

# AGENDA 2025

Verbesserung der Diagnostik und Versorgung  
der Menschen mit seltenen Erkrankungen





# Agenda 2025

der Initiative change4RARE

## Durch 16 Expert:innen:

PD Dr. Karin Berger-Thürmel · Prof. Dr. Dr. Christian Dierks · Dr. Tobias Gantner · Tobias Hagedorn ·  
Prof. Dr. Thomas Klopstock · Prof. Dr. Giovanni Maio · Joachim Maurice Mielert · Christiane Mockenhaupt ·  
Dr. Georg Münzenrieder · Frederick Richter, LL.M. · Prof. Dr. Jürgen Schäfer · Silke Schlüter · Prof. Dr.  
Barbara Sickmüller · Prof. Dr. Sylvia Thun · Prof. Dr. Christof von Kalle · Prof. Dr. Thomas O.F. Wagner

Eine Initiative der Alexion Pharma Germany GmbH

Hinweis: Die Expert:innen wurden organisatorisch und finanziell von Alexion Pharma Germany GmbH unterstützt.

# Expert:innen



**PD Dr. Karin Berger-Thürmel**

Leitung AG Angewandte Versorgungsforschung / Gesundheitsökonomie, Klinikum München, Ludwig-Maximilians-Universität München



**Prof. Dr. Dr. Christian Dierks**

Rechtsanwalt, Managing Partner Dierks+Company



**Dr. Tobias Gantner**

Gründer und Managing Partner, HealthCare Futurists



**Tobias Hagedorn**

Geschäftsführer der Deutschen Interessengemeinschaft für Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen (DIG PKU) e.V.



**Prof. Dr. Thomas Klopstock**

Oberarzt, Friedrich-Baur-Institut, Neurologische Klinik, Ludwig-Maximilians-Universität München



**Dr. Giovanni Maio**

Lehrstuhl für Medizinethik, Albert-Ludwigs-Universität Freiburg



**Joachim Maurice Mielert**

Generalsekretär, Aktionsbündnis Patientensicherheit e.V.



**Christiane Mockenhaupt**

Vorsitzende, Selbsthilfe für komplementvermittelte Erkrankungen e.V.



**Dr. Georg Münzenrieder**

Referatsleitung Grundsatzfragen der digitalen Transformation und der neuen Technologien in Gesundheit und Pflege, Bayerisches Staatsministerium für Gesundheit, Pflege und Prävention



**Frederick Richter, LL.M.**

Vorstand, Stiftung Datenschutz



**Prof. Dr. Jürgen Schäfer**

Leitung, Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZUSE), Universitätsklinikum Marburg



**Silke Schlüter**

Vorsitzende der Myositis-Gruppe, Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.



**Prof. Dr. Barbara Sickmüller**

Präsidentin der DGRA e.V. (Deutsche Gesellschaft für Regulatory Affairs)



**Prof. Dr. Sylvia Thun**

Direktorin für eHealth und Interoperabilität am Berlin Institute of Health (BIH) der Charité, Professorin an der Hochschule Niederrhein



**Prof. Dr. Christof von Kalle**

Chair für Klinisch-Translationale Wissenschaften, Direktor des Klinischen Studienzentrums, Berlin Institute of Health (BIH) & Charité - Universitätsmedizin Berlin



**Prof. Dr. Thomas O.F. Wagner**

Internist und Pneumologe, Leitung Referenzzentrum für seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Frankfurt



# Agenda 2025

## Dafür setzt sich change4RARE ein

Die Initiative change4RARE hat im Jahr 2023 basierend auf Vorarbeiten aus verschiedenen Round Table-Diskussionen und Werkstatt-Gesprächen Handlungsfelder für die Verbesserung der Diagnostik und Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen entwickelt. Zusammen mit den Expert:innen der Initiative möchte change4RARE diese Handlungsfelder an Entscheidungsträger:innen in Politik und Selbstverwaltung adressieren und sich für eine Umsetzung einsetzen.

Die folgenden vier Kernbotschaften stellen die Leitplanken für die Handlungsfelder dar:

1

### Patientenpartizipation stärken

Wir fordern die stärkere Einbindung der Patient:innen in der medizinischen Entscheidungsfindung und in politischen Prozessen.

2

### Daten systematisch erheben und nutzen

Wir treten für die Etablierung von Standards und die europaweite Harmonisierung der Datenverarbeitung im Gesundheitswesen ein. Daten müssen genutzt werden können – intelligent und unbürokratisch.

3

### In Infrastrukturen investieren

Die Leistungserbringung sollte aufgewertet und ausgebaut und die Versorgung für Menschen mit seltenen Krankheiten unkomplizierter und digitaler werden.

4

### Marktzugang der Orphan Drugs sicherstellen

Der Zugang der Menschen mit seltenen Krankheiten zu lebensverändernden Therapien muss sichergestellt werden, indem Regelungen von der Forschung bis zur Verordnung weiterentwickelt werden.



# Inhaltsverzeichnis

<b>Über Alexion</b>	<b>05</b>
<b>Vorwort</b>	<b>06</b>
<b>change4RARE</b>	<b>08</b>
<b>Seltene Erkrankungen</b>	<b>10</b>
<b>Hintergrund</b>	<b>12</b>
<b>Agenda 2025</b>	<b>14</b>
<b>Nächste Schritte</b>	<b>31</b>

# Über Alexion

**Alexion, AstraZeneca Rare Disease, ist der Unternehmensbereich von AstraZeneca, der auf seltene Erkrankungen spezialisiert ist und 2021 durch die Übernahme von Alexion Pharmaceuticals, Inc. entstand.**

Alexion ist seit über 30 Jahren führend auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten. Ziel von Alexion ist es, betroffenen Patient:innen und 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 70 Ländern betreuen. Die deutsche Niederlassung hat ihren Sitz in München.

Mehr unter: [www.alexion.de](http://www.alexion.de)

# Vorwort

## Sehr geehrte Damen und Herren,

die Initiative change4RARE entstand aus der Idee, die Wahrnehmung für die ungelösten Herausforderungen bei der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu erhöhen und die öffentliche Diskussion darüber zu beleben. Denn: Allein in Deutschland leben vier Millionen Menschen mit einer der über 7.000 seltenen Erkrankungen und noch immer warten sie im Durchschnitt fast fünf Jahre auf die korrekte Diagnose. Und auch dann sieht es für die meisten von ihnen schlecht aus, denn für über 90 Prozent der Erkrankungen stehen keine geeigneten Therapien zur Verfügung.

Seit dem Jahr 2021 erarbeitet change4RARE Inhalte und schafft Bewusstsein für seltene Erkrankungen. In unserer langjährigen Zusammenarbeit mit Expert:innen aus unterschiedlichen Bereichen haben wir bei change4RARE Personen vernetzt und Wissen miteinander geteilt. Dieser interdisziplinäre Ansatz hilft, Barrieren und Hemmnisse zu identifizieren und abzubauen und damit den Dialog über die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen voranzutreiben.

Vorschläge für Initiativen, Maßnahmen und Veränderungen zur Verbesserung der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen können aus unserer Sicht nicht in Silos oder getrieben durch einzelne Partikularinteressen erarbeitet werden. Wir sind der Meinung, dass eine gemeinsame Anstrengung aller Akteure im Gesundheitswesen angesichts der prekären Situation der vielen Menschen mit seltenen Erkrankungen erforderlich ist, dass jeder Vorschlag bedacht werden sollte und dass wir das Gemeinwohl und den Blick auf ganzheitliche Aspekte in den Vordergrund stellen müssen, um die Ziele einer verbesserten Diagnostik und einer verbesserten Versorgungsqualität zu erreichen.

Die bisherige gemeinsame Arbeit mit den Expert:innen möchten wir würdigen und verstärken. Angesichts des Potenzials unserer Ideen sind wir heute mehr denn je motiviert, sie in die Tat umzusetzen. Mit der Agenda 2025 richtet change4RARE den Blick nach vorne und möchte Veränderungen herbeiführen.



Unser Dank gilt den 16 Expert:innen, die in der zweiten change4RARE-Werkstatt im Dezember 2023 zusammengekommen sind und Handlungsfelder abgestimmt haben, die in den nächsten beiden Jahren an die Entscheidungsträger:innen in der Politik und Selbstverwaltung adressiert werden.

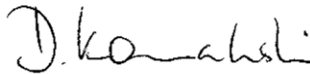
Wir freuen uns auf die aktive Beteiligung an dieser wichtigen Diskussion – und begrüßen die Mitwirkung und Unterstützung aller, die sich mit Leidenschaft für die Menschen mit seltenen Erkrankungen einsetzen. Gemeinsam können wir dazu beitragen, dass die zahlreichen Hürden für die Betroffenen überwunden werden.

