

## 4 Millionen Gründe für eine bessere Gesundheitspolitik!

### Forderungen der ACHSE

#### Inhaltsverzeichnis

<b>1</b>	<b>Einleitung</b> .....	<b>2</b>
<b>2</b>	<b>Versorgung verbessern</b> .....	<b>3</b>
2.1	Patientenpfad definieren und veröffentlichen .....	4
2.2	MyCaseManager .....	5
2.3	Bewusstsein schaffen .....	7
2.4	Vernetzte Versorgung - Vernetzung der deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen untereinander und mit den European Reference Networks (ERN)	8
2.5	Hilfsmittelversorgung bedarfs- und patientenorientiert weiterentwickeln .....	10
2.6	Nutzung Digitalisierung und KI .....	13
2.7	Gendiagnostik .....	14
2.8	Neugeborenenenscreening .....	17
<b>3</b>	<b>Wissensgenerierung</b> .....	<b>19</b>
3.1	Stärkung Medizinischer Register .....	19
3.2	Kodierung Seltener Erkrankungen mit Orpha-Code und Alpha-ID-SE .....	20
3.3	Forschung vorantreiben .....	21
<b>4</b>	<b>Gute Lebensqualität für Menschen mit einer Seltene Erkrankung ermöglichen</b> .....	<b>24</b>
4.1	Flexible Pflege: Pflegebudget und Entlastungsbudget realisieren .....	24
4.2	Flächendeckender Einsatz von Schulgesundheitsfachkräften für eine bessere Inklusion und Gesundheitsversorgung an Schulen .....	26
4.3	Eine starke Selbsthilfe für ein besseres Leben und ein patientenorientiertes Gesundheitswesen .....	27
<b>5</b>	<b>Finanzierung der Versorgung</b> .....	<b>30</b>
5.1	Finanzierung der NAMSE-Zentrenstruktur .....	30
5.2	Ambulante spezialfachärztliche Versorgung .....	31
<b>6</b>	<b>Arzneimittel</b> .....	<b>33</b>
6.1	Entwicklung von Medikamenten vorantreiben .....	35
6.2	Den schnellen und umfassenden Zugang zu Orphan Drugs aufrechterhalten ..	35
6.3	Ganzheitliche Arzneimittelversorgung – Überwindung der Sektoren .....	36

## 1 EINLEITUNG

In Deutschland leben etwa vier Millionen Menschen mit einer der ungefähr 8.000 Seltene Erkrankungen<sup>1</sup>. Menschen mit Seltene Erkrankungen warten überdurchschnittlich lange auf die richtige Diagnose, nicht wenige erhalten sie nie. Das deutsche Gesundheitssystem ist für chronisch Kranke im Allgemeinen und für Menschen mit Seltene Erkrankungen im Besonderen nicht gut aufgestellt. Beispielhaft seien genannt: Sektorengrenzen, unzulängliche Digitalisierung, zu geringe Wissensgenerierung. Die Schwachstellen des Systems treffen Menschen mit Seltene Erkrankungen besonders hart. Es gibt wenige Expertinnen und Experten für ihre Erkrankungen, die meist auch schwer zu finden sind und vielfach unzureichend mit anderen Versorgern vernetzt sind. Das Wissen über die verschiedenen Erkrankungen ist sehr lückenhaft. Ursächliche Behandlungen gibt es nur wenige.

In den letzten 20 Jahren, seit der Gründung der ACHSE, haben wir viel bewegen können. Mit Rückendeckung und Inspiration aus Europa wurde das Thema Seltene Erkrankungen auf die nationale Agenda gesetzt. ACHSE hat sich für die wissenschaftliche Studie, die das Bundesgesundheitsministerium im Jahr 2009 in Auftrag gegeben hat<sup>2</sup> und für die darauf basierende Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) stark gemacht und sich engagiert für seine Erfolge eingebracht. Durch die Formulierung des Nationalen Aktionsplans mit 28 wichtigen Akteuren aus dem Gesundheitswesen ist eine Gemeinschaft für die Seltene entstanden, die sich im Kern auf die Probleme der Menschen mit Seltene Erkrankungen und darüber verständigt hat, wie diese gelöst werden können. Durch die Zusammenarbeit im NAMSE wurden viele Anstöße gegeben und konkrete Schritte gegangen, z.B. die Etablierung der Zentren für Seltene Erkrankungen, die Entwicklung des Alpha-ID-SE durch DIMDI, der Aufbau des „se-atlas“ und mehr.

Der Nationale Aktionsplan ist jedoch bei weitem noch nicht vollständig umgesetzt worden und viele wichtige Themen wurden noch gar nicht angegangen. Die übergeordneten strategischen Ziele, die sich NAMSE darüber hinaus gesetzt hat, müssen ebenso wie der Nationale Aktionsplan ohne ein dafür bereitgestelltes Budget umgesetzt werden. Die Erfolge, die es seit der Gründung im Jahr 2010 durchaus zu verzeichnen gibt, verdanken wir einigen sehr engagierten Vertreterinnen und Vertretern innerhalb und außerhalb des NAMSE.

ACHSE ist der Dachverband von rund 140 Selbsthilfeorganisationen und die Stimme von vier Millionen Menschen, die in Deutschland mit einer der etwa 8.000 Seltene Erkrankungen leben. Wir sehen uns als treibende Kraft, um eine Verbesserung der Lebensqualität und Lebensdauer der Betroffenen zu erreichen.

Die Menschen mit Seltene Erkrankungen haben ein Recht auf das Engagement der Politik, damit sich ihre Lebenslage verbessert und sie vergleichbare Chancen auf ein gutes Leben haben wie andere Menschen in diesem Land. In diesem Positionspapier beschreiben wir einige wichtige Themenkomplexe, in denen dringend ein Handeln erforderlich ist. Um

---

<sup>1</sup> Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen.

<sup>2</sup> Forschungsbericht im Auftrag des BMGs, „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland“. Siehe [https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5\\_Publikationen/Praevention/Berichte/110516\\_Forschungsbericht\\_Seltene\\_Krankheiten.pdf](https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Praevention/Berichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf)

Verbesserungen im Gesundheitswesen, aber auch im Bildungswesen oder in der Arbeitswelt zu erreichen, ist die Zusammenarbeit der zuständigen Akteure essenziell. Nur in wenigen Fällen können die Probleme durch eine einfache Gesetzesänderung gelöst werden. Dies heißt indes nicht, dass die Politik keine Verantwortung für die Situation der Betroffenen trägt. Auch wenn die Aufgabe komplex ist, muss sie sich ihr stellen!

ACHSE, die Stimme von vier Millionen Menschen mit Seltenen Erkrankungen, formuliert und erläutert in diesem Papier ihre Forderungen.<sup>34</sup>

## **2 VERSORGUNG VERBESSERN**

Der Weg zur Diagnose ist für Menschen mit Seltenen Erkrankungen nach wie vor viel zu lang. Es ist das Ziel der ACHSE, dass alle Menschen, die an einer wissenschaftlich beschriebenen Erkrankung leiden, innerhalb von einem Jahr nachdem ihre ersten Symptome aufgetreten sind, die richtige Diagnose erhalten.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen leben ihr Leben lang mit dieser Erkrankung. Nicht selten kommen noch weitere, auch häufigere Erkrankungen im Laufe des Lebens hinzu. Für eine optimale Versorgung und Unterstützung – sowohl vor als auch nach der Diagnose – müssen sich das Gesundheitswesen und andere Bereiche des sozialen Lebens – Schule, Arbeit, Freizeit – mehr an den Bedürfnissen der Betroffenen ausrichten. Zurzeit bleibt das deutsche Gesundheits- und Sozialwesen hinter seinen Möglichkeiten zurück, von einer patientenzentrierten ganzheitlichen Unterstützung der Betroffenen sind wir weit entfernt.

Im Kern wird Vernetzung gebraucht: Zwischen den Sektoren, zwischen Versorgern in den jeweiligen Bundesländern, zwischen nationalen und internationalen Institutionen, insbesondere mit den European Reference Networks, mit den Ärztinnen und Ärzten, den anderen Therapeutinnen und Therapeuten sowie mit den Bildungseinrichtungen, Arbeitsstellen und anderen Bereichen, die für die Lebensqualität der Betroffenen wichtig sind.

