit anderen Betroffenen auszutauschen, herauszufinden, was in der Forschung passiert und wie man sich konstruktiv einbringen kann, ist häufig die erste Triebfeder für die Gründung einer Patientenorganisation. Patientenvertreter:innen spielen eine zunehmend wichtige Rolle im Management von Krankheiten, aber

auch in der Forschung und im Zulassungsprozess von Medikamenten. Dennoch ist der Einfluss auf politische Entscheidungen, die das Gesundheitssystem und Versorgungs- oder Finanzierungsfragen betreffen, noch gering. Im Hinblick auf die seltenen Erkrankungen wird das Engagement der Patientenorganisationen umso wichtiger.

# So wie ich daran glaube, dass Patient:innen in Forschung und Entwicklung eingebunden sein sollten, glaube ich auch, dass das genauso für die Gesundheitsversorgung gilt.

Insights von Claas Röhl

Die Diagnose meiner Tochter mit Neurofibromatose Typ 1 hat mich dazu bewogen, den Verein NF Kinder zu gründen. In der Zeit, in der meine Tochter eine Chemotherapie absolvierte und ein neurochirurgischer Eingriff durchgeführt wurde, ist in mir der Wunsch gewachsen, alles mir Mögliche zu tun, um die Situation von Menschen mit Neurofibromatose zu verbessern. Daraus entstand die Initiative NF Kinder, um Betroffene zu unterstützen, an akkurate Informationen zu gelangen, einen Austausch zu ermöglichen sowie einen Überblick über die aktuelle Studienlage bzw. Forschung zu erhalten. Im Rahmen unseres Vereins haben wir den Fokus zu Beginn auf den Zugang zu Informationen gelegt und einen solchen über unsere Website bereitgestellt. Des Weiteren haben wir Broschüren für Betroffene und Angehörige entwickelt und uns ein Netzwerk mit Experten und Expertinnen aufgebaut. In Zusammenarbeit mit der Medizinischen Universität Wien gelang es uns im Jahr 2018, ein Expertisezentrum für Kinder und Jugendliche mit Neurofibromatose aufzubauen. Wir betreuen etwa 300 Kinder und Jugendliche im NF Kinder Expertisezentrum und haben zwei Tage pro Woche Ambulanzdienst. Hierdurch gelang es uns, **Wartezeiten** von mitunter zwei bis drei Monaten, die bei einer vorherigen Betreuung auf onkologischen Ambulanzen entstanden, zu verkürzen. Neben einer „State of the Art“-Versorgung bieten wir zudem eine psychosoziale Betreuung an, die

eine ganzheitliche Versorgung Betroffener unterstützt. Daneben wurden **Aus-, Weiter- und Fortbildungsmaßnahmen** etabliert, um junge Nachwuchsmediziner:innen, Forscher:innen sowie Psycholog:innen in das Krankheitsbild NF einzuführen und eine nachhaltige Forschungsarbeit zu schaffen. Zuletzt erweiterten wir unser Versorgungsspektrum um ein pädiatrisches Rehabilitationsangebot, zusammen mit dem Rehabilitationszentrum kokon in Niederösterreich.

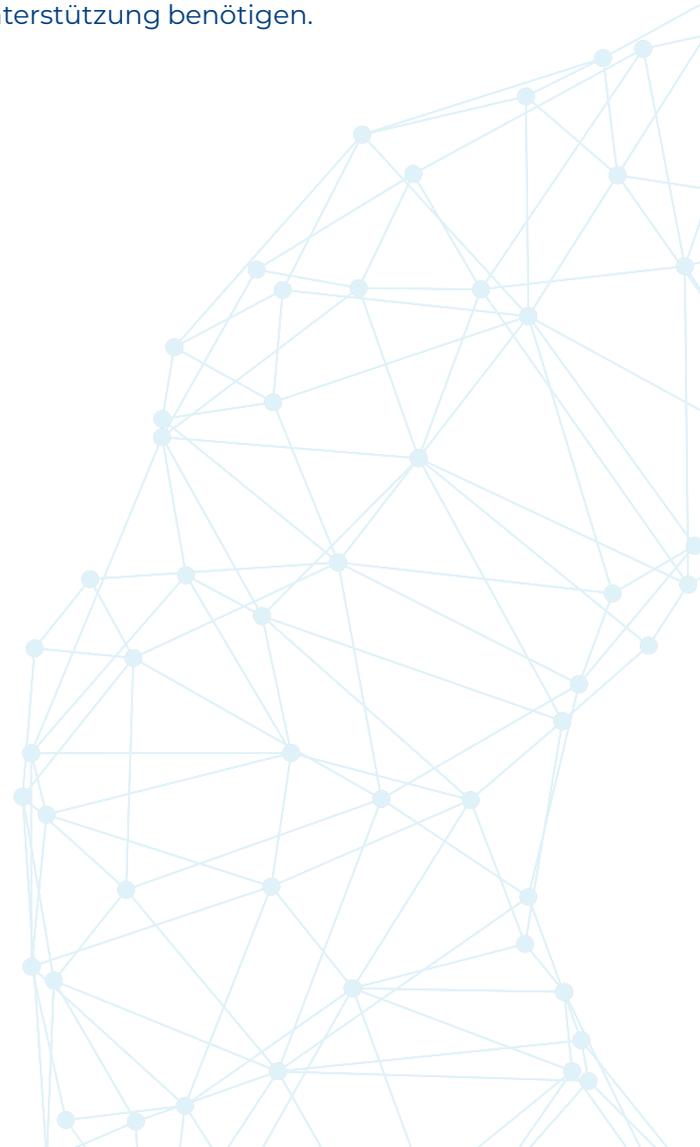
Ein weiteres Forschungsprojekt lautet „Fit für Schule und Alltag trotz NF 1“, mit dem Ziel, entwicklungspsychologische oder neuropsychologische Testungen bei den von uns betreuten Betroffenen durchzuführen. Spätestens im Volksschulalter, wenn es ums Lesenlernen, Schreiben- oder Rechnenlernen geht, sind Kinder, die hier Defizite aufweisen, auffällig und schnell benachteiligt. In Zusammenarbeit mit der Medizinischen Universität Wien haben wir das Forschungsprojekt „Fit für Schule und Alltag trotz NF 1“ aufgesetzt. Dieses Projekt haben wir 2016 gestartet und fortlaufend Daten erhoben. Einige Teilergebnisse konnten wir bereits publizieren und auch schon auf internationalen Kongressen vorstellen. Das Ziel ist es, Leitlinien zur psychologischen Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit Neurofibromatose Typ 1 zu erarbeiten.

# Patientenvertretung

Die **Entwicklung klinischer Leitlinien** ist eines der Ziele des Europäischen Referenznetzwerks. Wir haben 2020 begonnen, Leitlinien für das Management von NF 1-assoziierten Tumoren zu erarbeiten. Hierzu stellten wir zunächst ein interdisziplinäres Team von Ärzt:innen, aber auch Patientenvertreter:innen zusammen, um den Umfang und die Interdisziplinarität entsprechender Leitlinien festzulegen. Es gibt eine Vielzahl weiterer Symptome, die orthopädischer Natur sein können. Etwa 80% der Betroffenen haben neurokognitive Defizite. Deswegen nennen wir Neurofibromatose Typ 1 in der Patienten-Community auch „die Krankheit mit den tausend Gesichtern“. Zu Beginn legten wir unseren Fokus der Leitlinien jedoch ausschließlich auf die Tumoren. Während der Literaturrecherche konnten Lücken in der Evidenz aufgezeigt werden, sodass neben „Evidence-based Medicine“ auf „Eminence-based“ Empfehlungen zurückgegriffen werden musste. „Eminence-based“ meint: Wir als Spezialist:innen haben gute Erfahrungen, wenn wir diese und jene Strategie anwenden. Insgesamt führten wir drei Delphirunden (Umfragerunden) mit 120 internationalen Expert:innen aus verschiedenen Fachdisziplinen (Onkologie, Radiologie, Chirurgie, Dermatologie, Psychologie etc.) durch. Diese Leitlinien sollen der Fachwelt zeitnah zur Verfügung gestellt werden. Einige Teilergebnisse konnten bereits publiziert und auch schon auf internationalen Kongressen vorgestellt werden.