**Seltene Krankheiten erfordern eben nicht seltenes, sondern richtiges und häufiges – und gemeinsames Handeln!**

Ihre



**Antje Emmermann**  
Executive Director,  
Market Access



**Dominika Kowalski**  
Director, Government  
Affairs & Policy



**Stephanie Ralle-Zentgraf**  
Director, Communications

# change4RARE

## Wissen verbinden, Perspektiven schaffen

Bisherige Maßnahmen, wie die Einführung von Forschungsanreizen und die Gründung von Zentren für seltene Erkrankungen, sind wichtige Meilensteine, reichen jedoch nicht aus, um die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verbessern. Daher wurde change4RARE gegründet, um Wissen zu verbinden und Perspektiven zu schaffen, um Kräfte zu bündeln und mit einer Stimme zu sprechen.

change4RARE ist eine Initiative, die sich für die Verbesserung der Diagnostik und Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen einsetzt und Expert:innen der Patientenorganisationen mit Expert:innen aus der Medizin und der Gesundheitspolitik, aus Gesundheitsökonomie und Ethik sowie Recht, aus dem Versorgungsalltag und der Selbstverwaltung zusammenbringen will.

Im Rahmen verschiedener Formate setzen sich die Expert:innen inhaltlich mit den relevanten Herausforderungen bei der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen ein und erarbeiten gemeinsam Lösungsansätze. Dabei werden alle Aspekte im Detail betrachtet, die die Versorgung der Betroffenen beeinflussen. Das beginnt bei der Forschung und geht über den Marktzugang für geeignete Therapien, die Partizipation der Patient:innen bis hin zum Umgang mit Daten und der Gestaltung von Versorgungsprozessen.

change4RARE ist lösungsorientiert und erarbeitet praxisnahe Vorschläge zur gemeinsamen Umsetzung mit Entscheidungsträger:innen. In der letzten Round Table Diskussion „Seltene sind nicht selten“ (hier nachzuschauen: [www.change4rare.com/seltene-sind-nicht-selten/#aufzeichnung](https://www.change4rare.com/seltene-sind-nicht-selten/#aufzeichnung)) fokussiert sich change4RARE auf konkrete Umsetzungsideen, zum Beispiel die Aufklärung von Patient:innen zur besseren Erhebung von Daten, die Etablierung einer Lotsenstruktur zur Entlastung der Ärzt:innen und Patient:innen oder auch die Stärkung der Patientenstimme in der Politik.



# Whitebook Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten



Das Whitebook bündelt die Erkenntnisse der Initiative und zeigt die in gemeinsamer Arbeit der Expert:innen entwickelten Lösungskonzepte. Tauchen Sie ein in mehr als 100 Seiten Wissen über die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

**Laden Sie hier die digitale  
Vollversion herunter**

[change4rare.com/whitebook](https://change4rare.com/whitebook)

# Seltene sind nicht selten

Eine Erkrankung gilt als **seltene** (engl. rare oder orphan), wenn weniger als **5 Menschen** pro



Einwohner:innen betroffen sind.<sup>1</sup>

Von einer **sehr seltenen** Erkrankung (engl. ultra rare) spricht man, wenn weniger als **1 Mensch** pro



Einwohner:innen betroffen ist.<sup>2</sup>

## Aber: SELTENE SIND NICHT SELTEN!



Weltweit leiden rund **400 Millionen Menschen** an einer seltenen Erkrankung.

Allein in Deutschland sind es etwa **4 Millionen Menschen**.<sup>3,4</sup>

Es gibt über



**2/3**

davon sind genetisch bedingt.<sup>4</sup>

seltene Erkrankungen



**50%** aller Betroffenen sind Kinder.<sup>5</sup>

Diagnostik

Im Schnitt warten **Betroffene**



auf die korrekte **Diagnose.**<sup>6</sup>

Versorgung

**90%**

der seltenen Erkrankungen stehen keine geeigneten **Therapien** zur Verfügung.<sup>7</sup>



Forschung

Gemessen an der Anzahl der seltenen Erkrankungen gibt es

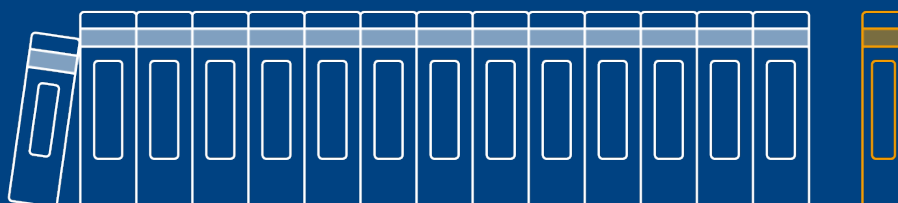
**ZU WENIGE WISSENSCHAFTLER:INNEN**

oder Unternehmen, die an der Erforschung von Ursachen und Behandlungsoptionen arbeiten.



Lehre

Die medizinische Lehre ist auf häufige Krankheiten spezialisiert und vernachlässigt die Besonderheiten der **seltenen Erkrankungen.**



# Hintergrund

Mit der Agenda 2025 will change4RARE das Leben der Menschen mit seltenen Erkrankungen nachhaltig verbessern. Im Rahmen der zweiten change4RARE-Werkstatt im Dezember 2023 sind hierfür 16 Expert:innen zusammengekommen, um die politische Agenda der Initiative für die kommenden beiden Jahre zu entwickeln und Maßnahmen zu identifizieren, mit denen die erarbeiteten Ideen umgesetzt werden können.

Für die über 70 Lösungsideen und die fünf konkreten Lösungskonzepte aus dem change4RARE-Whitebook wurden 26 politische Handlungsfelder aufgestellt, welche die Expert:innen im Rahmen der change4RARE-Werkstatt validiert haben. Daraus wurden vier Kernbotschaften für die relevanten Akteure in Politik und Selbstverwaltung abgeleitet. Die Handlungsfelder wurden möglichst praxisnah formuliert und berücksichtigen die aktuellen politischen, technologischen und regulatorischen Entwicklungen.

change4RARE adressiert die Handlungsfelder in den nächsten Monaten mit Entscheidungsträger:innen in Politik und Selbstverwaltung und wird sich in intensiven Diskussionen um eine Umsetzung bemühen.

**„Gib mir einen langen Hebel  
und einen festen Punkt,  
um ihn anzusetzen –  
und ich bewege die Welt.“**

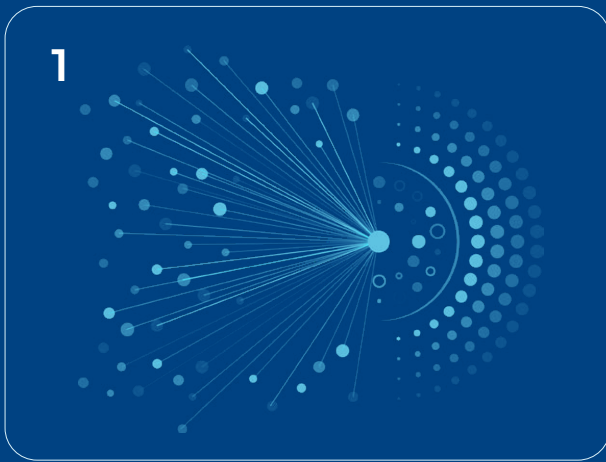
– Archimedes





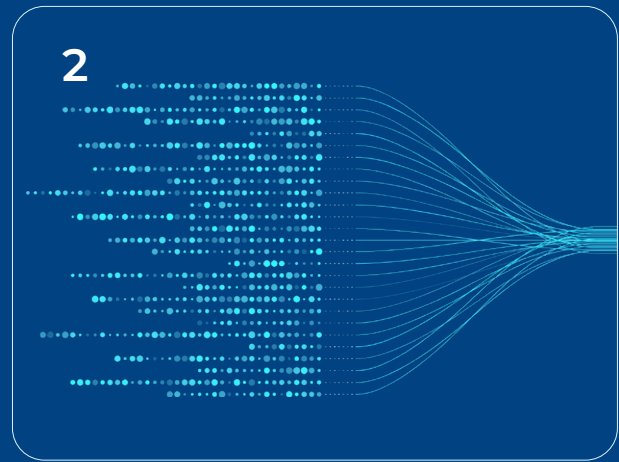
# Agenda 2025

change4RARE setzt sich mit der Agenda 2025 für die Positionierung und Kommunikation der folgenden Kernbotschaften an Entscheidungsträger:innen in Politik und Selbstverwaltung ein, um eine umfassende Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu erreichen.