Gute Vernetzung funktioniert nur mit guter Kommunikation: Mit den Patientinnen und Patienten, zwischen den Versorgern und Dienstleistern. Wichtig ist zudem eine gute Dokumentation, die für alle beteiligten Akteure auch zugänglich ist. Damit dies gelingt, müssen Innovationen genutzt, vorangetrieben und nachhaltig im System implementiert werden. Zu diesen Innovationen gehören, wie etwa digitale Plattformen für Fallkonferenzen und Befundaustausch, Next-Generation-Sequencing oder die Nutzung künstlicher Intelligenz bei der Diagnosesuche.

Für alles braucht es Zeit und Geld.

Nachfolgend beschreiben wir einige Bausteine, die zum Gelingen einer verbesserten Versorgung dringend realisiert werden müssen.

---

<sup>3</sup> Eine Kurzfassung der ACHSE Forderungen finden Sie auf [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de).

<sup>4</sup> ACHSE ist Mitglied der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung, chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE) und bringt sich in ihrer Verbandsarbeit aktiv ein. ACHSE bezieht mit diesem Papier Position zu Themen, die für Menschen mit Seltenen Erkrankungen besonderer Bedeutung haben. Sie weist im Übrigen auf die Forderungen der BAG SELBSTHILFE hin (siehe [www.bag-selbsthilfe.de](http://www.bag-selbsthilfe.de)).

## 2.1 Patientenpfad definieren und veröffentlichen

Die späte Diagnosestellung und die anschließende suboptimale Behandlung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen führen zu Fehl- und Falsch- und Überbehandlungen, zu unnötigen Kosten und können sich zudem negativ auf den Krankheitsverlauf auswirken. Eine strukturierte Vorgehensweise erspart den Betroffenen viel Leid und kann Lebenschancen verbessern.

Von einer Beschreibung und Veröffentlichung des theoretisch optimalen Patientenpfades bei den verschiedenen Seltenen Erkrankungen erwartet ACHSE eine enorme Qualitätsverbesserung in der Versorgung. Es gibt viele Wege, um zur richtigen Diagnose zu gelangen. Bei den verschiedenen Seltenen Erkrankungen ist die Diagnosestellung unterschiedlich komplex. Einige Erkrankungen können schon in den Praxen der Haus- und Fachärztinnen und -ärzte diagnostiziert werden, für viele andere bedarf es eines multidisziplinären Teams und/oder humangenetischer Diagnostik.

Die im Innovationsfonds-Projekt TRANSLATE-NAMSE entwickelten Algorithmen zur systematischen Diagnosefindung wurden in Selektivverträgen verankert, denen die meisten Krankenkassen beigetreten sind. Von dem vom Gesetzgeber und den Krankenkassen 2024 initiierten Modellvorhaben gemäß §64e SGB V, das bestimmten Patientinnen und Patienten mit einer Krebserkrankung oder dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung eine Ganzgenomsequenzierung im Rahmen der gesetzlichen Regelversorgung ermöglicht, erhoffen wir uns eine schnellere Diagnosestellung sowie wichtige, neue Erkenntnisse zu Krankheitsursache, Krankheitsverlauf und Behandlungsansätzen.

Unabhängig davon wo die Diagnose gestellt wird, ist im Anschluss daran zu klären, wie und von wem die Patientin oder der Patient am besten behandelt wird. Der optimale Patientenpfad sollte deshalb auch den Versorgungspfad nach der Diagnosestellung aufzeigen. Oft wird die Versorgung in dem Zentrum übernommen, das die Diagnose gestellt hat. Wenn die Diagnose von den Hausärztinnen und -ärzten oder Fachärztinnen und -ärzten gestellt wird, muss für diesen transparent sein, was jetzt der nächste Schritt sein sollte. Vielfach werden die Ärztin oder der Arzt in der Niederlassung die Betreuung der Betroffenen entweder an ein Zentrum übergeben oder diese in Zusammenarbeit mit einem Zentrum betreuen.

Zurzeit sind Menschen mit Seltenen Erkrankungen vielfach gezwungen, Case Managerin oder Case Manager in eigener Sache zu sein (siehe hierzu auch Nr. 2.2.). Nur wenn Betroffene selbst energisch verfolgen, wie und wo ihre Erkrankung am besten diagnostiziert und anschließend optimal behandelt werden kann, profitieren sie von der qualitativ hochwertigen Versorgung, die das deutsche Gesundheitswesen eigentlich bieten kann. Dies kann aber nicht jeder!

Die Koordinationsaufgabe für die einzelnen Patientinnen und Patienten sieht ACHSE in der Regel bei den Fachzentren (B-Zentren). Die optimalen Patientenpfade müssen für die verschiedenen Krankheiten oder Krankheitsgruppen gemeinsam von den A- und B-Zentren (Referenz- und Fachzentren) beschrieben und festgelegt werden. Dabei wird für jede Erkrankung ein spezieller Pfad entstehen. Gemeinsam ist den meisten Erkrankungen das Erfordernis multidisziplinärer Teams aus verschiedenen Sektoren des Gesundheitswesens.

Individuell festzulegen ist allerdings für jede Erkrankung, welche Spezialisten diesen Teams angehören und wer die Koordination übernehmen sollte.

Auch hierbei erwarten wir durch die Vernetzungsaktivitäten der Deutschen Referenzzentren für Seltene Erkrankungen (Netzwerke aus B-Fachzentren) unter Einbindung der Patientenselbsthilfe – ACHSE und ihren Mitgliedern – Verbesserungen in der Versorgung. Diese Aktivitäten werden zurzeit durch eine gemeinsam geförderte Maßnahme der EU-Mitgliedsstaaten, dem Projekt JARDIN, besonders unterstützt, indem das Wissen und die Erfahrungen aus den 2017 EU-weit etablierten Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) für Seltene und hochkomplexe Erkrankungen den nationalen Gesundheitssysteme der EU-Mitgliedstaaten zugänglich gemacht werden. (Siehe auch Nr. 2.4. zur Vernetzung der Deutschen Referenzzentren für Seltene Erkrankungen – die DRNs).

## **2.2 MyCaseManager**

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. Viel zu oft muss dann gekämpft werden, damit die betroffene Person die bestmögliche Versorgung tatsächlich erhält. Insbesondere für den Erhalt von Hilfs- und Heilmitteln sowie für die passende Reha und Pflege müssen sich die Betroffenen mit viel Kraft und Energie einsetzen.

Da sich beim Fortschreiten der Erkrankungen bzw. im Laufe des Lebens mit einer chronischen Erkrankung die Bedarfe ändern und manchmal zusätzliche Erkrankungen hinzukommen, wiederholt sich das Suchen und Kämpfen immer wieder. Dies ermüdet und zermürbt. Die Regelungen für die verschiedenen Unterstützungsleistungen sind sehr komplex, ändern sich oft und müssen bei mehreren unterschiedlichen Behörden und Dienstleistern beantragt werden. Keine der Beratungsstellen überblickt die Vielfalt der geltenden Regelungen, nicht selten noch nicht mal den Teilbereich, für den sie zuständig sind.<sup>5</sup>

Menschen mit Seltenen Erkrankungen brauchen auf ihrem lebenslangen Weg durch das Gesundheitssystem jemanden, der an ihrer Seite steht, der sie bei allen diesen Fragen unterstützt und für sie kämpft. Dies muss nicht jemand sein, der alles weiß und selbst beantragen kann, sondern jemand, der weiß, wer sich womit auskennt und sich dafür einsetzt, dass die gewünschte Versorgung, Pflege etc. tatsächlich auch geleistet wird. Dieser „Case Manager“ sollte nur den jeweiligen Patientinnen und Patienten gegenüber verpflichtet sein. Diese sollten von der enormen bürokratischen Last, die sie als kranke Menschen nicht schultern können, befreit werden. Diese Arbeit darf nicht allein der ehrenamtlichen Unterstützung der Selbsthilfe überlassen werden.

