

# Neues Kompetenznetzwerk für Seltene Erkrankungen geht an den Start

## **Standardisierte Prozesse, standortübergreifende Fallkonferenzen und innovative diagnostische Methoden sollen die Versorgungssituation deutlich verbessern**

Künftig soll bundesweit die Versorgung von Menschen mit unklaren Diagnosen und seltenen Erkrankungen verbessert werden. Dazu wird jetzt ein Verbund von Universitätskliniken, der Patientenorganisation Achse und gesetzlichen Krankenkassen den von 2009 bis 2013 erarbeiteten Nationalen Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen („NAMSE“) umsetzen. „TRANSLATE-NAMSE“ wird mit ca. 13,4 Millionen Euro aus dem Innovationsfonds beim Gemeinsamen Bundesausschuss gefördert.

Rund vier bis fünf Millionen Menschen in Deutschland leiden an einer der über 8.000 bekannten seltenen Erkrankungen. Viele Betroffene versterben bereits in den ersten Lebensjahren, da viele der Krankheitsmechanismen bislang noch unklar sind und keine Therapieoptionen zur Verfügung stehen. „Oft erhalten diese Patienten erst nach einer jahrelangen Odyssee von Arzt zu Arzt die richtige Diagnose, wodurch die Betroffenen und ihre Familien unerträglich lange in Unsicherheit bleiben und oft wertvolle Zeit für die Therapie verloren geht“, schildert Prof. Annette Grüters-Kieslich, Direktorin der Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Endokrinologie und Diabetologie an der Charité – Universitätsmedizin Berlin und Sprecherin des Verbundes. Mit der Umsetzung des NAMSE-Plans soll sich dies ändern.

Dazu werden sich im Rahmen des Projektes die bereits an neun Standorten der Universitätsmedizin (Berlin, Bonn, Dresden, Essen, Hamburg, Heidelberg, Lübeck, München, Tübingen) etablierten Zentren für seltene Erkrankungen zunächst regional so miteinander vernetzen, dass sie sich in ihrer Expertise ergänzen. Die regionalen Netzwerke werden sich dann wiederum auch länderübergreifend austauschen. „Ziel ist es, durch standardisierte Prozesse die Diagnostik deutlich zu beschleunigen und zudem bundesweit eine kontinuierliche und wohnortnahe Versorgung bis in das Erwachsenenalter sicherzustellen“, erklärt Grüters-Kieslich. So würden unklare Fälle und Verläufe künftig mit den Experten der verschiedenen Standorte in Fallkonferenzen diskutiert, ähnlich wie dies heute bereits in den „Tumorkonferenzen“ der Krebszentren praktiziert werde. Auch die Kommunikation zu den niedergelassenen Ärzten soll verbessert werden.

Im gesamten Klinikverbund werden darüber hinaus künftig definierte diagnostische und therapeutische Pfade umgesetzt. Auch soll die aufwändige und teure mehrstufige genetische Diagnostik, die bislang bei Patienten mit unklaren Krankheitsbildern eingesetzt wird, durch innovative Methoden ersetzt werden, wenn dies standortübergreifend alle Experten für sinnvoll erachten. „Die beteiligten Krankenkassen werden dazu im Rahmen des Projektes stärker in eine umfassendere Anfangsdiagnostik investieren. Zum einen verkürzt dies die leidvolle Odyssee der Patienten. Zum anderen erhoffen wir uns davon auch eine bessere Versorgung für unsere Versicherten, denn durch eine schnellere Diagnostik können auch Mutationen erkannt – und entsprechend therapiert – werden, die im ersten Ansatz vielleicht gar nicht bedacht wurden“, erläutert Dr. Werner Wyrwich, Mediziner bei der AOK Nordost,

die Motivation der beteiligten Krankenkassen. Neben der AOK Nordost ist die BARMER Konsortialpartner in dem Projekt.

### **Hintergrundinfo**

Das „Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen“ (NAMSE) wurde 2009 unter Federführung des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) gegründet, um einen Aktionsplan für eine bessere medizinische Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen zu etablieren. NAMSE bündelt dazu die Erfahrungen und Kompetenzen wesentlicher Akteure des deutschen Gesundheitswesens. Mehr Infos unter <http://www.namse.de>

### **Projektpartner in TRANSLATE – NAMSE**

Ansprechpartnerin der Charité – Universitätsmedizin Berlin: [Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich](#)

- Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
- Universitätsklinikum Lübeck
- Universitätsklinikum Tübingen
- Universitätsklinikum Heidelberg
- Universitätsklinikum München
- Universität Dresden
- Universitätsklinikum Bonn
- Universitätsklinikum Essen
- Zentrum für evidenzbasierte Gesundheitsversorgung
- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen
- AOK Nordost
- BARMER
- Berlin School of Public Health