Für eine weitere Verbesserung der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen setzt sich das Europäische Referenznetzwerk dafür ein, dass nicht Patient:innen reisen müssen, um Expert:innen aufsuchen zu können, sondern dass die Expertise reisen sollte. Das ist einer der Grundgedanken der Europäischen Referenznetzwerke. Ihr Credo: Teilen, versorgen und heilen. Doch muss die Gesundheitspolitik auch die notwendigen Budgets und finanziellen Ressourcen bereitstellen, dass die Strategie,

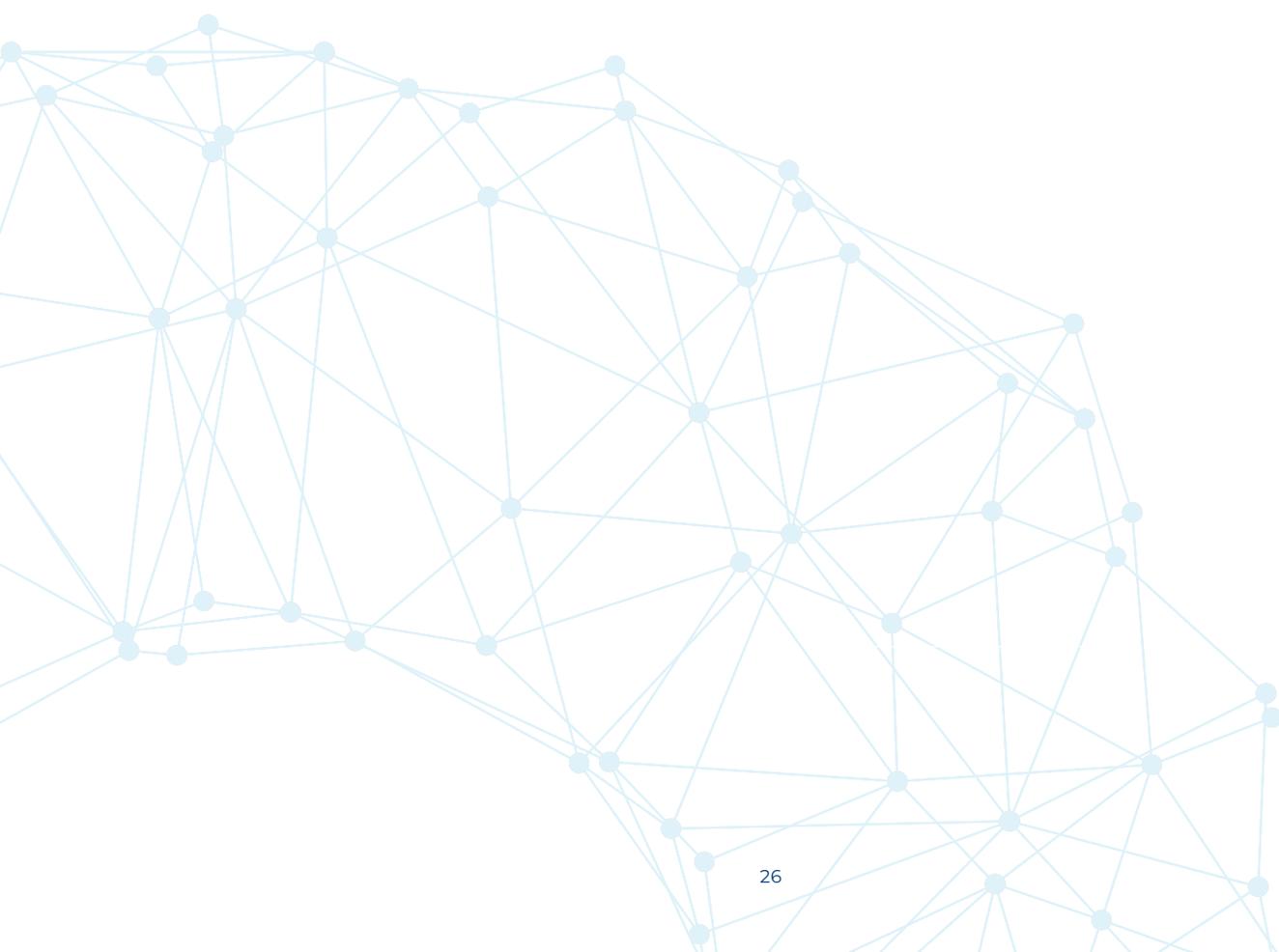
die auf europäischer Ebene ins Leben gerufen wurde, auch national umgesetzt wird. In diesem Kontext ist eine **gesundheitsökonomische Betrachtung seitens der Gesundheitspolitik** notwendig, um die Ausmaße seltener Erkrankungen kostenseitig zu verstehen und Maßnahmen zu treffen. Etwa 5% der allgemeinen Bevölkerung sind von einer seltenen Erkrankung betroffen. Das sind ungefähr 30 Millionen Menschen in Europa. Gesundheitsökonomische Studien können zeigen, auf welche Höhe sich die langfristigen Kosten bei Untätigkeit, verspäteter Diagnosen oder zu spät eingeleiteter Interventionen belaufen. Ein weiterer Handlungsbedarf liegt darin, die hohe Beanspruchung der Familien zu erkennen, die oft aufgrund des Reiseaufwands, des organisatorischen Aufwands oder des zusätzlichen Therapieaufwands in eine finanzielle Belastungssituation kommen, in der sie Unterstützung benötigen.



# Europäische Referenznetzwerke

„Seltene und hochkomplexe Krankheiten erfordern eine hochspezialisierte Gesundheitsversorgung. Die EU will durch eine Reihe von Maßnahmen erreichen, dass Kräfte und Mittel zur Diagnose und Behandlung solcher Erkrankungen gebündelt werden und Fachwissen über Grenzen hinweg ausgetauscht wird. Unter anderem verfolgt sie das Ziel, Gesundheitsdienstleister in den EU-Mitgliedstaaten, die Erfahrungen und Kenntnisse auf diesem Gebiet haben, zu vernetzen. In Artikel 12 der Richtlinie Patientenmobilität der Europäischen Union (2011/24/EU) ist zu diesem Zweck die Errichtung Europäischer Referenznetzwerke (ERN) vorgesehen. Die ERN sollen Patientinnen und Patienten in allen EU-Mitgliedstaaten den Zugang zur Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen ermöglichen und erleichtern.“

Quelle: Bundesministerium für Gesundheit, Europäische Referenznetzwerke, <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/internationale-gesundheitspolitik/europa/europaeische-referenznetzwerke.html>. Zuletzt geöffnet: Juni 2022.







## Prof. Dr. Andreas Meisel

Neurologe an der Charité –  
Universitätsmedizin Berlin

Prof. Dr. Andreas Meisel ist Facharzt für Neurologie mit Schwerpunkt Neurologische Intensivmedizin. Seit 2007 ist er Oberarzt an der Klinik für Neurologie und leitet das integrierte Myasthenie-Zentrum der Charité Universitätsmedizin Berlin. Im Jahr 2009 wurde er W2-Professor für Neurologie am NeuroCure Clinical Research Center. Seit 2017 ist er auch Direktor des Centrums für Schlaganfallforschung Berlin.