---

<sup>5</sup> Die IGES-Studie aus 2018 Die Studie konstatiert ein sehr stark fragmentiertes<sup>5</sup> Beratungsangebot, dem immer mehr ältere und multimorbide Patienten mit Orientierungsbedarf gegenüberstehen. Konkrete Leistungen zur Koordinierung gelten zudem meist nur für sehr spezifische Patientengruppen. <https://www.medical-tribune.de/meinung-und-dialog/artikel/lotsen-auf-rezept-betreuungsmodelle-fuer-geriatrische-und-multimorbide-patienten-sollen-krankenhaus/>

Wir fordern die Case Managerin, den Case Manager auf Rezept für jede chronisch kranke Person, die sich eine solche Unterstützung wünscht! Die ACHSE wehrt sich gegen die Annahme, dass solche Hilfestellungen nur von Patientinnen und Patienten benötigt werden, die eine „eingeschränkte Gesundheitskompetenz“ haben.<sup>6</sup> Um die richtige Versorgung zu erhalten, braucht es keine Gesundheitskompetenz, sondern Systemkompetenz, die von niemandem erwartet werden kann. Viele chronische Erkrankungen belasten die Betroffenen außerdem so stark, dass sie nicht die gleiche Energie aufbringen können wie ein gesunder Mensch. Es fehlt ihnen einfach die Kraft für den notwendigen Kampf mit der Bürokratie. Nicht selten hören wir selbst von Betroffenen, die hauptberuflich Expertin oder Experte im Gesundheitswesen sind, dass sie an dieser Kombination aus Suche und Kampf fast zerbrechen, obwohl sie sich mit dem System auskennen. Die Betroffenen müssen von dieser Last befreit werden, um sich um ihre Therapien, ihre Genesung und den Erhalt Ihrer Gesundheit kümmern zu können.

Der „Case Manager“ handelt im Interesse der Patientin und des Patienten. Er übernimmt jedoch keine Verantwortung für deren Behandlung, sondern unterstützt sie bei den Aufgaben, die diese sonst allein übernehmen müssten. Dabei geht es nicht nur um medizinische Leistungen, auch um andere Unterstützungsleistungen, die für das Leben mit der Erkrankung notwendig sind. Für eine gute Lebensqualität sind je nach Erkrankung viele andere Leistungen erforderlich, z.B. eine Schulassistenz, ein Assistenzhund, der Schwerbehindertenausweis, Mehrbedarfe beim Arbeitslosengeld und ähnliches. Er ist der „Case Manager“ der Patientin und des Patienten, „MyCaseManager“ sozusagen.

1. „MyCaseManager“ setzt sich dafür ein, dass verschriebene Heil-, Hilfs- und Arzneimittel von der Krankenkasse erstattet werden, die notwendige Pflege beantragt und bewilligt wird. Er unterstützt bei der Beantragung und Suche von Verhinderungspflege. Er hilft Integrationshelfer und Pflegeleistungen zu organisieren, Reha-Maßnahmen zu beantragen oder finanzielle Unterstützung zu sichern. Er kann sich dazu bei den verschiedenen Beratungs- und Unterstützungsangeboten für Patientinnen und Patienten bedienen.
2. Zu seinen Aufgaben gehört auch in Erfahrung zu bringen, wer die Hauptverantwortung für die Behandlung trägt und ob alle Beteiligten voneinander wissen. Wenn die Behandlung nicht in einem Zentrum oder durch ein festes Behandlungsteam erfolgt, stellt „MyCaseManager“ sicher, dass die Behandlung unter den Behandlern abgestimmt wurde.
3. „MyCaseManager“ kümmert sich um Anträge auf Schulassistenz, Schwerbehindertenausweis, Haushaltshilfe, Arbeitsassistenz, Kommunale Unterstützungsmöglichkeiten etc. pp.

---

<sup>6</sup> Im „Nationalen Aktionsplan Gesundheitskompetenz“ wird z.B. die – richtige – Empfehlung gegeben, die Navigation im Gesundheitssystem zu erleichtern, Transparenz zu erhöhen und administrative Hürden abzubauen (Nr. 7), weil die Gesundheitskompetenz vieler nicht ausreichen würde, diese Hürden zu bewältigen. Das Problem ist richtig beschrieben, es ist nur ein Problem des Systems, nicht des Patienten: Siehe [https://www.bosch-stiftung.de/sites/default/files/publications/pdf/2018-02/Nationaler\\_Aktionsplan\\_Gesundheitskompetenz.pdf](https://www.bosch-stiftung.de/sites/default/files/publications/pdf/2018-02/Nationaler_Aktionsplan_Gesundheitskompetenz.pdf)

### ***Es bedarf auch Patientenlotsen und -lotsinnen!***

Die Forderung der ACHSE nach Case Managern für Patienten bedeutet nicht, dass wir uns nicht auch Patientenlotsen an bestimmten Stellen im Gesundheitssystem wünschen (siehe hierzu auch Nr. 2.4.). Patientenlotsen sind speziell ausgebildete Fachkräfte, die Patienten an einem bestimmten Punkt den nächsten Schritt auf ihrem Weg durch das System aufzeigen, wie z.B. zum richtigen Versorgungszentrum, dem jetzt notwendigen Facharzt oder auch zum internationalen Experten. Sie fördern die Vernetzung und tragen zur Optimierung der Abläufe im Gesundheitswesen bei, indem sie den Weg des Patienten durch das System vereinfachen und effizienter gestalten. Dadurch wird die Qualität der Versorgung insgesamt verbessert.

Der wesentliche Unterschied zum Case Manager liegt jedoch in der individuellen Betreuung: Während der Patientenlotse für einzelne Krankheitsgruppen an bestimmten Stellen im System den Patienten den Weg zeigt, ist der Case Manager ausschließlich dem einzelnen Patienten verpflichtet und zwar unabhängig von der jeweiligen Erkrankung. Er sorgt dafür, dass die Versorgung und die soziale Unterstützung optimal auf die individuellen Bedürfnisse abgestimmt sind. Und zwar aus Sicht des individuellen Patienten, für sein Leben und in seinem Auftrag.

### **2.3 Bewusstsein schaffen**

Spezialisierte Versorgung kommt den Betroffenen nur zugute, wenn sich Ärztinnen und Ärzte, bei denen sich die Betroffenen mit ihren ersten Symptomen vorstellen, bewusst sind, dass es viele Seltene Erkrankungen gibt, die sie nicht alle kennen können. Wenn die Behandelnden Seltene Erkrankungen in Betracht ziehen, müssen sie wissen, an wen sie Patientinnen oder Patienten über-/verweisen können, die sie nicht selbst diagnostizieren oder behandeln können.

Die ACHSE arbeitet systematisch daran, dieses Bewusstsein zu steigern. Durch unsere Aktivitäten sind in den letzten 20 Jahren hunderte Artikel erschienen und zahllose Veranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen organisiert worden. Hiermit hat die ACHSE zur so genannten „Awareness“, zum Problembewusstsein, beigetragen. Um wirklich kontinuierlich alle Behandelnden zu erreichen, jene mit langer Berufserfahrung und jene mit kurzer, benötigen wir besondere Kraftanstrengungen und eine gemeinsame Strategie aller Akteure im NAMSE genauso wie in der Politik.

Die ACHSE fordert, dass die Bundesregierung systematisch über Seltene Erkrankungen informiert bzw. qualifizierte Institutionen für diese Aufgabe finanziell unterstützt. Ziel ist es, dass alle Akteure im Gesundheitswesen, insbesondere die Ärztinnen und Ärzte, aber auch Hebammen, Fachkräfte der Pflege, Mitarbeitende an den Service-Telefonen von Krankenkassen etc. darüber informiert werden, dass es Seltene Erkrankungen gibt und wo man Informationen und Hilfe findet, wenn man glaubt, es mit einer Seltenen Erkrankung zu tun zu haben.