## Patientenpartizipation stärken

- 1.1 Gemeinsame Entscheidungsfindung
- 1.2 Gesundheitskompetenz
- 1.3 Patientenvertretung im politischen Prozess

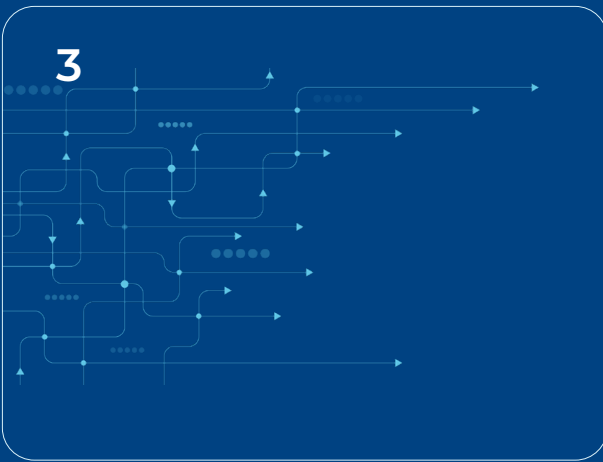


## Daten systematisch erheben und nutzen

- 2.1 Standards
- 2.2 Kodierung
- 2.3 Integrierte Datenerhebung
- 2.4 Datenzugriff
- 2.5 Intelligente ePA
- 2.6 Diagnosefindung
- 2.7 Nachhaltige Registerlandschaft
- 2.8 Datenschutz



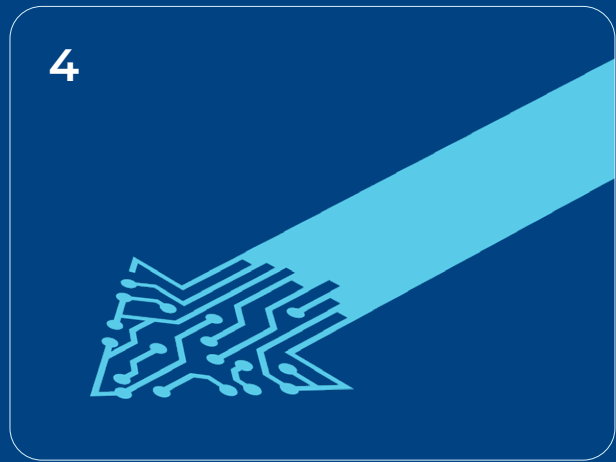
3



## In Infrastrukturen investieren

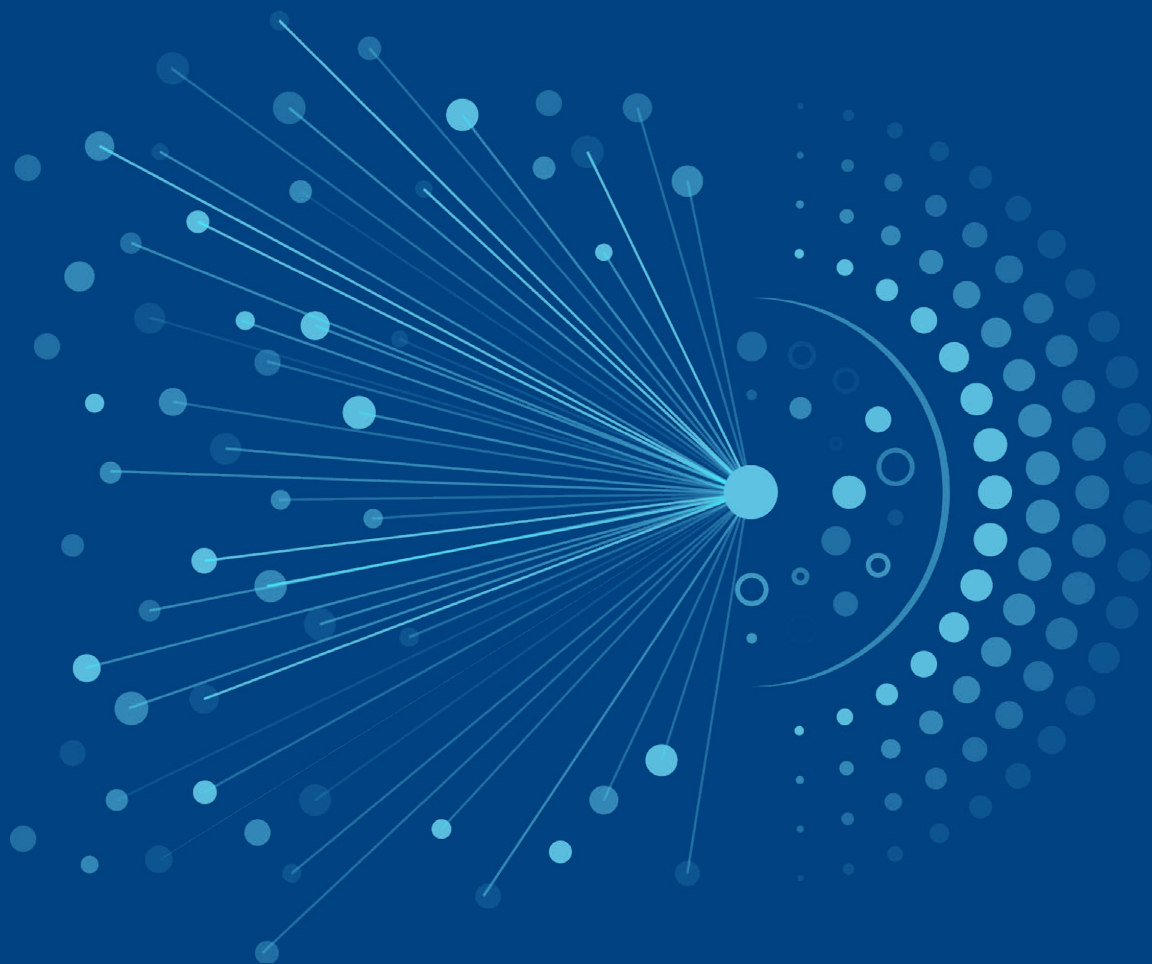
- 3.1 Zentren für seltene Erkrankungen
- 3.2 Forschungsverbünde zu seltenen Erkrankungen
- 3.3 Ambulante spezialfachärztliche Versorgung
- 3.4 Telemedizin
- 3.5 Zugang zu Diagnostik
- 3.6 Standardisierung diagnostischer Verfahren
- 3.7 Patienten-Lots:innen und Case Manager:innen
- 3.8 Heimtherapie

4



## Marktzugang der Orphan Drugs sicherstellen

- 4.1 Grundlagenforschung
- 4.2 Forschungspreise
- 4.3 Studiendesign
- 4.4 Patientenrekrutierung
- 4.5 Zulassungsverfahren
- 4.6 Preisbildung
- 4.7 Ärztliche Verordnungen



# 1 Patientenpartizipation stärken

Ein zentraler Aspekt ist die Verbesserung der **gemeinsamen Entscheidungsfindung** (*shared decision making*). Es bedarf erheblicher Investitionen in verbesserte Aufklärungs- und Informationsmöglichkeiten, um die **Steigerung der Gesundheitskompetenz der Patient:innen** zu ermöglichen. Dazu müssen Ärzt:innen intensiver in der Kommunikation geschult sowie die Bekanntheit und das Wissen um seltene Erkrankungen schon in der medizinischen Ausbildung gesteigert werden.

Wir setzen uns zudem für eine **Stärkung der Patientenvertretung im politischen Prozess** ein und fordern die Einführung eines eigenen, demokratisch legitimierten Stimmrechts für Patientenvertreter:innen in der gemeinsamen Selbstverwaltung.

## 1.1 Gemeinsame Entscheidungsfindung

Um die Patientenpartizipation in der medizinischen Entscheidungsfindung (*shared decision making*) zu verbessern und flächendeckend umzusetzen, müssen Ärzt:innen im Bereich Kommunikation intensiver geschult und ein klarer Konsens bzw. Prozess zur Patientenbeteiligung geschaffen werden.

Dazu bedarf es zunächst auch der Steigerung der Bekanntheit und des Wissens über seltene Erkrankungen auf Seiten der medizinischen Fachkräfte. Dies macht Anpassungen in der medizinischen Ausbildung erforderlich. Eine Orientierung der Curricula am Nationalen Kompetenzbasierten Lernzielkatalog Medizin (NKLM) kann zur Stärkung der Rare Disease Literacy und zur Förderung von differentialdiagnostischen Fähigkeiten in der Ärzteschaft führen. Für die seltenen Erkrankungen ist die Kenntnis digitaler Diagnosefindungsstrategien wichtig. Digitale Kompetenz bei der Diagnostik und für die Auswertung von Daten aus der Routineversorgung muss ein Lernziel sein.

## 1.2 Gesundheitskompetenz

Durch eine verbesserte Studienlage sollte das Wissen über Diagnostik- und Therapieoptionen bei seltenen Erkrankungen mittel- und langfristig erweitert werden. Dies soll Betroffenen ermöglichen, sich einfacher über Krankheiten informieren und fundierter Entscheidungen treffen und kommunizieren zu können.

## 1.3 Patientenvertretung im politischen Prozess

Die Patientenbeteiligung sollte weiter gestärkt werden, um die Kompetenz und Unabhängigkeit der Patientenvertreter:innen auch zukünftig zu unterstützen. Ein eigenes, demokratisch legitimiertes Stimmrecht in der gemeinsamen Selbstverwaltung sollte angestrebt werden.

Zur Wahrnehmung dieser Verantwortung muss die Patientenvertretung qualifiziert und mit entsprechenden Ressourcen ausgestattet werden.