Klinisch und wissenschaftlich  
tätiger Neurologe,  
Hochschullehrer, Oberarzt  
der Klinik für Neurologie mit  
experimenteller Neurologie,  
Direktor des Centrums für  
Schlaganfall-Forschung  
Berlin, Leiter des integrierten  
Myasthenie-Zentrums Charité  
Universitätsmedizin Berlin



Vorsitzender der Berliner  
Schlaganfall-Allianz e.V.



Vorsitzender des ärztlichen  
Beirats der deutschen  
Myasthenie Gesellschaft e.V.

# Medizinische Wissenschaft



---

## 04

Seltene Erkrankungen sollten in Universitätskliniken und spezialisierten Zentren von entsprechend ausgebildeten Spezialist:innen mit Erfahrung begutachtet und behandelt werden - Ärzt:innen, die mit anderen Spezialist:innen interdisziplinär zusammenarbeiten, denn viele seltene Erkrankungen sind nicht nur einem Fachgebiet zuzuordnen. Die Patient:innen müssen auf diesem Weg in gegenseitigem Vertrauen und adäquatem

Wissen über ihre Krankheit mitgenommen werden. Das Knowhow wird dann auf Seiten der Ärzt:innen und auf Seiten der Patient:innen weiter wachsen.

# Empowerment braucht am Ende Vertrauen.

Insights von Prof. Dr. Andreas Meisel

Spezialisierte Zentren spielen in der Versorgung der Patienten mit seltenen Erkrankungen eine wesentliche Rolle. Der Unterschied zu herkömmlichen Kliniken besteht darin, dass ein Universitätsklinikum unter anderem breiter aufgestellt ist und Experten verschiedener Disziplinen bereitstellt, die mit seltenen Erkrankungen vertraut sind. Ziel der Zentren ist es, diese Experten sowie deren Erfahrungen und deren **Expertise im Umgang mit seltenen Erkrankungen zu bündeln** und entsprechende Untersuchungsverfahren vorzuhalten. Seltene Erkrankungen können häufig nicht sofort einer spezifischen Disziplin zugeordnet werden, weshalb bereits bei der Diagnosestellung eine interdisziplinäre Zusammenarbeit geboten ist. In der Praxis muss die Diagnostik häufig durch spezialisierte Verfahren ergänzt und teilweise wiederholt werden, wenn die Experten der Meinung sind, dass die bisherigen Untersuchungen keine ausreichende Aussagekraft oder Qualität haben. Folglich sind Doppeluntersuchungen in der Diagnostik keine Seltenheit. Doch muss die Frage gestellt werden, ob die Befunde eine Diagnose erlauben. Die Durchführung entsprechender Untersuchungen ist relativ einfach, doch eine kritische Bewertung der Diagnostik im Kontext der klinischen Beschwerden der Anamnese stellt die eigentliche Aufgabe dar. Hier muss frühzeitig eine Entscheidung getroffen werden, ob der Patient Zugang zu spezialisierten Zentren erhält.

Zu behaupten, jemand kenne alle seltenen Erkrankungen, ist abwegig. Durch Spezialisierungen während der Ausbildung kann man sich jedoch auf ein Segment, eine Fachdisziplin fokussieren. Doch auch innerhalb einer Fach-

disziplin kann nicht gesagt werden, über alle dazu gehörenden seltenen Erkrankungen Bescheid zu wissen, zumal man immer wieder auf neue Erkrankungen stößt. Doch durch die Zusammenarbeit verschiedener Fachdisziplinen können Ursachen, Definitionen oder Entscheidungen über die Zuordnung der Erkrankung in die entsprechende Erkrankungsgruppe schneller getroffen werden. Kennt man ein Muster einer bestimmten Erkrankung nicht, gilt es, Recherchen in wissenschaftlichen Datenbanken durchzuführen oder sich an Experten vor Ort zu wenden, aus Deutschland oder aber auch aus anderen Ländern, mit denen man dann versucht weiterzukommen. Eine Aussage darüber, wie schnell eine entsprechende Diagnose erfolgt, kann nicht pauschal getroffen werden. Dies hängt von vielen Parametern, wie der Seltenheit sowie der Präsentation der Erkrankung, ab.

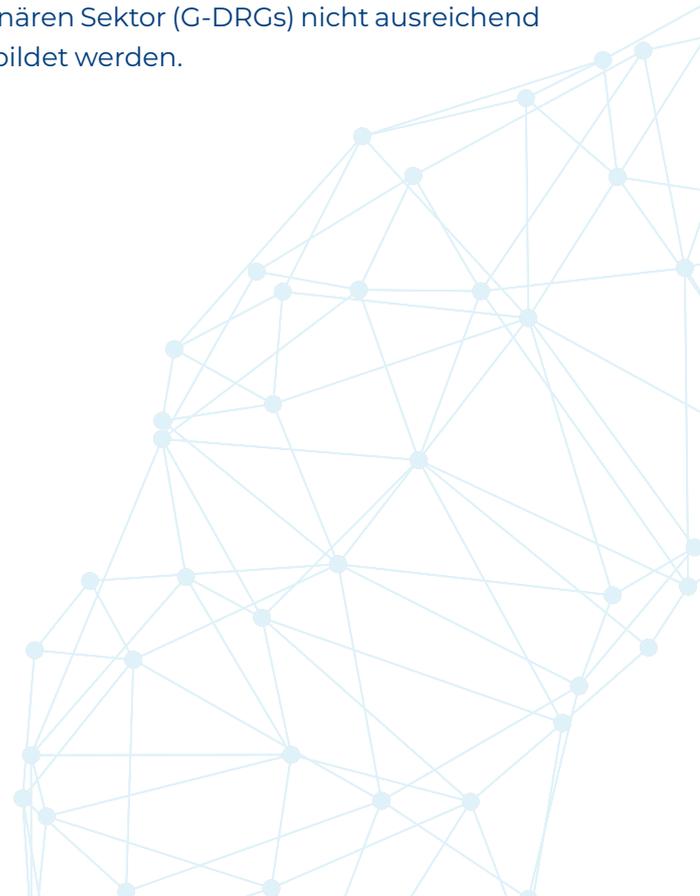
Zum Thema Partizipation kann man die Erfahrung in der Deutschen Myasthenie Gesellschaft als Beispiel anführen. In dieser Selbsthilfegruppe sind etwa 3.500 Patienten vertreten. Mit Blick auf **Patient Empowerment** wird zunächst vom Arzt ein Umgang mit dem Patienten gefordert, in dem der Patient im Mittelpunkt steht. Hier ist die Haltung des behandelnden Arztes entscheidend. Während der Anamnese folgt eine Interaktion, die den Patienten spüren lässt, inwieweit der Arzt den Aussagen des Patienten Glauben und Beachtung schenkt. Vertrauen von beiden Seiten ist für den weiteren Behandlungsablauf elementar, denn Empowerment braucht am Ende Vertrauen. Die meisten Patienten, Betroffenen oder Angehörigen kennen sich per Beruf mit der Krankheit nicht aus. Jedoch zeigt die

Erfahrung, dass gerade bei chronischen Erkrankungen die Patienten die Krankheit immer besser verstehen und sie auch gegenüber Ärzten und Ärztinnen vertreten können. Im Kontext des „Mitentscheidens des Patienten“ kann gesagt werden, dass die meisten Patienten verstehen wollen, warum man als Arzt eine Entscheidung so getroffen hat. Die Aufgabe des Arztes ist es, Zeit zu investieren und den Patienten über die anstehenden Verfahren, sowohl in der Therapie als auch in der Diagnostik, hinreichend aufzuklären, was im Gegensatz zu Notfallsituationen bei chronischen Erkrankungen gut möglich ist.