## **2.4 Vernetzte Versorgung - Vernetzung der deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen untereinander und mit den European Reference Networks (ERN)**

Die ACHSE setzt sich dafür ein, dass die Strukturen der Versorgung besser an die Bedarfe von Menschen mit Seltenen Erkrankungen angepasst werden, damit die Versorgung von Patientinnen und Patienten nachhaltig optimiert wird. Das Konzept der NAMSE-Zentrenstruktur ist dabei nach wie vor ein guter und sehr wichtiger Baustein.

In der Zwischenzeit ist es einigen Zentren für Seltene Erkrankungen gelungen, in die Landeskrankenhausplanung aufgenommen zu werden und somit auch rückwirkend unter die Zuschlagsregelung für die Zentren nach § 136c Abs. 5 SGB V zu fallen und von den Zuschüssen zu profitieren. Leider bedeutet dies aber nicht selbstverständlich, dass die (gesamten) Zuschläge auch dem jeweiligen Zentrum zukommen. Auch muss die Aufnahme in die Landeskrankenhausplanung immer wieder neu beantragt werden, was einigen Zentren bisher nicht im ersten Anlauf gelungen ist. Darüber hinaus gilt die Zuschlagsregelung für die stationäre Versorgung und nicht für die viel häufigere ambulante Versorgung. Der Versorgung von Patientinnen und Patienten fehlt es somit immer noch an Nachhaltigkeit.

Die Zertifizierung für die bundesweit 36 Referenzzentren (NAMSE Typ A-Zentren), nach Vorgaben vom NAMSE und dem Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA), ist seit Herbst 2021 möglich und seitens der Zentren nachgefragt. Der Großteil der Zentren ist bereits zertifiziert oder im Prozess der Zertifizierung. Dies trägt zu mehr Transparenz und zu nachhaltiger Qualität in der Versorgung bei. Auch von der bald möglichen Zertifizierung der Fachzentren (NAMSE Typ B-Zentren) erhoffen wir uns weitere wichtige Impulse (auch hinsichtlich finanzieller Aspekte) für eine verbesserte Versorgung.

Nach wie vor findet die Vernetzung aus den Zentren heraus zu Expertinnen und Experten an nicht-universitären Kliniken und in den Sektor der niedergelassenen Ärzte nicht strukturiert statt. Dies ist ein Manko, weil Informationen und Wissen zu spezifischen Erkrankungen und zu Vorgehensweisen, um Diagnosewege zu verkürzen, nicht zielführend ausgetauscht werden. Fortschritte könnten durch die Kommunikationsmaßnahmen rund ums das Modellvorhaben gemäß §64e SGB V, aber auch die Vernetzungsaktivitäten der B-Zentren, die als spezialisierte Versorgungseinheiten auch über Sektorengrenzen hinweg tätig sind, erreicht werden

### **2.4.1 Vernetzung der Zentren mit der Primärversorgung**

Betroffene benötigen im Alltag eine Versorgung vor Ort, die gut mit den Expertinnen und Experten für ihre Erkrankungen vernetzt ist. Dies ist unabhängig davon, ob die Experten in einem Zentrum, einer Klinik oder auch in einer spezialisierten ambulanten Versorgung tätig sind. Nicht für alle Versorgungssituationen im Alltag bedarf es dieser Expertise. Im Notfall wird die spezialisierte Versorgung in der Regel nicht schnell genug erreicht werden können. Bei Seltenen Erkrankungen ist eine wohnortnahe Versorgung durch Expertinnen und Experten nicht regelhaft möglich.

ACHSE erwartet große Verbesserungen durch eine Klärung und Veröffentlichung der Patientenpfade, von den Haus- und Fachärztinnen und -ärzten, d.h. aus dem allgemeinen Gesundheitssystem hin zu den Fachzentren und anderen Versorgungsangeboten (und

zurück). Die Gründung und Zertifizierung von Zentren, die ausschließlich ambulant ihre spezialisierte Versorgung anbieten und sich mit A- und B-Zentren vernetzen, sollte hierbei unbedingt ermöglicht und vorangetrieben werden.

Die Formulierung und Verabschiedung von strukturierten Patientenpfaden, die beschreiben, wie die Vernetzung bei diesen Erkrankungen idealerweise organisiert würde und welche Versorgungs- und/oder Informationslücken dazu zu schließen sind, hat für ACHSE eine hohe Priorität (siehe auch Nr. 2.1. zu Patientenpfade). Auch die Strukturen, um die Vernetzung zwischen den Ärztinnen und Ärzten, die zufällig mit einer bestimmten Seltene Erkrankung konfrontiert werden und denjenigen, die die Expertise zu dieser Erkrankung haben, zu organisieren, sind von enormer Bedeutung für eine gelungene vernetzte Versorgung.

Wie die Vernetzung zwischen der Versorgung vor Ort und krankheitsspezifischer Expertise am besten aufgesetzt wird, ist bei den verschiedenen Erkrankungen unterschiedlich zu beurteilen. Durch die Vernetzung der deutschen Zentren entlang derselben Krankheitsgruppen wie in den Europäischen Referenznetzwerken können Strukturen entstehen, in die sich die Ärztinnen und Ärzten, die tatsächlich Patientinnen und Patienten mit der jeweiligen Erkrankung betreuen, integrieren lassen. Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen wurde 2013 eine Zentrenstruktur aus drei Ebenen vereinbart, in der Kooperationszentren (Typ C-Zentren) die ambulante Versorgung interdisziplinär und multiprofessionell sicherstellen sollten. Die C-Zentren sollten krankheitsspezifisch oder krankheitsgruppenspezifisch organisiert sein. Die Kooperationszentren sollten in erster Linie für die Erbringung konkreter Versorgungsleistungen bei Patientinnen und Patienten mit einer gesicherten Diagnose oder klarer Verdachtsdiagnose zuständig sein. Hierfür würden zum Beispiel niedergelassene Schwerpunktpraxen, Gemeinschaftspraxen, Medizinische Versorgungszentren (MVZ) oder Krankenhäuser in Frage kommen. Die Kriterien im Anhang 2 des Nationalen Aktionsplans wurden im Gegensatz zu den A- und B-Zentren für die C-Zentren noch nicht ausgearbeitet und operationalisiert.

Dies erklärt sich aus den folgenden Umständen:

- Es hat sich herausgestellt, dass die Akteure im NAMSE unterschiedliche Vorstellungen davon haben, welche Rolle die C-Zentren in der Versorgung einnehmen sollten. Es muss differenziert werden zwischen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) und der allgemeinen ambulanten Versorgung. Die ambulante spezialfachärztliche Versorgung, wird in Kliniken (C-Zentren) angeboten und bietet keine stationäre Versorgung. Unter die allgemeine ambulante Versorgung fallen die Primärversorgung und die fachärztliche Versorgung der Patienten. Diese muss mit der spezialisierten Versorgung der Zentren vernetzt werden.
- Bei 8.000 Seltene Erkrankungen mit sehr unterschiedlicher Prävalenz und Inzidenz, vier Millionen Betroffenen in Deutschland und einem föderal organisierten Gesundheitswesen ist individuell für jede Erkrankung zu bewerten, wie und durch wen regionale Versorgungsangebote erbracht werden können. Dazu ist eine große Flexibilität von Regelungen unerlässlich.

### **2.4.2 Deutsche Referenznetzwerke (DRN) etablieren**

ACHSE setzt sich dafür ein, dass Vernetzungsstrukturen zwischen den deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen etabliert werden. Die Vernetzung sollte nach den gleichen Krankheitsgruppen geclustert werden, in denen die European Reference Networks (ERNs) organisiert sind und Schnittstellen zu den ERNs etablieren. Für eine optimale Vernetzung ist eine strukturierte Einbindung der Patientenselbsthilfe nach Beispiel der European Advocacy Groups (ePAGs) bei den ERNs unerlässlich. Um eine solche nachhaltige Struktur etablieren zu können sollten Fördermittel verfügbar gemacht und anschließend nachhaltige Finanzierungsmöglichkeiten realisiert werden.