### Handlungsfeld

Anl. 15 der Approbationsordnung für Ärzt:innen ist um Grundzüge der Diagnostik und Therapie sowie der Kommunikation bei Herausforderungen der seltenen Erkrankungen zu ergänzen. Dabei ist eine Orientierung am Nationalen Kompetenzbasierten Lernzielkatalog Medizin des medizinischen Fakultätentages zur Stärkung der Rare Disease Literacy vorzunehmen.

#### Adressat:

AWMF & FORSCHUNG

BMG

BÄK

### Handlungsfeld

Das Nationale Gesundheitsportal nach § 395 SGB V erhält einen gesonderten Auftrag zur Information von Patient:innen und Ärzt:innen über seltene Erkrankungen.

#### Adressat:

BMG

### Handlungsfeld

Weiterentwicklung der Patientenbeteiligungsverordnung nach § 140g SGB V und Verankerung des Mechanismus in der gesetzlichen Grundlage für die Beschlussgremien des G-BA nach § 91 SGB V.

#### Adressat:

BMG

G-BA

PATIENTENORG.



## 2 Daten systematisch erheben und nutzen

Wir setzen uns für die Etablierung gemeinsamer **Standards im stationären wie auch ambulanten Bereich** des Gesundheitswesens zur Datenerhebung und -nutzung ein.

Um mit der elektronischen Patientenakte (ePA) auch für Menschen mit seltenen Erkrankungen Mehrwerte zu bieten, muss die **ePA um intelligente Funktionen** erweitert werden.

Die **Nutzung datengestützter Diagnosefindung**, z. B. mit Clinical Decision Support Systems (CDSS) und Künstlicher Intelligenz (KI), sollte gefördert werden.

Die **europaweite Harmonisierung der Datenverarbeitung** ist unerlässlich, um wichtige Daten über seltene Erkrankungen in größerem Umfang erheben und teilen zu können. Dazu gehört neben der Entwicklung des europäischen Gesundheitsdatenraums (EHDS) auch der Aufbau einer nachhaltigen Registerlandschaft für seltene Erkrankungen.

Schließlich betonen wir die Notwendigkeit des **unbürokratischen Zugangs** zur sicheren und rechtlich konformen Datennutzung, eines forschungsfreundlicheren Ansatzes der Aufsichtsbehörden und einer neuen Kultur der Ausschöpfung des Datenpotenzials für Versorgung und Forschung.

## 2.1 Standards

In sektorenübergreifenden Gremien sollten die gesetzlichen Rahmenbedingungen für die Entwicklung gemeinsamer Standards zur Datenerhebung und -nutzung, die dem Stand der Technik entsprechen, konkretisiert werden. Für eine große Anzahl von typischen Datenverarbeitungsvorgängen könnten bundesweit einheitliche und datenschutzrechtlich abgestimmte SOPs (*standard operating procedures*) und Vorlagen die heute bestehenden Barrieren zur Nutzung medizinischer Daten – auch und gerade zur Verbesserung von Diagnose und Therapie seltener Erkrankungen – erheblich abbauen. Die bereits durch die Medizininformatik-Initiative (MII) aufgebauten Strukturen sollten bundesweit zur Anwendung kommen.

## 2.2 Kodierung

Bis zur Einführung der ICD-11, die über 5.500 seltene Erkrankungen enthält und schätzungsweise 1.000 seltene Erkrankungen mit einem spezifischen Code versieht, ist die verknüpfte Kodierung von ICD-10-GM und Orpha-Kennnummern mithilfe der Datei Alpha-ID des Deutschen Instituts für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) zu unterstützen. Mit Blick auf die Mehrheit der im ambulanten Sektor behandelten Patient:innen ist eine einheitliche Standardisierung und verbesserte Granularität der Kodierung und der Formate (FHIR) für seltene Erkrankungen im stationären und im ambulanten Bereich dringend geboten.

## 2.3 Integrierte Datenerhebung

Die Qualität der Datenerhebung lässt sich dadurch steigern, dass schon in der initialen Versorgung Daten strukturiert erhoben und in interoperablen Formaten der Apothekeninformationssysteme (AIS) und Klinikinformationssysteme (KIS) abgelegt werden. Auch sollte die Integration der Labordaten in die Informationssysteme der ambulanten und stationären Leistungserbringer lückenlos erfolgen. Der Datenaustausch zwischen ambulanter Versorgung und spezialisierten universitären Zentren ist essenziell. Insbesondere im Kontext der sehr seltenen Erkrankungen wird dieser Datenaustausch zur Grundlage für die Forschung.

Ergänzend müssen Daten der PROMs (*patient reported outcome measures*) integriert werden. Die Anwendung von PROMs sollte finanziell gefördert und der Aufbau einer entsprechenden Infrastruktur rechtlich verpflichtend ausgestaltet werden. Schulungen zum Nutzen von PROMs und finanzielle Anreize können die Akzeptanz

### Handlungsfeld

Entwicklung gemeinsamer Standards und Vorlagen für die niedrigschwellige Verarbeitung medizinischer Daten unter Berücksichtigung der Strukturen und Vorarbeiten der Medizininformatik-Initiative.

#### Adressat:

GEMATIK

AWMF &amp; FORSCHUNG.

### Handlungsfeld

Die Verpflichtung der Krankenhäuser zur Kodierung seltener Erkrankungen wird auf die ambulante Versorgung übertragen. § 87 SGB V soll zukünftig eine entsprechende Verpflichtung für die Abrechnung ärztlicher Leistungen über den Bundesmantelvertrag regeln.

#### Adressat:

GKV-SV

KBV

BFARM

BMG

### Handlungsfeld

change4RARE entwickelt ein Konzept zur integrierten Datenerhebung einschließlich der verbesserten Ablage in den Systemen, der Integration der von Patient:innen unter Einsatz von standardisierten Fragebögen beobachteten Daten und von Labordaten. Die Zentren für seltene Erkrankungen sollen eine Vorreiter- und Koordinierungsrolle übernehmen. Der G-BA soll diese Anforderung in seine Zentrums-Regelung nach § 136c Abs. 5 SGB V (Anlage 1) übernehmen.

#### Adressat:

BMG

GEMATIK

G-BA

und Umsetzung weiter stärken. Standardisierte, validierte elektronische Fragebögen können gerade bei seltenen Erkrankungen zusätzliche Erkenntnisse liefern.

## 2.4 Datenzugriff

Cloudbasierte Speicherorte stellen einen Lösungsansatz dar, um einen orts- und zeitunabhängigen Zugriff auf relevante Daten zu ermöglichen, deren Zusammenführung gerade für seltene Erkrankungen besonders wichtig ist. Darüber hinaus sollten auf qualitativ hochwertigen – den datenschutz- und höchsten sicherheitsrechtlichen Anforderungen genügenden – Portalen für Behandelnde oder für Patient:innen Daten gebündelt zur Verfügung gestellt werden. Bei Gewährleistung der Interoperabilität wären solche Systeme auch bei dezentraler Datenspeicherung umsetzbar. Wünschenswert in der Übergangsphase wäre die finanzielle Förderung der Einrichtung dieser Strukturen und die Übertragung der Datenbestände.

## 2.5 Intelligente ePA

Um mit der elektronischen Patientenakte (ePA) auch Menschen mit seltenen Erkrankungen einen Mehrwert zu bieten, sollte die ePA strukturierte Daten unter Beachtung der FAIR-Prinzipien enthalten und durch erweiterte Funktionen, wie zum Beispiel Symptomchecker, Patient:innen und Behandelnden ermöglichen, die Versorgung gezielter und umfangreicher zu steuern. Dabei sollten technisch bereits ausgereifte Konzepte aus anderen Gesundheitssystemen adaptiert werden.

## 2.6 Diagnosefindung

CDSS (*clinical decision support systems*) und vor allem Künstliche Intelligenz (KI) könnten genutzt werden, um Krankheitsbilder bei unklarer Diagnose zu beobachten und Muster zu erkennen, die eine Diagnosefindung ermöglichen. Ein regelmäßiges Update auf neue Erkenntnisse von Mutationen mit Information der Betroffenen sollte verpflichtend angeboten werden. Unter Berücksichtigung relevanter ethischer, rechtlicher und gesellschaftlicher Faktoren sollten auch bisher noch nicht therapierbare Erkrankungen in das Neugeborenencreening aufgenommen werden. Dadurch wird

### Handlungsfeld

Gesetzliche Aufträge zur Errichtung von Portalen zur gemeinsamen Datennutzung von Patient:innen und Ärzt:innen, die höchsten Sicherheitsstandards entsprechen.

Adressat: **BMG**

### Handlungsfeld

Entwicklung KI-gestützter Tools zur Eigeneinschätzung, zum Symptomabgleich, zur Zusammenführung der diagnostischen Maßnahmen und Befunde. Konzept für eine Integration der mehrwertbildenden Anwendungen über medizinische Informationsobjekte nach § 355 SGB V. Die Anbindung an Register wird über die Rechtsverordnung nach § 363 VIII SGB V ermöglicht.