Vor dem Hintergrund, dass aussagekräftige Studien zu den Therapeutika bei seltenen Krankheiten aufgrund der geringen Patientenzahlen wesentlich schwerer umsetzbar sind bzw. bei singulären Erkrankungen im klassischen Sinne (Verum vs. Placebo) nicht machbar sind, stellen **Register** bei guter Führung und einer entsprechenden Qualitätskontrolle ein geeignetes Instrument dar, Daten im Rahmen von Behandlungen zu sammeln. Die Wertigkeit von Medikamenten sowie von Therapien können so erfasst und bewertet werden. Natürlich können durch Register keine klinischen Studien ersetzt werden. Unser Problem liegt darin, dass wir mit dem derzeitigen Vorgehen und dem Standard der klinischen Phase III-Studien Schwierigkeiten haben, ein Zulassungsverfahren für Medikamente für seltene Erkrankungen zu ermöglichen. Obgleich N=1 Studien für singuläre Erkrankungen hilfreich sein können, werden diese für ein Zulassungsverfahren nicht akzeptiert. In diesem Kontext sollte z.B. der Basket Trial-Ansatz stärker verfolgt werden: Es könnten Therapien auf einzelne Erkrankungsgruppen mit gleichen pathophysiologischen Signalkaskaden und Mechanismen anstelle bezüglich einzelner Erkrankungen entwickelt werden. Da eine Verbesserung der Lebensqualität bzw. Aktivitäten im täglichen Leben in der Regel das

übergeordnete Behandlungsziel darstellt, sollten diese im Sinne der PROs als primäre Studienendpunkte definiert werden.

Optimierungspotenzial in Universitätskliniken im Zusammenhang mit der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen liegt in einer **weiteren Spezialisierung** und darin, seltene Erkrankungen stärker in den Vordergrund zu stellen. Hierdurch lassen sich nicht nur die Diagnostik und Therapie weiterentwickeln, sondern auch Fortschritte in der personalisierten Medizin im Allgemeinen mit Bedeutung für häufige Erkrankungen erzielen. Auch wenn dieser Aspekt kontrovers diskutiert wird, ist eine gewisse hierarchische Struktur bezüglich der Behandlung seltener Erkrankungen erforderlich. Es sollten Strukturen mit entsprechenden Spezialisten für seltene Erkrankungen vorgehalten werden, die für die Diagnostik und Therapien priorisiert werden. Doch eine Behandlung dieser Erkrankungen bedarf entsprechender Ressourcen wie Zeit und Personal, die in den aktuellen Abrechnungskennziffern für den ambulanten Sektor (EBM-Kennziffern) sowie stationären Sektor (G-DRGs) nicht ausreichend abgebildet werden.





## Martina Stamm-Fibich

Mitglied des Bundestages

Martina Stamm-Fibich ist Politikerin und im September 2013 über die Landesliste Bayern im Wahlkreis Erlangen in den Deutschen Bundestag eingezogen. Seit 2018 ist sie Patientenbeauftragte der SPD, Mitglied des Ausschusses für Gesundheit und seit Dezember 2021 Vorsitzende des Petitionsausschusses.



Seit 2013 Mitglied des deutschen Bundestages für die SPD



Seit 2018 Patientenbeauftragte der SPD, Mitglied des Ausschusses für Gesundheit und seit Dezember 2021 Vorsitzende des Petitionsausschusses



Berichterstatterin der SPD Bundetagsfraktion für die Themen seltene Erkrankungen und G-BA-Reform, Heil- und Hilfsmittel, Arzneimittel, Impfen sowie Medizinprodukte und Patientenrechte

# Politik



---

## 05

Nach der starken finanziellen und personellen Belastung der Sozialsysteme durch die Pandemie muss das Gesundheitssystem reformiert werden; dabei können die digitalen Möglichkeiten, eine bessere Vernetzung der Zentren, aber auch die enge Einbindung der Patient:innen und ihrer Angehörigen sowie eine gute Kommunikation

eine wichtige Rolle bei Patient:innen mit seltenen Krankheiten spielen.

# Die Bereitschaft und Fähigkeit der Entscheider, die geäußerten Bedürfnisse der Patientinnen und Patienten aufzunehmen und einfließen zu lassen, sind Punkte, die wir in unserem System dringend fördern und bewegen müssen.

Insights von Martina Stamm-Fibich

Für die beginnende Legislaturperiode müssen wir uns einer ganzen Palette an Versorgungsthemen widmen. Hierzu gehören der Erhalt einer flächendeckenden Versorgung, der Ausgleich des Stadt-Land-Gefälles und der Fokus auf die Qualität in der Versorgung. Die Patientenzentrierung und -beteiligung ist für mich ein wichtiger Punkt sowie eine sichere Arzneimittelversorgung. Für die bereits jetzt bestehenden Lieferengpässen müssen schnelle Lösungen gefunden werden. Des Weiteren stehen die Beratung – zentral die Reform der Unabhängigen Patientenberatung in Deutschland (UPD) – sowie die Patientensicherheit im Krankenhaus im Fokus. Letztere ist für mich nach wie vor reformbedürftig, da dort noch immer keine Fehlerkultur gelebt wird und wir weiterhin mit dem Problem multiresistenter Keime konfrontiert sind. Die **Stärkung der Patientenrechte** wurde ebenso im Koalitionsvertrag verankert. Der Schwerpunkt wird hier auf das medizinische Haftungsrecht und die Beweislastleichterung gelegt. Darüber hinaus gehen wir auch nochmal den Patientenentschädigungsfonds an, den wir schon in der letzten Legislatur vorgesehen hatten. Zusätzlich wird es eine Reform des G-BA geben, in der auch die Mitbestimmung der Patientinnen und Patienten adressiert werden soll. Neben der Bedarfsplanung sind ebenso integrierte Versorgungsangebote für

die Patientinnen und Patienten, aber auch die Finanzierung der Krankenhäuser Thema.

Handlungsbedarf sehe ich ebenso im Informationsgefälle zwischen den Experten und dem Patienten im Gesundheitswesen. Ziel ist für mich immer der **mündige Patient**, der in die Entscheidungen eingebunden ist. Nur dann funktioniert Gesundheitskompetenz. Diese Patientenbeteiligung scheitert allerdings bereits in den Gremien. Wir bräuchten sie jedoch, damit wir mehr Partizipation erreichen. Auch eine finanzielle sowie personelle Stärkung der Selbsthilfe steht für mich auf der Agenda. Weiterer Verbesserungsbedarf in der Versorgung seltener Erkrankungen liegt in der Bereitstellung effektiverer Diagnosestellungen und entsprechender Dokumentation, die eine bessere Vernetzung zwischen allen Akteuren ermöglicht. In diesem Kontext sehe ich Chancen besonders in der elektronischen Patientenakte (ePA). Ein Grundproblem, das einer flächendeckenden, interdisziplinären und sektorenübergreifenden Versorgung im Wege steht, ist die mangelnde Finanzierung der NAMSE Zentrenstruktur. Die Behandlung seltener Erkrankungen zeichnet sich durch geringe Fallzahlen aus, denen jedoch hohe Kosten für Personal und Material gegenüberstehen. Die bestehenden DRGs und EBM-Kennziffern können die anfallenden Kosten oft

nicht decken. Daraus resultiert, dass diese Art von Erkrankungen wirtschaftlich nicht rentabel versorgt werden kann. Eine weitere Ursache der Unterfinanzierung der Zentren liegt darin, dass eine Mehrheit der Patienten und Patientinnen ambulant oder in Institutsambulanzen versorgt wird und die Länder ihren Investitionsverpflichtungen bezüglich der Ambulanzen nicht nachkommen. Die schleppende Entwicklung der ambulant spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) und die zeitintensiven Beratungen im G-BA kommen teilweise noch erschwerend hinzu.