Es gibt in der Zwischenzeit Bestrebungen auch auf der Ebene der B-Zentren eine koordinierte Zusammenarbeit der medizinischen Expertinnen und Experten unter der Federführung von A-Zentren zu organisieren, in sog. Deutschen Referenznetzwerken (DRN). Die Vorlage dazu liefern die bestehenden Europäischen Referenz Netzwerke (ERN) sowie die bundeseinheitliche Regelung zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten, die der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) im Dezember 2019 einstimmig und mit Zustimmung der Länder und der Patientenvertretung beschlossen hat. Der G-BA fordert dabei auch, dass eine Einbindung und Beteiligung von krankheitsspezifischen Patientenvertreterinnen und Patientenvertretern in die Netzwerkaktivitäten erfolgen soll. Noch findet keine systematische Zusammenarbeit zwischen den B-Zentren-Koordinierenden und der Patientenvertretung statt, erste Ansätze werden aber verfolgt. Gerade bei den Seltenen Erkrankungen ist Wissen und Expertise zu den einzelnen Erkrankungen rar und nicht verbreitet. Die Erfahrung der Betroffenen aus dem Versorgungsalltag und der Input von Patientenvertreterinnen und Patientenvertretern aus den ERNs, wo Patientenvertretende seit Jahren auf europäischer Ebene koordiniert mit Gesundheitsdienstleistern kooperieren, ist unverzichtbar.

## **2.5 Hilfsmittelversorgung bedarfs- und patientenorientiert weiterentwickeln**

Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind häufig auf Hilfsmittel angewiesen, um sowohl ihre Grundbedürfnisse des täglichen Lebens zu befriedigen als auch insgesamt am gesellschaftlichen Leben teilhaben zu können. Um die zu erhalten sind oft lange und aufwändige Antragsverfahren von Nöten, die für die Betroffenen eine erhebliche zusätzliche körperliche und psychische Belastung und den Verlust wertvoller Lebenszeit bedeuten. Fast schon selbstredend ist daher ein schneller und unbürokratischer Zugang zu Hilfsmitteln für Menschen mit Seltenen Erkrankungen essenziell.

### **2.5.1 Prüfung der medizinischen Erforderlichkeit**

Durch die Prüfung der medizinischen Erforderlichkeit (durch die Krankenkasse und/oder den Medizinischen Dienst) kommt es häufig, insbesondere bei aufwändigen Versorgung, zu erheblichen Verzögerungen in der Hilfsmittelversorgung, was insbesondere bei Kindern und Jugendlichen zu teils irreversiblen Schädigungen und Entwicklungsstörungen führt und eine unzureichende Teilhabe am gesellschaftlichen Leben zur Folge hat. Diese Problematik verschärft sich bei Menschen mit Seltenen Erkrankungen, da diese regelmäßig einen

komplexen Versorgungsbedarf haben und die Krankheiten häufig progredient verlaufen. Schnelle Genehmigungen und Anpassungen an den jeweiligen Hilfsmittelbedarf sind demnach unabdingbar, um Schmerzen, Beschwerden und Einschränkungen zu lindern.

Vor diesem Hintergrund fordern wir die Einführung einer Regelung im § 33 SGB V, wonach die Erforderlichkeit eines Hilfsmittels vermutet wird (und mithin eine weitere fachliche Prüfung durch die Krankenkasse bzw. den Medizinischen Dienst entfällt), wenn sich der Patient oder die Patientin in einer regelmäßigen interdisziplinären und fachlich kompetenten Betreuung befindet. Eine solche findet beispielsweise in Sozialpädiatrischen Zentren, in Medizinischen Zentren für Erwachsene mit Behinderung, in Fachabteilungen von Universitätskliniken (z.B. pädiatrische Neuroorthopädie) oder in anderen ausgewiesenen Spezialkliniken, wie z.B. Zentren für Seltene Erkrankungen, statt.

Zudem sollte eine solche Empfehlung auch nach 28 Tagen ihre Gültigkeit bewahren, wenn der oder die Versicherte innerhalb dieses Zeitraums bereits Kontakt zum Sanitätshaus aufgenommen hat. Gerade bei komplexen Versorgungsleistungen ist es aufgrund des Fachkräftemangels zunehmend unmöglich innerhalb von 28 Tagen bei einem Sanitätshaus einen Termin zu finden, um das Hilfsmittel zu erproben und einen Kostenvoranschlag zu erhalten. Diese Faktoren entziehen sich dem Einflussbereich der Versicherten und dürfen deshalb auch nicht zu deren Nachteil gereichen.

Soweit die Krankenkasse den Medizinischen Dienst mit einer Prüfung der Erforderlichkeit beauftragt, muss gewährleistet werden, dass die Begutachtung sich am konkreten Versorgungsfall orientiert: sie soll ausschließlich von Ärztinnen und Ärzten durchgeführt werden, die über eine fachliche Qualifikation in dem einschlägigen medizinischen Schwerpunkt (z.B. Orthopädie) und der jeweiligen Zielgruppe (z.B. Kinder und Jugendliche) verfügen und die bei ihrer Begutachtung die besonderen Bedarfe und Kontextfaktoren der Menschen mit Seltenern Erkrankungen verstehen und berücksichtigen (d.h. zum Beispiel keine Begutachtung durch Kardiologen bei der Versorgung eines Jugendlichen mit einer Prothese). Nach UN-BRK und SGB IX ist den besonderen Bedürfnissen von Kindern mit Behinderung Rechnung zu tragen. Dazu muss eine entsprechende Expertise vorliegen.

### **2.5.2 Genehmigungsfiktion**

Gleichzeitig müssen Maßnahmen geschaffen werden um die sektorenübergreifende Zusammenarbeit bei Rückfragen oder Versorgungsunsicherheiten zu verbessern: dem Vertragsarzt bzw. der Vertragsärztin sollte gesetzlich die Möglichkeit eingeräumt werden den Medizinischen Dienst um Klärung zu bitten, soweit die Versorgungsrelevanz der Rückfragen durch den Medizinischen Dienst nicht nachvollzogen werden kann oder Versorgungsalternativen kontraindiziert sind. Andernfalls ist es für sie oder ihn unmöglich, die Fragen adäquat zu beantworten.

Wir fordern außerdem die Einführung eines rechtlich verbindlichen Genehmigungsverzichts für wachstumsbedingte Folgeversorgungen, Ersatzbeschaffungen und Hilfsmittelanpassungen, insbesondere bei Kindern und Jugendlichen (wie z.B. der nächstgrößere Autositz, Rehauggy, Walker, Stehständer, Schuhe, Prothese, Orthesen, Rollstuhl, etc.). Dazu gehört auch ein Modellwechsel innerhalb einer vergleichbaren Produktart, z.B. mangels Folgegröße des ursprünglichen Modells. Es ist schlichtweg nicht nachvollziehbar, warum in

diesen Fällen eine Erforderlichkeitsprüfung erneut stattfinden soll und die Krankenkassen von den Sanitätshäusern zudem regelmäßig Rezepte dazu fordern. In diesem Bereich können wichtige Ressourcen eingespart und Versicherte niederschwellig und zügig versorgt werden.

### **2.5.3 Gegenstände des täglichen Lebens - Zubehörteile**

Weiterhin bedarf es einer Konkretisierung im § 33 SGB V, wonach Zubehörteile, die üblicherweise nur von kranken oder behinderte Personen verwendet oder ohne die das Hilfsmittel nicht oder nicht zweckentsprechend betrieben werden kann, nicht zu den Gebrauchsgegenständen des täglichen Lebens zählen. Die häufig anzutreffende pauschale Auffassung, bei Zubehörteilen handle es sich um Gegenstände des täglichen Lebens und diese seien als solche daher nicht vom Versorgungsumfang gedeckt, erschwert den Versorgungsprozess, steht kaum in Relation zu den Kosten eines Widerspruchs- und Klageverfahrens und wird deshalb von uns kritisiert. Bei den meisten im Hilfsmittelverzeichnis aufgeführten Produkten und deren Zubehörteilen dürfte es sich um keine handelsüblichen Artikel handeln (beispielsweise bei Rollstühlen: 8 bar-Pumpe, Speichenschutz, Regenschutz, Sonnenschutz, Schutz für Kinderhände, Regen-/Sonnenschutzverdeck, Schutzpolster für Gelenke, oder bei Dreirad-Fahranfänger eine Lenkstange, oder Stoßdämpfer bei Rehabuggys, etc.).