Adressat: **PATIENTENORG.**

**BMG**

**GEMATIK**

**KBV**

### Handlungsfeld

Die Umsetzung der gesetzlichen Vorgaben zum Modellvorhaben Genomsequenzierung sind auf Kongruenz mit dieser Forderung zu prüfen und gegebenenfalls Ergänzungsvorschläge zu entwickeln. Der G-BA soll die gesetzlichen Vorgaben zum Neugeborenencreening gemäß dieser Forderung erweitern.

Adressat: **G-BA** **GKV-SV** **VUD**

ermöglicht, Eltern (mit deren Einwilligung) auch über entsprechende Erkrankungen ihrer Kinder zu informieren oder die Befunde gesichert und pseudonymisiert für alle Kinder zu speichern, um die Betroffenen nach Entwicklung von Therapiemöglichkeiten für ihre Krankheit informieren zu können. Dabei sollten Eltern auch darauf hingewiesen werden können, dass das Risiko einer Erkrankung auch für nahe Familienmitglieder be-

## 2.7 Nachhaltige Registerlandschaft

Für die seltenen Erkrankungen ist es notwendig, eine nachhaltige Registerlandschaft aufzubauen, um Inzidenzen, Krankheitsverläufe, Therapieverläufe, Komplikationen, Nebenwirkungen und Folgeschäden zu sammeln. Dafür braucht es europäische Lösungen, die nationale Register verbinden. Teilnehmende sollten über Ländergrenzen hinweg in Registern erfasst werden. Die Einbindung internationaler Patientenorganisationen kann die Erfassung der Patient:innen erleichtern. Die auch nach dem Gesundheitsdatennutzungsgesetz (GDNG) zu erstellende Zentralstelle für Register, wie im Gutachten der Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V. (TMF) vorgeschlagen, sollte Transparenz schaffen und Wissen gebündelt zur Verfügung stellen.

## 2.8 Datenschutz

Eine zu restriktive Auslegung datenschutzrechtlicher Möglichkeiten kann zu einer unzureichenden Nutzung von Datenbeständen führen. Angst vor einem verhin-dernden Datenschutz darf nicht auf Kosten der Versorgung gehen. Ein ermöglichender Datenschutz soll im Dienste der Patient:innen stehen. Legitime Datennutzung und notwendiger Datenschutz müssen austariert werden, damit alle Heilungschancen ergriffen werden können. Anwendungsfälle aus dem Ausland, wie beispielsweise Estland, zeigen auch hier Ansatzpunkte für eine einfache, aber sichere Lösung für die Datennutzung im Gesundheitssystem.

Nur durch die Kooperation von und mit Datenschutz-behörden und -beauftragten kann die Datennutzung im Rahmen des rechtlich Zulässigen ermöglicht werden, sodass Daten in zeitlich angemessenem Rahmen durch berechtigte Datenempfänger und -nutzer ausgewertet werden können. Der Mustertext zur Patienteneinwilligung der Medizininformatik-Initiative als Ergeb-

steht und eine Untersuchung auf die gleichen Mutationen hin in Betracht gezogen werden kann. Verbesserter Zugang zu und ausreichende Finanzierung von Whole-Genom- oder Exomsequenzierung im Rahmen der Regelversorgung sind unerlässlich für eine Erhöhung der diagnostischen Rate und die Entwicklung neuer gentherapeutischer Ansätze.

Zu berücksichtigen sind dabei die Spezifikationen für das Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE), welches durch das Berlin Institute of Health (BIH) betrieben wird, sowie das EU-Konzept ERDRI (Verzeichnis, Pseudonymisierungsdienst, Metadatenatz und Suchmaschine).

### Handlungsfeld

change4RARE entwickelt eine entsprechende Eingabe zum Entwurf des Registergesetzes.

#### Adressat:

BMG

BFARM

PATIENTENOR.

nis einer solchen Kooperation zwischen Praxis und Aufsicht bietet großes Potential und sollte standardmäßig genutzt werden. Die bereits in der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) angelegte Option einer Einwilligung für bestimmte Bereiche wissenschaftlicher Forschung (Broad Consent) sollte dringend breiter genutzt werden.

### Handlungsfeld

change4RARE bietet Unterstützung bei der Task Force Gesundheitsdatenschutz der Beauftragten des Bundes und der Länder an und entwickelt Vorschläge, die über das Gesundheitsdatennutzungsgesetz hinausgehen.

#### Adressat:

BMG

BFDI & DSK





## 3 In Infrastrukturen investieren

Spezialisierte **Zentren müssen personell und technisch hinreichend ausgestattet werden.** Dies umfasst auch die Sicherstellung einer hochwertigen Versorgung mit spezialisierter Diagnostik und Therapie in Zentren für seltene Erkrankungen und die Fortführung der BMBF-Förderung der Forschungsverbände für seltene Erkrankungen.

Ebenso gilt es, die **ambulante spezialfachärztliche Versorgung weiterzuentwickeln und telemedizinische Angebote zu fördern.** Dazu gehört auch die Überführung spezifischer Maßnahmen in die Regelversorgung, wie die telemedizinische Beratung in der Gendiagnostik oder spezialisierte Labordiagnostik für Hochdurchsatz-Sequenzierung.

Um Betroffene und ihre Angehörige stärker zu entlasten und ihnen Orientierung in Versorgungsmöglichkeiten und Unterstützungsangeboten zu bieten, fordern wir die geregelte **Einführung von Patienten-Lots:innen und Case Manager:innen.**

Schließlich betonen wir die Notwendigkeit, qualifiziertes **Pflegepersonal für die Heimtherapie** durch Aufwertung des Berufsbildes und Zusatzqualifikationen zu gewinnen.



### 3.1 Zentren für seltene Erkrankungen

Für Hochschulambulanzen (HSA) und Zentren für seltene Erkrankungen, insbesondere in der Kindermedizin, sind zusätzliche Vergütungsmodelle notwendig, um deren Aufwand und der Komplexität der Diagnostik und Therapie besser Rechnung zu tragen. Außerdem sollte die Vorhaltung personell und technisch hinreichend und nachhaltig ausgestatteter Zentren für unerkannte und seltene Erkrankungen an allen Universitätskliniken verbindlich vorgeschrieben werden.

Die geplante Vernetzung von B-Zentren auf nationaler Ebene sollte vorangetrieben werden und dabei eine adäquate Patientenbeteiligung sichergestellt werden. Zur Gewährleistung der flächendeckenden Qualität und für mehr Transparenz diesbezüglich bedarf es verpflichtender Regelungen zur Zertifizierung, beispielsweise nach Vorgaben des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) und des G-BA. Mit Honorierungsverfahren für zertifizierte Zentren kann die Bereitschaft für den zusätzlichen Aufwand einer Zertifizierung gefördert werden.

#### Handlungsfeld

Die Vorhaltung personell und technisch hinreichend ausgestatteter Zentren für unerkannte und seltene Erkrankungen sollte an allen Universitätskliniken verbindlich vorgeschrieben werden. Möglichkeiten zur telemedizinischen Beratung und ambulanten Behandlung werden fester Bestandteil des Leistungsangebots nach §§ 136c Abs. 5 SGB V und 2 Abs. 2 Satz 2 Nr. KHEntgG. Weiterhin wird der G-BA über § 136c Absatz 5 SGB V verpflichtet, die Anlage 1 zur Zentrums-Regelung weiterzuentwickeln und dabei die Vorgaben des NAMSE berücksichtigen.

**Adressat:** AWMF & FORSCHUNG BMG  
 PATIENTENORG. VUD G-BA

### 3.2 Forschungsverbünde zu seltenen Erkrankungen

Das seit 2003 durch das BMBF geförderte translationsorientierte Verbundvorhaben im Bereich der seltenen Erkrankungen ist weiterzuführen. Durch dieses Programm ist es gelungen, Register, longitudinale Patientenkohorten und Biobanken für verschiedene seltene Erkrankungsgruppen aufzubauen sowie die diagnostischen Möglichkeiten entscheidend zu verbessern und neue Ansatzpunkte, insbesondere auch für molekulare Therapien, zu identifizieren. Viele dieser Forschungsverbünde haben eine internationale Führungsrolle auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen eingenommen.

#### Handlungsfeld

Das BMBF-Förderinstrument Forschungsverbünde zu seltenen Erkrankungen wird weitergeführt.

**Adressat:** BMBF

### 3.3 Ambulante spezialfachärztliche Versorgung

Es bedarf einer Finanzierung und der Schaffung von Strukturen, die eine Zusammenarbeit und Kommunikation über die Sektorengrenzen hinweg ermöglicht. Durch die ambulante spezialfachärztliche Versorgung (ASV) wurde 2012 der Versuch gestartet, die Sektorengrenzen zwischen der vertragsärztlichen und der stationären Versorgung zu überwinden. Die ASV sollte nun in Bezug auf die seltenen Krankheiten hinsichtlich ihrer Strukturen und Prozesse und der Vergütungssystematik einheitlicher und krankheitsspezifisch neu organisiert werden. Gegebenenfalls existierende Leitlinien der AWMF sollten dabei berücksichtigt werden.