Folglich muss die Kalkulation der EBM-Kennziffern dahingehend verändert werden, dass wirtschaftliche Faktoren einem breiten Roll-out der ASV-Teams nicht entgegenstehen. Besondere Aufgaben müssen refinanziert werden und das Anzeigeverfahren der ASV vereinheitlicht werden. Gleichzeitig muss der G-BA schneller werden, wenn es um die Ergänzung der ASV-Richtlinie geht. Uns steht zwar ein Instrumentenkasten zur Verfügung, der aber von uns bzw. von den Ländern noch nicht richtig angewendet wird. Ein Lösungsansatz bezüglich der Finanzierung von Zentren stellt für mich die bereits eingeführte Zuschlagsregelung dar, von der Hochschulambulanzen bzw. Zentren profitieren können. Dafür müssen die Zentren jedoch in die Krankenhausplanung aufgenommen werden. Das passiert noch zu wenig. Darüber hinaus brauchen wir – nach wie vor – eine bessere Vernetzung zwischen den Zentren. Hierfür müssen wir konsequent auf digitale Lösungen setzen. Gleiches gilt für die sektorübergreifende Kommunikation sowie für eine engmaschigere und bessere Versorgung in ländlichen Regionen. Nur wenn wir digitale Lösungen anbieten, können Patienten und Patientinnen in die Versorgung und in das Disease Management stärker eingebunden werden.

Um bestehende wirtschaftliche Fehlanreize zu verringern, muss die Ambulantisierung vorangetrieben werden. Hybrid-DRGs könnten Problematiken an den Sektorengrenzen abbauen, DRGs und EBM-Kennziffern so weiterentwickelt werden, dass eine wirtschaftliche Behandlung in allen Bereichen ermöglicht, und hohe Behandlungsaufwände abgebildet und Vorhaltekosten gedeckt werden können.

In Bezug auf Orphan Drugs können wir sagen, dass wir in Deutschland eine vielfältige und sehr gute Versorgung besitzen. Insbesondere bezüglich der Verfügbarkeit nehmen wir eine Spitzenreiterrolle ein. Wir haben aber nach wie vor das **Kosten- und Datenproblem** bei den Orphans. Daher möchte ich, dass wir eine Orphan-Regelung bekommen, die Anreize schafft, solche Wirkstoffe weiter zu adressieren und sowohl die Therapiealternative als auch neue Wirkstoffentwicklungen bewerten zu können. Grundsätzlich glaube ich, dass wir eine Eindämmung der Kostenbelastung durch die Halbierung/Herabsetzung der 50 Millionen Euro-Grenze benötigen. Damit dadurch jedoch die derzeitige gute Versorgung in Deutschland mit Orphan Drugs nicht negativ beeinflusst wird, müssen wir die Industrie mit einbinden.

Mit Blick auf die Patientenpartizipation bin ich der festen Überzeugung, dass wir mit den gesetzten Zielen ein gutes Stück weiterkommen, wie

- dem stärkeren Transfer von Wissen zu den Patientinnen und Patienten und
- den zu stärkenden Patientenrechten im G-BA sowie
- dem Fokus auf die Versorgungsstrukturen und
- eine auskömmliche Finanzierung und
- einer Begegnung auf Augenhöhe innerhalb des Systems.

## Unabhängige Patientenberatung (UPG)

„Die Unabhängige Patientenberatung ist eine gemeinnützige Einrichtung und arbeitet im gesetzlichen Auftrag (§ 65b Sozialgesetzbuch Fünftes Buch). Die UPD berät Patientinnen und Patienten sowie Verbraucherinnen und Verbraucher in gesundheitlichen und gesundheitsrechtlichen Fragen unabhängig, qualitätsgesichert, verständlich und kostenfrei. Das übergeordnete Ziel der UPD ist es, die Gesundheitskompetenz in der Bevölkerung und die Souveränität von Patientinnen und Patienten zu steigern, die Patientenorientierung im deutschen Gesundheitswesen zu stärken und gegenüber Politik und Öffentlichkeit auf Probleme und Missstände im Gesundheitssystem hinzuweisen.“

Quelle: UPD, Wer wir sind, <https://www.patientenberatung.de/de/uber-uns/wer-wir-sind>. Zuletzt geöffnet: Juni 2022.





## Dr. Tobias Gantner

---

Gründer und Managing Partner  
HealthCare Futurists

Dr. Tobias Gantner studierte Humanmedizin, Philosophie, Gesundheitsökonomie sowie Rechtswissenschaften in Deutschland, der Schweiz, der Volksrepublik China und in den USA. Er ist Gründer und Geschäftsführer der HealthCare Futurists GmbH, einem internationalen Netzwerk innovativer Unternehmen, einem „*Think und Make Tank*“.



Arzt, Unternehmer und  
Zukunftsmacher



Fürsprecher der digitalen  
Transformation



Vordenker der Gesundheit  
der Zukunft

# Community und Digitalisierung



---

## 06

Das Gesundheitswesen steht mitten in der digitalen Transformation. Daraus ergeben sich für alle Akteure besondere Herausforderungen: Wie kann ich mich als Patient:in über meine Symptome oder die Krankheit informieren und aktiv zur Behandlung beitragen? Wie schaffe ich es als Ärztin oder Arzt, eine Patientin oder einen Patienten zur Partizipation zu ermutigen und dies gleichzeitig nicht als

Angriff auf meine Kompetenz zu verstehen? Eine Botschaft muss so kommuniziert werden, dass sie beim Patienten und der Patientin ankommt. Die kulturelle Interoperabilität stellt sicher, dass die Patientin oder der Patient sich inhaltlich und emotional abgeholt fühlt und sich an das hält, was er mit der Ärztin oder dem Arzt vereinbart hat.

# Kulturelle Interoperabilität ist wichtig, damit das, was vom Arzt gesendet wird, beim Patienten überhaupt empfangen wird.

Insights von Dr. Tobias Gantner

Neben der digitalen Interoperabilität muss auch eine kulturelle Interoperabilität hergestellt werden. Das bedeutet, dass das, was vom Arzt gesendet wird, beim Patienten auch ankommen muss. Wenn ich mit Menschen auf digitalem Wege kommuniziere, die jedoch nicht digital-affin sind oder keine digitalen Rezeptoren besitzen, dann wird die Botschaft nicht ankommen. Ich muss also in der Sprache des Patienten kommunizieren, die er versteht. Dabei geht es nicht nur um die wörtliche Übersetzung, es geht auch um das Verwenden kulturell immanenter Bilder von Krankheit und Gesundheit, also um Patho- und Salutogenese.

Die Herausforderung ist, in das Narrativ des Patienten einzutreten und die **kulturellen Perspektiven sowie die Wertevorstellungen des Patienten** zu berücksichtigen. Wir müssen verstehen, wie das System, aus dem der Patient kommt, Krankheit und Gesundheit begreift. Es reicht folglich nicht, lateinische oder griechische Fachbegriffe für den Patienten verständlich zu übersetzen, sondern es geht mehr um Narrative oder Bilder des Systems, aus dem der Patient kommt. Man kann zum Beispiel eine Art Datenbank an kulturellem und interkulturellem Verständnis anlegen, was meines Erachtens sehr wertvoll wäre, um Frustrationen auf beiden Seiten zu verhindern.

Es gibt professionelle und auch ältere Alumni-Netzwerke, aber auch Netzwerke der Fach-

disziplinen, in denen sich ärztliche Kolleginnen und Kollegen auf einem Kongress treffen und beispielsweise über „Medical Mystery Cases“, also seltene Fälle austauschen. Das geht bis zu gemeinsamen Chatrooms, WhatsApp- oder Twitter-Gruppen, in die medizinische Fragestellungen eingespeist werden, die auf dem klassischen Weg nicht gelöst werden können. Der Trend zeigt, dass sich **neue Netzwerke** bilden oder alte Netzwerke verändern. Spannend ist aber auf der anderen Seite auch, dass Patienten immer mehr in Netzwerken denken. Gerade bei seltenen Erkrankungen ist das wichtig, denn im Netz kann Kontakt zu anderen Betroffenen mit ähnlichen Symptomen aufgebaut werden und der Patient weiß nun „Ich bin nicht allein“. Eine Bildung von Patientenverbindungen oder -organisationen kann demnach durch die digitale Welt gefördert werden.