### **2.5.4 Beratung stärken – Brüche im Versorgungsprozess schließen**

In Ermangelung eines hinreichenden Angebots fordert die ACHSE außerdem den Auf-, und Ausbau von umfassenden und trägerübergreifenden Beratungsangeboten mit spezieller Kompetenz für Menschen mit Mehrfachbehinderungen. Nur so können Doppel- und Fehlversorgungen vermieden werden. Aufgrund des relativ komplexen Leistungsrechts bei Hilfsmitteln und der unterschiedlichen Regelungen einzelner Leistungsträger sollte eine unabhängige und trägerübergreifende Hilfsmittelberatung wie aus einer Hand erfolgen, um Fehlinformationen zu vermeiden, Selbsthilfe zu stärken und Ressourcen zu schonen. Es muss außerdem sichergestellt werden, dass die Rehabilitationsträger ihrer Weiterleitungspflicht nach § 14 Abs. 1 Satz 2 SGB IX rechtskonform nachkommen.

Heranwachsende müssen beim Übergang vom Kinder-, und Jugendalter ins Erwachsenenalter (Transition) stärker in den Blick genommen werden, denn auch hier besteht dringender Handlungsbedarf:

- Beim Übertritt von der Familienversicherung in die Einzelversicherung (in der Regel mit Vollendung des 18. Lebensjahres) werden Patientenakten häufig - auch innerhalb desselben Kostenträgers - unvollständig weitergeleitet mit der Konsequenz, dass zum Beispiel berechtigte Instandsetzungen oder Ersatzbeschaffungen abgelehnt werden
- Es fehlen hinreichende Informations-, und Beratungsangebote, welche die nunmehr volljährigen Versicherten über das Leistungs-, und Kostenträgersystem im Bereich der Hilfsmittelversorgung aufklären (z.B. über den Versorgungsanspruch bei Hilfsmitteln zur Teilhabe am Arbeitsleben und die hierfür zuständigen Kostenträger)

- Es bestehen Unsicherheiten, inwieweit Verordnungen durch einen Pädiater bzw. eine Pädiaterin noch akzeptiert werden

### **2.5.5 Transparenter Antragsprozess**

Im Sinne einer zukunftsfähigen Versorgung muss der Antragsprozess zeitnah transparent und digital gestaltet werden, um die Versicherten und am Hilfsmittelprozess Beteiligten in den Prüfungsprozess einzubinden. Versicherte, Ärztinnen und Ärzte oder Leistungserbringer haben keine einheitliche Kenntnis darüber, welche Informationen an die Kassen übermittelt wurden, in welchem Verfahrensstadium sich der Antrag befindet, welche Fragestellung der Vertragsärztin bzw. dem Vertragsarzt vom Medizinischen Dienst vorgelegt wird, welche Unterlagen hinzugezogen werden oder welche zusätzlichen Befunde, Fotos, Videos ggf. noch benötigt werden.

Eine frühzeitige und systematische Einbindung der Versicherten wäre hier von großem Vorteil. Diese können dann überprüfen, ob der Krankenkasse die notwendigen Informationen von oft verschiedenen Behandlern vorliegen.

### **2.5.6 Zu wenig mehrkostenfreie Hilfsmittel, Fachkräftemangel und Verknappung Angebot**

Obwohl es in §127 Abs. 1 S. 4 SGB V ausdrücklich heißt, dass in den Verträgen zwischen den Krankenkassen und den Leistungserbringern „eine hinreichende Anzahl an mehrkostenfreien Hilfsmitteln (...) sichergestellt“ werden muss, kommt es immer wieder vor, dass Versicherten nur ein Produkt zur Auswahl steht, welches jedoch nicht ihrem Bedarf entspricht. Anhand der Mehrkostenberichte der GKV-SV ist zu erkennen, in welchen Produktgruppen immer wieder Mehrkosten von Versicherten geleistet werden. Diese Norm darf nicht eine inhaltslose Formel sein, sondern muss zur gelebten Praxis werden

Auch im Versorgungsbereich mit Hilfsmitteln macht sich der Fachkräftemangel in längeren Lieferzeiten, verzögerten Anpassungszeiten und einer unzureichenden Verfügbarkeit von individueller Beratung (Information, Testungen) bemerkbar.

Zudem haben die Inflation und das Medizinproduktegesetz für eine Verknappung im Angebot an Hilfsmitteln und Zubehörteilen, insbesondere für Menschen mit Seltenern Erkrankungen sowie Kindern und Jugendlichen gesorgt, da hier in der Regel Nischenmärkte bedient werden. Nach der UN-BRK haben die Vertragsstaaten jedoch dafür Sorge zu tragen, dass Menschen mit Behinderung über geeignete und innovative Hilfsmittel am Leben in der Gesellschaft teilhaben können. Sie haben Innovationen zu fördern und technisch neuartige Produkte für diese Zielgruppen verfügbar zu machen.

## **2.6 Nutzung Digitalisierung und KI**

Die fortschreitende Digitalisierung, die weltweit die Erfassung riesiger Datenmengen ermöglicht, verändert auch in der Medizin Wissen und Prozesse grundlegend. Im Feld der Seltenern Erkrankungen werden mit ihrem Einsatz große Hoffnungen verbunden: Verkürzung des Diagnosewegs, Erkenntnisgewinn sowie Generierung von neuen Forschungsansätzen.

Es gibt bereits konkrete digitale Anwendungen, um die Versorgung von Betroffenen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern, z.B. in der genetischen Diagnostik (Human Phenotype Ontology, Face2gene), in der Notaufnahme und Praxis (Diagnoseunterstützungstools), für Patientinnen und Patienten (Symptom-Analyse- und krankheitsspezifische Apps, ePA).

Darüber hinaus bietet die Digitalisierung die Grundlage, Daten aus der Krankenversorgung und Forschung besser nutzbar zu machen und somit die Patientenversorgung zu stärken.

Für die mit den verschiedenen Aktivitäten einhergehenden, regulatorischen Fragestellungen ist besonders der Datenschutz für die Patientinnen und Patienten relevant. Betroffene von Seltenen Erkrankungen haben großes Interesse daran, dass ihre Daten und ihr Wissen für die Versorgung und Forschung genutzt werden. Aufgrund der Seltenheit ihrer Erkrankung sind sie gleichzeitig vulnerabel hinsichtlich personenbezogener Identifikation. Damit sie von den verschiedenen Aktivitäten und Angeboten profitieren und informierte Entscheidungen zur Verwendung ihrer Daten treffen können, bedarf es einer fundierten, ausführlichen, individuellen Beratung und Aufklärung durch geschultes Fachpersonal.

### **2.6.1 Aufklärung der Patienten**

Die Digitalisierung eröffnet für Menschen mit Seltenen Erkrankungen neue Perspektiven in der Versorgung – sowohl durch Tools zur Steuerung ihrer Erkrankung (Apps), als auch dadurch, dass durch die Digitalisierung das allgemeine Wissen in der Medizin wächst. Ihnen kommt eine neue Verantwortung als Organisator ihrer medizinischen Befunde und anderer krankheitsbezogener Daten (ePA) und als Beitragsleistende zu Forschungsprojekten (durch zur Verfügung stellen von Gesundheits- und Behandlungsdaten) zu. Die im Gesundheitsdatennutzungsgesetz (GDNG) eingeführte Opt-Out-Lösung (= Bürger müssen aktiv widersprechen, wenn sie keine ePA nutzen möchten) entbindet die Verantwortlichen seitens des Gesetzgebers und der Krankenkassen nicht davon, über den Einsatz und Nutzen der ePA und dies in einer verständlichen Form zu informieren. Die Betroffenen können auch eine selbst bestimmte Entscheidung über den Opt-Out nur dann treffen, wenn sie ausreichend über die Voraussetzungen und Rechtsfolgen informiert wurden. Betroffene von Seltenen Erkrankungen haben hierbei besondere Bedarfe, als Beispiel wäre hier der Umgang mit genetischen Daten zu nennen. ACHSE fordert, dass dies bei den Maßnahmen zur „Förderung des selbstbestimmten gesundheitsorientierten Einsatzes digitaler oder telemedizinischer Anwendungen und Verfahren durch die Versicherten“ berücksichtigt wird.<sup>7</sup>