#### Handlungsfeld

Zur Überarbeitung der ASV nach § 116b SGB V wird ein Vorschlag erarbeitet.

**Adressat:**

BMG KBV GKV-SV G-BA  
 DKG VUD PATIENTENORG.

### 3.4 Telemedizin

Der Zugang zu Diagnostik und Therapie wird durch fehlende wohnortnahe Versorgung von Betroffenen eingeschränkt. Zur Überbrückung der Distanzen können telemedizinische Angebote, wie eine telemedizinische Sprechstunde und Routineuntersuchungen bei (geschulten) (Haus-)Ärzt:innen und in Klinikambulanzen dazu beitragen, die Betroffenen zu entlasten und eine engmaschige Betreuung zu unterstützen. Das Digitalgesetz (DigiG) ermöglicht und beschleunigt die Entwicklung dieser telemedizinischen Angebote, die es nach Umsetzung auch an Versicherte und Betroffene zu kommunizieren gilt.

#### Handlungsfeld

Im einheitlichen Bewertungsmaßstab für die vertragsärztliche Versorgung werden mengenmäßige Beschränkungen für die telemedizinische Versorgung von Patient:innen mit seltenen Krankheiten aufgehoben und die Leistungen entbudgetiert (§ 87 Abs. 2n SGB V idF DigiG).

**Adressat:** BMG KBV GKV-SV  
G-BA PATIENTENORG.

### 3.5 Zugang zu Diagnostik

In interdisziplinären virtuellen Boards könnten die Diagnostik- und Behandlungsabläufe für Patient:innen koordiniert und Entscheidungen über die Erforderlichkeit umfassender Sequenziermethoden getroffen werden, deren Kosten die Gesetzlichen Krankenversicherungen (GKV) übernehmen sollten. Mobile Diagnostik, Diagnostikpunkte in Pflegeheimen sowie telemedizinische Gendiagnostik von Humangenetiker:innen im Verbund mit Vor-Ort-Ärzt:innen können den Zugang zu einer umfangreichen Diagnostik mit entsprechender Aufklärung erhöhen. Spezialisierte Labore für spezifische Biomarker und zur Hochdurchsatz-Sequenzierung können ebenfalls eine wertvolle Rolle für eine qualitativ hochwertige und schnelle Diagnostik spielen.

#### Handlungsfeld

Im Modellvorhaben Genomsequenzierung nach § 64e SGB V sind diese Forderungen bereits zum Teil abgebildet. Mit dem nahenden Vertragsschluss zwischen GKV-SV und VUD ist ein Katalog möglicherweise ergänzender Maßnahmen für die Umsetzung aufzustellen. Die Änderungen durch das GDNG sind zu prüfen und ggf. zu ergänzen.

**Adressat:** BMG GKV-SV VUD

### 3.6 Standardisierung diagnostischer Verfahren

Der Diagnosesicherheit kommt im Kontext der seltenen Erkrankungen eine besondere Bedeutung zu. Mit einer Standardisierung diagnostischer Verfahren und Therapiemöglichkeiten könnten die Behandlung optimiert und die Behandelnden unterstützt werden. Bei fehlender Evidenz sollte durch interdisziplinäre Arbeitsgruppen eine Standortbestimmung, beispielsweise dokumentiert und veröffentlicht in Positionspapieren, erfolgen. Die Anwendung eines diagnostischen Leitfadens oder einer Checkliste für Ärzt:innen ist hier denkbar. Allerdings müssen mit Blick auf die erweiterte Gendiagnostik die versicherungsrechtlichen Konsequenzen für die Patient:innen bedacht werden.

#### Handlungsfeld

change4RARE kann eine Plattform initiieren, auf der Patientenorganisationen und Fachgesellschaften gemeinsam einen indikationsunabhängigen Leitfaden entwickeln. Der diagnostische Leitfaden enthält auch Hinweise zur Möglichkeit, Zentren für seltene Erkrankungen in deren interdisziplinären Sprechstunden telemedizinisch zu konsultieren. Ausreichende Finanzierung der Konsultationsverfahren ist beidseitig sicherzustellen.

**Adressat:** AWMF & FORSCHUNG  
PATIENTENORG. G-BA

### 3.7 Patienten-Lots:innen und Case Manager:innen

Die Etablierung geschulter Patienten-Lots:innen zum Aufzeigen geeigneter Anlaufstellen sowie von Case-Manager:innen, welche die Betroffenen bei der Behandlung sowie bezüglich bürokratischer Angelegenheiten unterstützen, führt zu enormer Entlastung der Betroffenen und kann den Behandlungsablauf optimieren. Ein:e Case-Manager:in auf Rezept, wie von der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen ACHSE e. V. vorgeschlagen, kann mit der notwendigen Systemkompetenz zur Unterstützung der Patient:innen und ihrer Angehörigen bei der Suche nach relevanten Informationen zu Erkrankungen und nach geeigneten Behandelnden und Therapien beitragen. Zur Unterstützung im Rahmen der Behandlung können „Kümmererstationen“ für komplex erkrankte Patient:innen an allen Universitätskliniken vorgehalten werden.

#### Handlungsfeld

Die Kommission nach § 53 Pflegeberufes-Gesetz wird verpflichtet, ein standardisiertes Modul zum Erwerb erweiterter Kompetenzen zur Ausübung heilkundlicher Aufgaben als Patienten-Lots:in oder Case-Manager:in zu erstellen. Eine Abgrenzung und Rollenklärung sind erforderlich. Weiterhin wird die Betreuung durch ein:e Lots:in oder Case-Manager:in eine vertragsärztliche veranlasste Leistung nach § 37d (neu) SGB V. Die erstmalige Verordnung bleibt qualifizierten Ärzt:innen in den Zentren für seltene Erkrankungen vorbehalten. Zusätzlich sollte in Abstimmung mit anderen Gesellschaften und Initiativen ein Tag der Patienten-Lots:innen etabliert werden.

#### Adressat:

BMG

KBV

GKV-SV

G-BA

PATIENTENORG.

DPV

### 3.8 Heimtherapie

Eine Versorgungsstruktur für eine wohnortnahe Versorgung ist die Heimtherapie (Behandlung der Patient:innen vor Ort bzw. zu Hause). Es werden hochqualifizierte Pflegekräfte benötigt, die Behandlungen wie eine Infusionsgabe durchführen, den Therapie- und Pflegeprozess unter Berücksichtigung der Angehörigen vor Ort koordinieren und Kontakte zu den Haus- und Fachärzt:innen herstellen und unterhalten. Um qualifiziertes Pflegepersonal für die Heimtherapie zu gewinnen, bedarf es einer Aufwertung des Pflegeberufs und entsprechender Zusatzqualifikationen, aber auch ausreichender Mittel der Finanzierung. Das Pflegepersonal könnte den entsprechenden B-Zentren für seltene Erkrankungen zugeordnet und von dort aus supervidiert werden.

#### Handlungsfeld

Die Kommission nach § 53 Pflegeberufes-Gesetz wird verpflichtet, ein standardisiertes Modul zum Erwerb erweiterter Kompetenzen zur Ausübung heilkundlicher Aufgaben als Pfleger:in für seltene Erkrankungen zu erstellen.

#### Adressat:

BMG

DPV



## 4 Marktzugang der Orphan Drugs sicherstellen

**Neue Wege zur Förderung und Finanzierung der Forschung**, gerade am Anfang der Forschungskette, sollten entwickelt und etabliert werden, um das Potenzial in diesen frühen Phasen der Arzneimittelentwicklung besser nutzen zu können. Um das zu erreichen, bedarf es einer Task Force zur Förderung der Forschung für seltene Krankheiten und der Konzeptentwicklung zur Auslobung von Forschungspreisen.

Wir sehen die Notwendigkeit, **neue Studiendesigns für Orphan Drugs** zu entwickeln, die sowohl die geringen Patientenzahlen als auch die Anforderungen an eine ausreichende Evidenz berücksichtigen. Dabei betonen wir die Wichtigkeit der Förderung einer **effektiven Patientenrekrutierung** im Rahmen der Studienplanung.

Relevant ist zudem die **Weiterentwicklung der Zulassungsverfahren** für Arzneimittel, um Konzepte für klinische Prüfungen mit extrem kleinen Fallzahlen zu berücksichtigen.

Wir fordern innovative Ansätze zur Preisbildung von Orphan Drugs, um deren Verfügbarkeit in Deutschland sicherzustellen.

Um Betroffene schnell und zuverlässig mit der richtigen Therapie versorgen zu können, gilt es Therapieentscheidungen abzusichern und **Regresssicherheit für ärztliche Verordnungen der Orphan Drugs** zu erreichen.