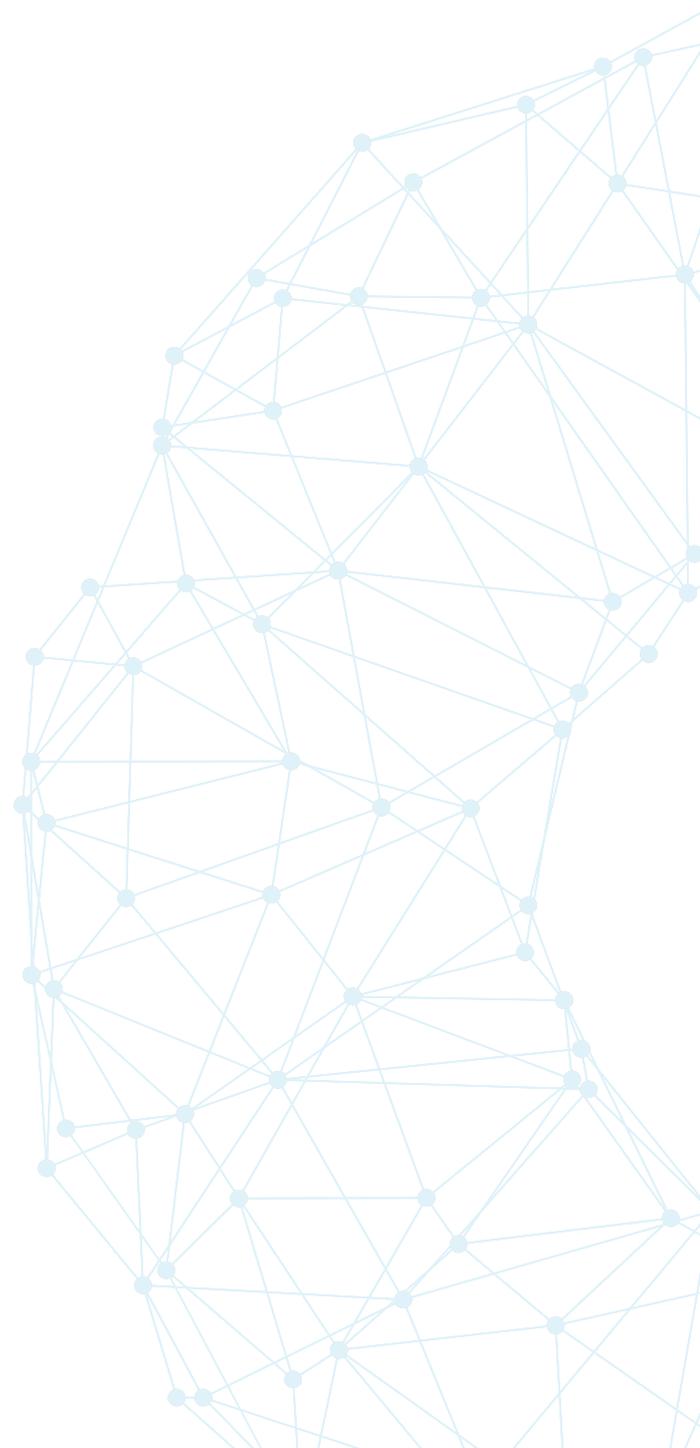
Wir kommen durch die digitale Vernetzung immer mehr in eine Ubiquität an Wissen. Wir haben nicht mehr dieses Monopolwissen in der Medizin, wie wir das früher hatten. Ich denke, dass Ärztinnen und Ärzte gut beraten sind, das nicht als narzisstische Kränkung zu sehen, wenn sie einem gut ausgebildeten Patienten gegenüber sitzen, sondern dass sie dies als Partnerschaftsangebot begreifen sollten. So wird es auch zu einer Veränderung des ärztlichen Selbstverständnisses kommen, hin zum partizipativ agierenden Partner, der den Patienten auf seinem Weg berät.

# Community und Digitalisierung

Aus meiner Sicht findet **digitale Transformation** nicht aufgrund von Vorgaben der Politik statt. Damit eine solche Transformation stattfinden kann, muss dem Menschen ein Nutzen entstehen. Wenn Menschen aus einer digitalen Thematik einen direkten Nutzen erzielen, werden sie dem offener gegenüberstehen und auch Daten bereitstellen. Im Kontext neuer Therapien oder Medikamente könnten anhand digitaler Netzwerke Präferenzen bzw. Erwartungen der Patienten bezüglich der Therapien erfasst werden. Hierzu bedarf es bereits während der Behandlung eines Chief Listening Officers – also einer Person, die dem Patienten zuhört: „Was sind die Erwartungen der Patienten, wenn sie Medikamente einnehmen oder wenn sie eine Therapie erhalten? Wollen sie besser oder länger leben? Wollen sie weniger Nebenwirkungen?“. Die hierdurch gewonnenen Informationen können wiederum in die Nutzenbewertung als *real world evidence* eingehen. Natürlich brauchen wir mehr Patientenbeteiligung. Wir müssen Patienten, Menschen, auch bevor sie krank werden, oder Angehörige von kranken Menschen in die Lage bringen, zu verstehen, welche Opportunitäten bzw. welchen Nutzen beispielsweise digitale Transformationsmedien mit sich bringen. Eine Patienteneinbindung ist notwendig, um die Bedürfnisse der Patienten in die Entwicklung von Produkten wie Pharmaka oder klassischen Medizinprodukten, aber auch digitalen Anwendungen wie Apps, Gadgets, Wearables oder weiteren Lifestyle-Produkten einfließen zu lassen. Die Patienteneinbindung ist meines Erachtens etwas, was wir in Zukunft mehr forcieren sollten. Dazu müssen die Patienten aber auch sprachfähig gemacht werden, und hinter dieser Sprachfähigkeit steht wieder die Bildung.

Ich kenne kein Land der Glückseligen, in dem gilt: „Da findet Medizin so statt, wie sie beispielhaft ist.“ Ich glaube aber, dass wir in Bildung

investieren müssen, um diese Partizipation zu erreichen. Wir kommen aus diesem mechanistischen Körperbild „Mein Körper ist wie ein Auto – wenn irgendwas nicht funktioniert, dann bringe ich ihn in die Werkstatt, und dann bekomme ich ein neues Herz oder eine neue Lunge“. Gleichzeitig ist der Arzt auch kein Mechaniker, sondern im besten Sinne ein Begleiter, ein Berater, ein Unterstützer. Je mehr das Teil der Bildung wird, desto besser können Prävention, aber auch Therapie und Therapietreue funktionieren.





## Prof. Dr. Dr. Christian Dierks

---

Rechtsanwalt, Managing Partner  
Dierks+Company, Berlin

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

# Recht



## 07

Es gibt zwar unglaublich viele Daten von Patient:innen mit seltenen Krankheiten im Gesundheitswesen, sie stehen jedoch nur selten strukturiert und gut aufbereitet für Forschungszwecke zur Verfügung. Dies muss sich in den nächsten Jahren ändern, indem die verteilten Daten strukturiert und gebündelt der öffentlich oder privat finanzierten Forschung zugänglich gemacht werden. Dabei muss auch beachtet werden, dass die unterschiedlichen gesetzlichen Vorgaben der EU-Ebene, des Bundes und der Länder einer

Forschung oft im Weg stehen. Forschungsvorhaben für seltene Krankheiten sind im Regelfall länderübergreifende Forschungsvorhaben, weil die Erkrankungen so selten sind. Hierfür bedarf es eines EU-weiten Ansatzes zur Begründung einer Datenschutzplattform, die als ein *Code of Conduct* ausgestaltet werden kann. Die entsprechenden Dialoge müssen weiter vorangetrieben werden.