## **2.7 Gendiagnostik**

Der Einsatz von genomischer Diagnostik in der Medizin erlaubt die immer effizientere und präzisere Analyse des Krankheitsgeschehens und bietet dadurch die Möglichkeit für

---

<sup>7</sup> § 20k SGB V: [http://www.gesetze-im-internet.de/sgb\\_5/\\_20k.html#:~:text=%C2%A7%2020k%20F%C3%B6rderung%20der%20digitalen,Verfahren%20durch%20die%20Versicherten%20vor.](http://www.gesetze-im-internet.de/sgb_5/_20k.html#:~:text=%C2%A7%2020k%20F%C3%B6rderung%20der%20digitalen,Verfahren%20durch%20die%20Versicherten%20vor.)

genauere Diagnosen von Krankheiten, die Vorhersage von Wirksamkeit und Nebenwirkungen vieler Therapien und gegebenenfalls sogar die Krankheitsprävention.

### **2.7.1 Whole Exome Sequencing**

Die genetische Diagnostik wird in der Regel nur für ein eingeschränktes Genpanel von 25 Kilobasen durchgeführt. Für die Diagnostik von Betroffenen mit komplexen, vielfältigen und unspezifischen Symptomen, wie sie häufig bei Seltene Erkrankungen vorkommen, bedarf es aber einer größeren Datenbasis, als die von einem oder mehreren Panels. Zur Analyse einer sehr großen Zahl von Genen auf einmal und in jedweder Kombination ist die Exomsequenzierung (hierbei wird der sogenannte kodierende Bereich des Genoms, der ca. 2% des menschlichen Genoms ausmacht, erfasst) erforderlich, mit der die meisten aller bekannten krankheitsverursachenden Varianten gefunden werden können.

Der gezielte, effiziente und qualitätsgesicherte Einsatz der Exomsequenzierung (Whole Exome Sequencing, WES) innerhalb eines definierten Patientenpfades wurde im Innovationsfondsprojekt TRANSLATE-NAMSE entwickelt und erprobt. Diese Vorgehensweise wird momentan mittlerweile aufgrund verschiedener aber standardisierter Selektivverträge einer großen Gruppe von Patienten zugänglich gemacht.

### **2.7.2 Whole Genome Sequencing**

Darüber hinaus kommt bereits die Ganzgenomsequenzierung (Whole Genome Sequencing, WGS) zum Einsatz. Mit „Genom“ wird die gesamte Erbinformation einer Zelle und auch der - im Gegensatz zum Exom - nicht kodierende Bereich der DNA bezeichnet, das sind 98% unseres Erbguts. WGS erweitert das Analysespektrum erheblich und ermöglicht so die Diagnose und Ursachenforschung bei vielen Seltene Erkrankungen. Die Wissenschaft arbeitet kontinuierlich daran, die funktionellen Eigenschaften dieser DNA-Abschnitte zu interpretieren, ihre Auswirkungen zu verstehen und in die Versorgung zu übertragen.

In einem vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) geförderten Projekt („genomDE“) wurden seit Herbst 2021 von Expertinnen und Experten aus der Medizin, Informatik, Bioinformatik und Patientenorganisationen alle Schritte vorbereitet, um Ganzgenomsequenzierung in die klinische Versorgung der gesetzlichen Krankenkassen (GKV) einzubringen. Der konkrete Einsatz erfolgt ab Sommer 2024 im Rahmen eines mehrjährigen Modellvorhabens<sup>8</sup>. Die Versorgung richtet sich zunächst einmal nur an ausgewählte Betroffene von onkologischen und Seltene Erkrankungen und findet vorerst an einer begrenzten Anzahl dafür spezialisierter Universitätskliniken unter Einbindung weiterer Institutionen zur Datenspeicherung und Datenmanagement statt. Die zukünftige Einbindung weiterer Leistungserbringer ist vorgesehen, hängt aber vom Erfolg des Modellvorhabens ab. Zur Evaluierung des Erfolgs des Modellvorhabens braucht es neben den Mitteln der GKV zur Durchführung der Genomsequenzierungen und -auswertungen durch die klinische Humangenetik auch Förderung, die begleitende wissenschaftliche Untersuchungen ermöglicht. Nur so

---

<sup>8</sup> <https://www.recht.bund.de/bgb/1/2024/230/VO.html> (online-Zugriff: 14.7.24)

kann der „Datenschatz gehoben“, Nutzen bewiesen und weiteres Wissen um Seltene Erkrankungen generiert werden.

Das Vorhaben der an den Exom-Selektivverträgen beteiligten Krankenkassen, die oben bereits erwähnten Selektivverträge im Zuge der Etablierung des Modellvorhabens einzustellen, wird ACHSE-seitig kritisch beurteilt. In genomDE wurde die Anzahl der Patientinnen und Patienten, für die eine Ganzgenomsequenzierung in Frage kommt, für jeden Standort einzeln festgelegt- und damit auch das erforderliche Budget. Hierbei sind einzelne Zentren geringer budgetiert worden als dies im Exom-Selektivvertrag der Fall war, so dass es regional zu einer Verschlechterung der gerade erst etablierten diagnostischen Versorgung kommen wird. Hier sollte erreicht werden, dass die Exom-Diagnostik an diesen Standorten weiter in Selektivverträgen angeboten werden kann.

### **2.7.3 Gendiagnostik als Teil eines strukturierten Patientenpfads**

Aus Patientensicht ist die Gendiagnostik ein zwar wichtiger, aber trotzdem nur einer von mehreren Bausteinen, die sich zu einem stimmigen Gesamtkonzept in der Versorgung zusammensetzen sollten, um die angemessene Versorgung von Betroffenen von Seltene Erkrankungen und ein hohes Maß an Behandlungsqualität sicher zu stellen. Hierzu bedarf es – auch um Ressourcen zu schonen – einer stringenten, strukturierten, abgestimmten Vorgehensweise unter klinischen Expertinnen und Experten mit Spezialwissen aus verschiedensten Disziplinen, der engen Verknüpfung mit Forschung und der sektorenübergreifenden Vernetzung mit medizinischen und therapeutischen Expertinnen und Experten.

Damit gendiagnostische Verfahren als Mittel der Wahl zum richtigen Zeitpunkt eingesetzt werden, müssen sie eingebettet sein in einen strukturierten Patientenpfad, wie er bereits an anderer Stelle vorab adressiert wurde: dieser führt die Ratsuchenden erst an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen, dort wird anhand der vorliegenden medizinischen Befunde von den Ärztinnen und Ärzten unterschiedlicher Fachrichtungen über das geeignete diagnostische Vorgehen entschieden und gegebenenfalls die erforderliche Gendiagnostik eingesetzt. Das Ergebnis wird mit der Patientin bzw. dem Patienten beraten und bei Bedarf erfolgt ergänzende Diagnostik sowie therapeutisches Vorgehen.

Wenn die Patientin oder der Patient das ZSE verlassen, sind sie darüber informiert, wie ihre weitere krankheitsspezifische Versorgung erfolgen soll, dazu gehört auch der Verweis an die passende Patientenselbsthilfe, sofern es eine gibt. Diese Informationen gehen darüber hinaus zeitnah der betreuenden (Haus-) Ärztin oder dem (Haus-)Arzt außerhalb des Zentrums zu, damit diese gemeinsam mit den Betroffenen die Handlungsempfehlungen in deren Lebensalltag umsetzen können. Leider machen wir in der Beratung die Erfahrung, dass „theoretisch“ die weitere Versorgung seitens des ZSE im Arztbrief beschrieben ist, sich die Realisierung außerhalb des ZSE dann aber für die Betroffenen schwierig gestaltet. Hier bedarf es Verbesserungen in der Umsetzung.