## 4.1 Grundlagenforschung

Gerade am Anfang der Forschungskette, in den Bereichen Grundlagenforschung und frühe klinische Prüfungen, besteht erhöhter Finanzierungsbedarf. Die gegenwärtige Systematik der Forschungsförderung und -finanzierung ist in Bezug auf die Integration von Academia, Investigator Initiated Trials (IIT) und industrieller Forschung nicht ausreichend. Neue Wege und Konzepte sollten entwickelt werden, um das Potenzial in diesen frühen Phasen besser zu nutzen. Dabei gilt es auch die Übertragbarkeit und Machbarkeit alternativer Finanzierungsinstrumente zu bewerten, wie beispielsweise die der Einführung einer „Solidaritätsabgabe“ der im Bereich Orphan Drugs aktiven Pharmaunternehmen. Weitere Aspekte sind ein bundesweit bindendes Datenschutzvotum und ein bundesweites Ethikkommissionvotum auch für die Grundlagenforschung.

## 4.2 Forschungspreise

Forschungspreise könnten Anreize setzen, die Forschungsaktivitäten im Bereich der seltenen Erkrankungen zu stärken. Gesundheitsökonomische Studien zu klinischen Effekten und langfristigen Kosten von Nichtbehandlung sowie verspäteter Diagnose und/oder Therapie könnten hier mehr Aufmerksamkeit schaffen. In diesem Kontext sind auch Stiftungsprofessuren in Betracht zu ziehen. Forschungspreise können auch für Forschungsvorhaben im Bereich der Krankenkassen nach § 25 b SGB V vergeben werden.

### Handlungsfeld

Zur Verbesserung der Bedingungen der Grundlagenforschung und der frühen klinischen Prüfungen wird change4RARE Gespräche mit den Forschungsgemeinschaften und ausgewählten Stiftungen führen. Eine entsprechende Kommunikation mit dem BMBF soll im Ergebnis auf die Bildung einer Arbeitsgemeinschaft oder Task Force zur Förderung der Forschung für seltene Krankheiten hinwirken. In die Kommunikation werden der Europäische Gesundheitsdatenraum (EHDS) mitadressiert und das BMG eingebunden.

**Adressat:**

BMG

BMBF

AWMF & FORSCHUNG

### Handlungsfeld

change4RARE nimmt mit der industriellen Gesundheitswirtschaft (iGW), Stiftungen und Academia Gespräche auf, um ein Konzept zur Auslobung von Forschungspreisen und zur Finanzierung gesundheitsökonomischer Studien durch Unternehmen der iGW zu entwickeln. Auch wird die Einrichtung eines Medienpreises für exzellente Berichte über "Seltene" angeregt.

**Adressat:**

IGW

AWMF & FORSCHUNG

BMBF

(MEDIEN-)STIFTUNGEN

## 4.3 Studiendesign

In dem Spannungsfeld zwischen einer unzureichenden Aussagekraft aufgrund niedriger Patientenzahlen bei seltenen Erkrankungen und der nachvollziehbaren Anforderung, auch für Orphan Drugs eine ausreichende Evidenz zu erreichen, sollten neue Studiendesigns in Betracht gezogen und mit den Zulassungsbehörden und den Erstattungsinstitutionen der EU-Mitgliedstaaten im Vorfeld der klinischen Prüfung verlässlich abgestimmt werden.

Eine frühzeitige Einbindung der Patientenorganisationen und -vertreter:innen in die Planung der Studiendesigns zur Berücksichtigung patientenrelevanter Outcomes ist notwendig. Die Entwicklung standardisierter und validierter krankheitsspezifischer Fragebögen zur Evaluation patientenrelevanter Verbesserungen, die spezifisch auf gebietsgleiche Studien übertragen werden können, stellen ein geeignetes Instrument dar. So können PROs (*patient reported outcomes*) gemessen und die Bedürfnisse der Patient:innen ausreichend abgebildet werden. Bei der Entwicklung sind die neuen Vorgaben nach der Verordnung der EU über HTA zu berücksichtigen.

## 4.4 Patientenrekrutierung

Zur Rekrutierung der Patient:innen im Rahmen einer Studienplanung sollten weitere Ressourcen genutzt werden. Patient:innen mit seltenen Krankheiten sollten regelhaft und ohne konkreten Anlass die Möglichkeit eingeräumt werden, ihre grundsätzliche Bereitschaft zur Teilnahme an Studien erklären und zur Information über eine mögliche Studienteilnahme in einem Register zusammengeführt werden zu können. Hierzu sollten möglichst viele Patient:innen in die Patientenregister aufgenommen werden. Um Doppelungen von Patient:innen in den Registern zu vermeiden, sollte ein globaler „Patient Identifier“ entwickelt werden. Die neu in § 4 Abs. 9 Nr. 1 GDNG vorgesehene anlassbezogene Forschungskennziffer ist ein erster Schritt dazu. Durch internationale Kooperationen lassen sich zusätzlich verbesserte Rekrutierungsmöglichkeiten herstellen. Die Rekrutierungspotenziale über die Versorgungsdaten bei den Krankenkassen, die ePA und die Wearables kommen ebenfalls als Ressourcen in Betracht. Außerdem sollte mit Informations- und Aufklärungskampagnen unter anderem die Sicherheit von klinischen Studien erläutert werden, um die Bereitschaft Sorgeberechtigter zur Teilnahme ihrer Kinder an einer Studie zu steigern.

### Handlungsfeld

Das IQWiG erhält den gesetzlichen Auftrag, in § 139a Abs. 3 Nr. 6a (neu) SGB V Methoden und Kriterien für die Evidenzbewertung bei Arzneimitteln für seltene Erkrankungen zu entwickeln. Der erweiterte gesetzliche Auftrag an das IQWiG umfasst auch die Einbindung der Patientenorganisationen in die Planung der Studiendesigns, die Entwicklung standardisierter, validierter krankheitsspezifischer Fragebögen und die Einbindung patientenbeobachteter Befunde (PROs).

#### Adressat:

BMG

IQWiG

G-BA

AWMF &amp; FORSCHUNG

PATIENTENORG.

### Handlungsfeld

Das im Entwurfsstadium befindliche Registergesetz sollte die Verpflichtung des Registerzentrums vorsehen, die betroffenen Patient:innen über mögliche Studienteilnahmen zu informieren. Die Verpflichtung erfolgt unter der Maßgabe, insbesondere seltene Erkrankungen zu berücksichtigen. Ebenso sollten Informations- und Aufklärungskampagnen über die Sicherheit klinischer Studien verankert werden (alternativ im Arzneimittelgesetz). Register werden darüber hinaus verpflichtet, durch internationale Kooperationen verbesserte Rekrutierungsmöglichkeiten herzustellen. Das BMG informiert in einer Kampagne über die Registerlandschaft und die Vorteile für die Patient:innen und die Forschung.

#### Adressat:

BMG

BFARM

PEI

AWMF &amp; FORSCHUNG

## 4.5 Zulassungsverfahren

Mit dem innovativen Zulassungsverfahren (PRIME) hat die EMA dazu beigetragen, Lücken in der Evidenzgenerierung für Arzneimittel zu überbrücken und dadurch einen frühzeitigen Markteintritt der Orphan Drugs ermöglicht. Bei der weiteren Entwicklung müssen auch Bewertungsverfahren für Therapiekonzepte mit extrem kleinen Fallzahlen (Ultraorphans und individualisierte Therapien) berücksichtigt werden. Eine Verlängerung des bisherigen Unterlagenschutzes für die Erforschung von Ultraorphans und individualisierten Therapien sind anzustreben, um die Forschung im Sinne der Patient:innen voranzubringen.

### Handlungsfeld

Die Bundesregierung setzt sich auf EU-Ebene dafür ein, dass bei der Weiterentwicklung der Zulassungsverfahren im Rahmen des EU-Pharmapakets auch Konzepte für klinische Prüfungen mit extrem kleinen Fallzahlen als Zielsetzung aufgenommen werden. Der Unterlagenschutz sollte keinesfalls verkürzt, eher verlängert werden.

#### Adressat:

BMG

BMBF

AWMF &amp; FORSCHUNG

BFARM

PATIENTENORG.

PEI

## 4.6 Preisbildung

Gesetzgeber und G-BA, Arzneimittelhersteller und GKV-Spitzenverband sollten gemeinsam innovative Vertragsstrukturen und Determinanten zur Preisbildung von Orphan Drugs suchen, um die Marktpräsenz der Arzneimittel für seltene Krankheiten für Patient:innen in Deutschland sicherzustellen. Dabei sind auch Pay-for-Performance Konzepte zu berücksichtigen. Insgesamt sollen die Vorgaben transparent und verlässlich sein.

Für eine Absicherung der Forscher:innen und einer nachträglichen Anerkennung der anwendungsbegleitenden Datenerhebung wird eine transparente Regelung über die Gültigkeit genannter Datenerhebung für nachgehende Preisverhandlungen gefordert.