# Das Gesundheitssystem kann von der Einbindung des Wissens der Patienten erheblich profitieren und diese Verbesserung dann auch direkt an den Patienten zurückgeben.

Insights von Prof. Dr. Dr. Christian Dierks

Gegenwärtig sagt das Sozialgesetzbuch, dass in der Gesetzlichen Krankenversicherung der Hausarzt als zentrale Figur die über die verschiedenen Sektoren erhobenen Daten konsolidieren und bereitstellen muss. Ich glaube, das ist eine Aufgabe, die so einfach nicht dort abgeladen werden kann. Schauen wir einmal auf das Leben eines Konsumenten, eines Bürgers und späteren Patienten. Bereits im Mutterleib werden erste Daten erhoben, woraufhin man nach der Geburt einen Versicherungsschutz erhält sowie im weiteren Leben Untersuchungen folgen. Kontinuierlich ändern sich die Rahmenbedingungen, die den Patienten betreffen, wie die Krankenversicherung, der Leistungsträger, das Behandlungsumfeld und die familiäre Situation. Da der Patient zugleich derjenige ist, der am meisten Nutzen davon hat, wenn die über ihn erhobenen Daten auch gebündelt und strukturiert vorliegen, ist es sinnvoll und richtig, wenn wir sagen, dass der Patient stärker in die **Datenverantwortung** eingebunden werden sollte. Und das ist eine der wichtigen Rollen des Patienten, die ich hier sehe, die auch seine Position stärken wird und eine Mitverantwortung begründen kann und soll.

Die elektronische Patientenakte (ePA) trägt zu einem solchen *patient engagement* bei. Derzeit ist sie eine Opt-in-Option. Das heißt, die Versicherten der Gesetzlichen Krankenversicherung müssen selbst entscheiden, ob sie eine

solche ePA haben wollen, und sich aktiv darum bemühen, eine solche zu erhalten. Aufgrund der geringen Nachfrage soll es nun in eine Opt-out-Option abgeändert werden. Das heißt, jeder Patient besitzt eine solche ePA und es liegt in seiner Verantwortung, ob er diese dennoch ablehnt. Das könnte der entscheidende Gamechanger für die Datenverarbeitung durch die Patienten, für eine Stärkung dieser Rolle und für mehr Verantwortung und damit auch mehr Gestaltungsfreiheit sein. Mit Blick auf die Ressourcen der Solidargemeinschaft ist es mit einer erwarteten Differenz zwischen Einnahmen und Ausgaben der GKV in Höhe von 50 Milliarden Euro in 2027 schlecht bestellt. Die künftigen Bedarfe der Versichertengemeinschaft zu decken, wird zu einer der größten Herausforderungen der gesetzlichen Krankenkassen werden. Daher könnte die **Eigenverantwortung der Patienten** zunehmend in den Fokus rücken, in dem Sinn: „Was ist denn nun gerechter?“ Die Ressourcen der Solidargemeinschaft für *low cost pharmaceuticals* bei Patienten mit Diabetes Typ 2 einzusetzen oder bei den Patienten, die einen angeborenen Enzymmangel haben, den sie überhaupt nicht verantworten konnten? Die Diskussion, welches Maß an Eigenverantwortung dem Patienten übertragen werden sollte, werden wir langfristig führen müssen. Im Kontext der Eigenverantwortung ist auch Partizipation gefordert. Unter Partizipation wird sowohl eine Mitentscheidung verstanden, aber

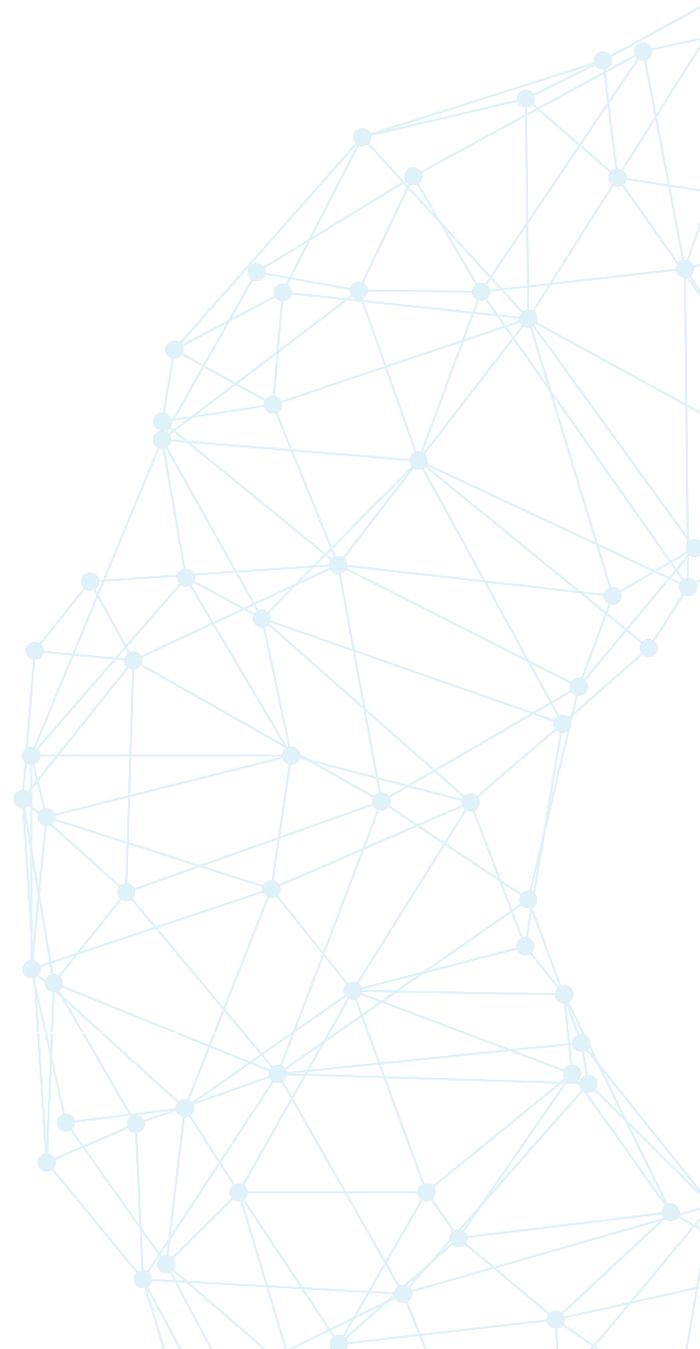
auch, dass der Patient als Ressource im System zur Verfügung steht, um bessere Allokationsentscheidungen treffen zu können. Allerdings ist die Beteiligung von Patienten oder deren Vertretern an den Entscheidungsprozessen durchaus ausbaufähig. Und die Frage ist, ob wir sie auf versorgungsrelevante Fragen beschränken sollen oder ob wir sie auch dazu einsetzen, Patientensouveränität zu stärken und den Versicherten vom Betroffenen zum Beteiligten zu machen.