### Handlungsfeld

Der gesetzliche Auftrag an den GKV-SV und die für die Wahrnehmung der wirtschaftlichen Interessen gebildeten maßgeblichen Spitzenorganisationen der pharmazeutischen Unternehmer auf Bundesebene für die Rahmenvereinbarung nach § 130b Abs. 9 SGB V wird um die Entwicklung innovativer Vertragsstrukturen und Determinanten zur Preisbildung von Arzneimitteln für seltene Erkrankungen erweitert. Das Studiendesign und die Methodik der Bewertung des Zusatznutzens für und nach der anwendungsbegleitenden Datenerhebung muss der Seltenheit der Krankheit angepasst sein und die effektive Möglichkeit eröffnen, auch bei geringer Anzahl der in die Studie einbezogenen Patient:innen einen Zusatznutzen belegen zu können. Die zweckmäßige Vergleichstherapie, die für die Bewertung des Zusatznutzens herangezogen wird, ist auf die zu Studienbeginn durch den G-BA beratene zu fixieren.

#### Adressat:

GKV-SV

IGW

BMG

G-BA



## 4.7 Ärztliche Verordnungen

Ist ein Arzneimittel zugelassen und ein Erstattungsbeitrag vereinbart, kann sich Zurückhaltung bei der Verordnung durch Ärzt:innen als Hürde erweisen. Unsicherheiten in Erstattungsfragen bei unklaren Indikationen und die Sorge um wirtschaftliche Konsequenzen halten Ärzt:innen teilweise davon ab, die für die Patient:innen notwendigen Arzneimittel zu verschreiben. Als Lösungsansatz für Zweifelsfälle kommt eine Empfehlung durch ein Rare Disease-Expert:innen-Panel als ergänzende Absicherung der Therapieentscheidung in Betracht. Alternativ ist denkbar, dass die Verordnungsempfehlungen aus einem Zentrum für seltene Erkrankungen regresssicher durch niedergelassene Ärzt:innen weitergeführt werden dürfen. Darüber hinaus trüge die Etablierung einer Checkliste für die Verordnung von Orphan Drugs und einer bei Erfüllung der Vorgaben der Checkliste ausbleibenden Wirtschaftlichkeitsprüfung dazu bei, die Verordnungssicherheit der Ärzt:innen zu stärken und einer Unterversorgung entgegenzuwirken. Diese Checkliste sollte auch Optionen eines Off-Label Use enthalten. Gegebenenfalls kann die Expertengruppe Off-Label Use beim BfArM einbezogen werden.

### Handlungsfeld

Von der Wirtschaftlichkeitsprüfung werden ärztliche Verordnungen von Arzneimitteln, die nach einer Zweitempfehlung durch ein Zentrum für seltene Erkrankungen vorgenommen werden, ausgenommen. Eine entsprechende Ergänzung ist in § 106b Abs. 4 Nr. 2a (neu) SGB V zu verorten.

#### Adressat:

BMC

G-BA

GKV-SV

DKG

VUD

KBV

BÄK

AWMF &amp; FORSCHUNG

PATIENTENORG.



## Nächste Schritte

# change4RARE setzt sich aktiv für die Umsetzung innovativer Ideen ein.

Zusammen mit den change4RARE-Expert:innen wird der Austausch mit Entscheidungsträger:innen in Politik und Selbstverwaltung gesucht, um die konkreten Handlungsfelder zu kommunizieren und Veränderungen herbeizuführen.

Für die Begleitung dieser Umsetzung wird change4RARE künftig weiter auf innovative Kräfte und Expert:innen, auf Betroffene und Interessierte zugehen, die dieselbe Zielsetzung mitbringen, wie so viele Personen, die sich bereits heute in Patientenorganisationen und Verbänden, in der Versorgung, in der Forschung und Lehre oder auf politischer Ebene für Menschen mit seltenen Erkrankungen einsetzen.

**Nur gemeinsam können die zahlreichen Hürden überwunden werden, welche sich Menschen mit seltenen Krankheiten in den Weg stellen.**

**Nur gemeinsam werden Veränderungen umgesetzt.**

# Übersicht der Handlungsfelder

Kernbotschaft	Nummer	Seite	Handlungsfelder	BMG	BMBF	BfDI & DSK	IQWiG	BfArM	PEI	gematik	G-BA	GKV-SV	KBV	DKG	VUD	BAK	DPV	Patientenorg.	AWMF & Forschung	iGW
Patientenpartizipation stärken	1.1	17	Gemeinsame Entscheidungsfindung	X												X			X	
	1.2	17	Gesundheitskompetenz	X																
	1.3	17	Patientenvertretung im politischen Prozess	X							X								X	
Daten systematisch erheben und nutzen	2.1	19	Standards							X										X
	2.2	19	Kodierung	X				X				X	X							
	2.3	19	Integrierte Datenerhebung	X						X	X									
	2.4	20	Datenzugriff	X																
	2.5	20	Intelligente ePA	X						X			X						X	
	2.6	20	Diagnosefindung									X	X			X				
	2.7	21	Nachhaltige Registerlandschaft	X				X											X	
	2.8	21	Datenschutz	X		X														
In Infrastrukturen investieren	3.1	23	Zentren für seltene Erkrankungen	X							X				X			X	X	
	3.2	23	Forschungsverbünde zu seltenen Erkrankungen		X															
	3.3	23	Ambulante spezialfachärztliche Versorgung	X							X	X	X	X	X			X		
	3.4	24	Telemedizin	X							X	X	X					X		
	3.5	24	Zugang zu Diagnostik	X								X			X					
	3.6	24	Standardisierung diagnostischer Verfahren									X						X	X	
	3.7	25	Patienten-Lots:innen und Case Manager:innen	X							X	X	X					X	X	
	3.8	25	Heimtherapie	X														X		
Marktzugang der Orphan Drugs sicherstellen	4.1	27	Grundlagenforschung	X	X														X	
	4.2	27	Forschungspreise		X														X	X
	4.3	28	Studiendesign	X			X				X								X	X
	4.4	28	Patientenrekrutierung	X				X	X											X
	4.5	29	Zulassungsverfahren	X	X			X	X										X	X
	4.6	29	Preisbildung	X							X	X								X
	4.7	30	Ärztliche Verordnungen	X							X	X	X	X	X	X	X		X	X

# Verzeichnis

## Akteure

<b>AWMF &amp; Forschung</b>	Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften & Forschungsgemeinschaften
<b>BÄK</b>	Bundesärztekammer
<b>BfArM</b>	Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte
<b>BfDI &amp; DSK</b>	Bundesbeauftragter für den Datenschutz und die Informationsfreiheit & Datenschutzkonferenz
<b>BMBF</b>	Bundesministerium für Bildung und Forschung
<b>BMG</b>	Bundesministerium für Gesundheit
<b>DKG</b>	Deutsche Krankenhausgesellschaft
<b>DPV</b>	Deutscher Pflegeverband
<b>G-BA</b>	Gemeinsamer Bundesausschuss
<b>gematik</b>	Nationale Agentur für Digitale Medizin
<b>GKV-SV</b>	Spitzenverband Bund der Krankenkassen
<b>iGW</b>	Industrielle Gesundheitswirtschaft
<b>IQWiG</b>	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
<b>KBV</b>	Kassenärztliche Bundesvereinigung
<b>Patientenorg.</b>	Patientenorganisationen
<b>PEI</b>	Paul-Ehrlich-Institut
<b>VUD</b>	Verband der Universitätsklinika Deutschlands

# Quellen

<sup>1</sup>Art. 3 Absatz 1a VERORDNUNG (EG) Nr. 141/2000 DES EUROPÄISCHEN PARLAMENTS UND DES RATES vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden

<sup>2</sup>Harari S (2016) Why we should care about ultra-rare disease. Eur Respir Rev 25(140):101–103. doi:10.1183/16000617.0017-2016

<sup>3</sup>Global Genes (2021) RARE Disease Facts. <https://globalgenes.org/rare-disease-facts/>. Zugegriffen: 13.10.2022

<sup>4</sup>Bundesministerium für Gesundheit (2023) Seltene Erkrankungen. <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen>. Zugegriffen: 14.10.2022

<sup>5</sup>Rare Genomics Institute (n.a.) Rare disease facts. <https://www.raregenomics.org/rare-disease-facts#:~:text=Rare%20diseases%20are%20commonly%20defined,currently%20being%20identified%20per%20year>. Zugegriffen: 13.10.2022

<sup>6</sup>Global Genes (2021) RARE Disease Facts. <https://globalgenes.org/rare-disease-facts/>. Zugegriffen: 13.10.2022

<sup>7</sup>Pearson C, Schapiro L, Pearson SD (2022) The Next Generation of Rare Disease Drug Policy: Ensuring Both Innovation and Affordability. [https://icer.org/wp-content/uploads/2022/04/ICER-White-Paper\\_The-Next-Generation-of-Rare-Disease-Drug-Policy\\_040722.pdf](https://icer.org/wp-content/uploads/2022/04/ICER-White-Paper_The-Next-Generation-of-Rare-Disease-Drug-Policy_040722.pdf). Zugegriffen: 08.11.2022

# 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)

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

März 2024

Copyright: Alexion Pharma Germany GmbH

DE/NP/0059



# Agenda 2025

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