Der G-BA als Beschlussgremium besteht neben Vertretern der Ärzte, Krankenhäuser und Krankenkassen auch aus einer Patientenvertretung. Durch die Patientenbeteiligungsverordnung wurden die maßgeblichen Organisationen benannt und die Vertreter bestellt. Sie haben allerdings nur ein Fragerecht und ein Diskussionsrecht. Wir wissen, dass der G-BA diese Frage- und Diskussionsrechte der Patientenvertreter und der bei ihnen vertretenden Organisationen sehr ernst nimmt und dass er für sich in Anspruch nimmt, keine Aussprache zu beenden, solange nicht auch der Diskurs mit den Patienten sichergestellt ist. Aber es gibt nach wie vor kein Stimmrecht. Und der Grund dafür ist: Es fehlt an der demokratischen Legitimation dieser Patientenvertreter. Es wäre durchaus vorstellbar, in der Patientenbeteiligungsverordnung zu regeln, welche Qualifikation ein Patientenvertreter mitbringen soll. Darauf könnten sich entsprechend qualifizierte Bürger bewerben. Anschließend könnten sie vom Bundestag gewählt werden, wodurch eine demokratische Legitimation ermöglicht wird. Damit der Patient jedoch als sachkundige Person an relevanten Prozessen mitwirken kann, bedarf es eines *patient empowerment*. Es gilt, **Kompetenzen zu schaffen**, um die Befähigung einer Partizipation der Patientenvertreter in Entscheidungsprozesse zu stärken. Relevante Voraussetzungen, um andere Entscheidungs-

träger für das eigene Anliegen zu gewinnen, sind:

- Systemkompetenz über die Funktionsweise des Gesundheitssystems
- Gesundheits- und Krankheitskompetenz
- Betroffenenkompetenz
- Verhandlungs- und Kommunikationskompetenz

Diese Faktoren sollten im Rahmen des *patient empowerment* vermittelt werden, um einen neuen gestaltenden Partner im System zu etablieren.



# Zusammenfassung und Ausblick

Die sachkundige und lebhaft diskutierte Expertendiskussion behandelte ausführlich die sieben Perspektiven rund um das Thema „PATIENT – Selbstbestimmung versus Fremdbestimmung“ bei der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten. Die Expert:innen waren sich einig, dass eine Patientenpartizipation einen Mehrwert für die Versorgung von Patient:innen liefert. Doch müssen diese durch die Leistungsträger auch hierzu befähigt werden. Eine Einbindung in Entscheidungsprozesse, gegenseitiges Vertrauen und eine ausführliche Erläuterung der Vor- und Nachteile bzw. Konsequenzen einer Therapieentscheidung machen eine Partizipation erst möglich. Zudem müssen die Präferenzen und Wünsche der Betroffenen erfragt und berücksichtigt werden, um die für die Patientin bzw. den Patienten optimale Therapie zu identifizieren. Pilotprojekte, wie das seit 2017 laufende, vom Innovationsfonds geförderte Projekt SHARE TO CARE in Kiel, zeigen, dass die spezifische Fortbildung des medizinischen Personals sowie Bildung des Patienten bzw. der Patientin ein funktionierendes Shared-Decision-Making (SDM) ermöglichen.

Die Digitalisierung kann für eine stärkere Partizipation genutzt werden, indem den Patient:innen Wissen gebündelt zur Verfügung gestellt wird. Netzwerke ermöglichen es der Patientin und dem Patienten zudem, sich mit anderen Betroffenen auszutauschen. Auch fördern digitale Anwendungen eine bessere Vernetzung zwischen den einzelnen Leistungserbringern im Gesundheitswesen und einen Austausch der Expertise. Die elektronische Patientenakte ist eine solche Anwendung. Sie ermöglicht es nicht nur dem medizinischen Personal jederzeit auf Patientendaten zuzugreifen, sondern stellt dem stellt der Patientin bzw. dem Patienten eine Übersicht über die bisher gespeicherten Gesundheitsdaten bereit. Diese können wiederum von der Patientin und dem Patienten kontrolliert und ergänzt werden, wodurch sie stärker in die Datengenerierung sowie -strukturierung eingebunden werden, und ein *patient*

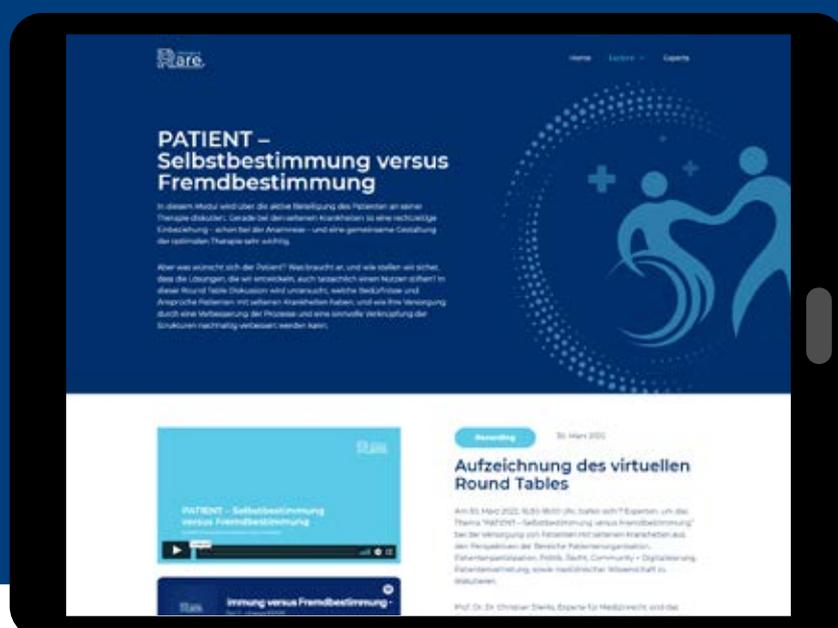
# Zusammenfassung

engagement unterstützt wird. Daneben können ein Ausbau der Selbsthilfe und die Rolle der Patientenvertreter:innen in Entscheidungsgremien eine Patientenbeteiligung positiv beeinflussen. Eine Stärkung der Patientenrechte ist bereits im Koalitionsvertrag verankert. Auch soll im Rahmen einer Reform des G-BA die Mitbestimmung der Patient:innen adressiert werden.

Im Kontext der Versorgung sehen die Expert:innen einen Vorteil in einer stärkeren Etablierung spezialisierter Zentren sowie einer besseren Vernetzung der Zentren. Ziel der Zentren ist es, Expert:innen sowie deren Erfahrungen und Expertise im Umgang mit seltenen Erkrankungen zu bündeln und entsprechende Untersuchungsverfahren vorzuhalten. Strukturierte Patient:enpfade schaffen darüber hinaus Transparenz und unterstützen eine Vernetzung. Der Verein NF Kinder, ein österreichisches Neurofibromatose Expertisezentrum, entwickelte bereits Leitlinien für das Management von NF 1-assoziierten Tumoren, die eine interdisziplinäre Zusammenarbeit berücksichtigt. Das Zentrum gilt als einer der Vorreiter in diesem Gebiet und fokussiert sich auf eine ganzheitliche Betrachtung des Krankheitsbildes. Optimierungspotential im Kontext der Versorgung seltener Erkrankungen wird darüber hinaus in einer besseren Finanzierung der Zentren sowie adäquaten Vergütung gesehen, bei welcher auch Vorhaltekosten und höhere Zeitaufwände, die seltene Erkrankungen im Vergleich zu anderen Erkrankungen mit sich bringen, berücksichtigt werden.

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

[www.change4rare.com/patient](http://www.change4rare.com/patient)





# Whitepaper

## **PATIENT – Selbstbestimmung versus Fremdbestimmung**

[www.change4rare.com](http://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](mailto:alexion.germany@alexion.com)

Internet: [www.alexion.de](http://www.alexion.de)

Redaktion und inhaltliche Verantwortung: Alexion Pharma Germany GmbH

Gestaltung: Dierks + Company Consulting GmbH

September 2022

Copyright: Alexion Pharma Germany GmbH