Die Genomsequenzierung als Bestandteil einer umfassenden Versorgung erfordert in einem noch weit größeren Maß als bisher die Bündelung von klinischer Expertise, spezialisierter Labortechnik und Grundlagenforschung – es stellen sich beispielsweise neue Herausforderungen in der Beratung der Patientinnen und Patienten bezüglich möglicher Befunde und klinischer Konsequenzen.

## 2.8 Neugeborenencreening

Unter einem „Screening“ werden Reihenuntersuchungen für eine bestimmte Bevölkerungsgruppe zu definierten Zielkrankheiten verstanden. Es geht hierbei um die vollständige und frühzeitige Diagnose von Erkrankungen, um den Ausbruch dieser Krankheit oder deren Folgen gegebenenfalls durch die frühestmögliche Einleitung einer qualitätsgesicherten Therapie zu vermeiden oder zu lindern. Ein kontrollbedürftiger Screeningbefund beinhaltet einen Krankheitsverdacht, der weitere Kontrolle und Diagnostik erfordert.

Mit dem Neugeborenencreening, das Ende der 60er Jahre mit der Testung auf Phenylketonurie seinen Anfang nahm und auf den von Wilson und Jungner 1968 aufgestellten Kriterien beruht, werden Neugeborenen am dritten Lebenstag nach der Geburt (frühestens nach 36 Lebensstunden) mit einer Blutentnahme (natives Venen- oder Fersenblut) auf behandelbare angeborene Erkrankungen des Stoffwechsels und des Hormon- und Immunsystems getestet. Seit der Etablierung, v.a. nach Einführung der Tandem-Massenspektrometrie (TMS), die in einem Arbeitsgang gleichzeitig die Untersuchung mehrerer Biomarker Stoffwechselstörungen aus einer Probe ermöglicht, wurde und wird es immer wieder um Krankheiten erweitert. Das Neugeborenencreening ist mittlerweile die wichtigste Maßnahme der medizinischen Sekundärprävention im Neugeborenenalter.

Screenings sind Reihenuntersuchungen von zumeist (noch) gesunden Individuen und stellen somit hohe Anforderungen hinsichtlich ethischer Aspekte (Eltern treffen Entscheidungen für ihr nicht einwilligungsfähiges Neugeborenes, Abwägung von Recht auf Nichtwissen und Recht auf Gesundheit, etc.), aber auch an die Analyse- und Prozessqualität. Es geht darum, sehr schnell betroffene Kinder zu identifizieren und gleichzeitig die Zahl der Rate an falsch positiven Befunden so gering wie möglich zu halten. Die Regelungen zur Früherkennung von Krankheiten bei Kindern in Deutschland finden sich in der Kinder-Richtlinie des G-BA<sup>9</sup>, sie umfasst Informationen zum Neugeborenencreening, Einwilligung, Durchführung sowie Beschreibung der erfassten Krankheiten und Verweise auf die involvierten Labore. In Deutschland sind elf Labore in verschiedenen Bundesländern in das Neugeborenencreening eingebunden.

### **2.8.1 Antragsstellung auf Methodenbewertung für Neugeborenencreening besser unterstützen**

Für die Aufnahme einer Erkrankung in das Neugeborenencreening muss eine Antragstellung zur Methodenbewertung an den G-BA durch eine Trägerorganisation oder die Patientenvertretung erfolgen. Dies setzt dann einen geregelten Prozess in Gang, unter Beteiligung der Fachöffentlichkeit zu Beginn des Beratungsverfahrens, Nutzenbewertung der neuen Methode zur Frühdiagnostik mit systematischer Literatur-Recherche (z. B. IQWiG: § 139 a SGB V), Entwurf einer Richtlinie, Stellungnahmeverfahren vor der abschließenden Entscheidung zur vorgesehenen Richtlinie und Plenumsbeschluss zur Richtlinienanpassung. Ist das Beratungsverfahren abgeschlossen, folgt noch ein bürokratischer Prozess, der weitere Monate andauert. Die Gendiagnostik-Kommission muss hierbei noch eine

---

<sup>9</sup> [Kinder-Richtlinie - Gemeinsamer Bundesausschuss \(g-ba.de\)](https://www.g-ba.de/kinder-richtlinie)

Stellungnahme abgeben, sowie das BMG eine Nichtbeanstandung. Darauf folgt die Veröffentlichung im Bundesanzeiger und erst dann tritt die Richtlinie in Kraft.

Bevor eine Abrechnung dann durch die Leistungserbringer möglich ist, muss zudem erst noch der Bewertungsausschuss eine EBM-Kennziffer festlegen, dies nimmt weitere 6 Monate in Anspruch. Während dieser Zeit können betroffene, noch nicht identifizierte Kinder versterben oder schwer erkranken. Sie können auch nicht von gegebenenfalls verfügbaren Therapien für den präsymptomatischen Zustand profitieren.

ACHSE fordert, dass die medizinischen, rechtlichen, ethischen und gesellschaftlichen Kriterien für den Einschluss von weiteren Zielerkrankungen in das Neugeborenencreening den aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen und den weiterentwickelten technologischen Möglichkeiten angepasst werden. Hierbei sollen alle Möglichkeiten zur Verfahrensbeschleunigung ausgeschöpft werden.

Generell sollte außerdem nach dem Abschluss des Bewertungsverfahrens für das Arzneimittel, beispielsweise einer Gentherapie, verpflichtend ein Prüfverfahren zur Einführung eines Neugeborenencreenings eingeleitet werden. Insbesondere dann, wenn ein erheblicher Zusatznutzen oder eine erstmalige Behandlungsmöglichkeit geschaffen worden ist.

### **2.8.2 Tracking nach dem Neugeborenencreening verbessern**

In Deutschland werden über 99% der Neugeborenen im Neugeborenencreening erfasst. Zur Sicherstellung einer zeitnahen Bestätigungsdiagnostik bei auffälligen Messergebnissen muss eine Nachverfolgung (Tracking) der Betroffenen stattfinden.

Der G-BA hat in seiner Richtlinienänderung im Jahr 2024 ein bei den Screeninglaboren angesiedeltes Erinnerungsmanagement für fehlende Kontrollbefunde beschlossen. Jedoch wurde das hierfür notwendige Tracking, das u.a. auch von der Gendiagnostik-Kommission gefordert wird, nicht etabliert. Neben Bayern haben nur wenige andere Bundesländer ein Tracking eingeführt. Nur auf diesem Weg kann aber eine Nachverfolgung gewährleistet und damit die hohe Rate der sogenannten „lost-to-follow-up's“, also der Betroffenen, bei denen trotz kontrollbedürftigen Befundes eine Nachverfolgung ausbleibt, reduziert werden.

Die ACHSE fordert, dass die Gesetzgebung in den übrigen Bundesländern entsprechend angepasst wird.

Auch die Einführung einer eindeutigen Screening ID wäre nicht nur technisch machbar, sondern auch hilfreich, sie wird bereits von einigen Laboren verwendet. Mit dieser ID würde auch die Umsetzung der neugeschaffenen Regelungen für Labore, unter Einbeziehung von Polizei/Jugendamt/Gesundheitsdienst in zeitkritischen Situationen den Aufenthaltsort des betroffenen Kindes und einen Zugang zur Familie zu ermöglichen (Notstand), befördert.

Darüber hinaus wäre es ratsam den Eltern, die mit einem positiven Screening-Befund konfrontiert werden, ein bedarfsorientiertes Angebot für psychologische Unterstützung zu machen, da für viele Angehörige die Diagnosestellung und die Konsequenzen aus der vorliegenden Erkrankung ein belastendes oder sogar traumatisches Ereignis darstellen, das sich auch auf die Eltern-Kind-Beziehung auswirken kann.

### **2.8.3 Pilotprojekte für genetisch behandelbare Erkrankungen fördern**

Während in vielen Ländern (zu nennen ist unter anderem das Babydetect Projekt in Belgien) bereits Pilot-Screenings laufen, gibt es in Deutschland noch keine konkreten Projekte, bei denen schon gezielt auf genetische Erkrankungen gescreent wird.

ACHSE fordert, dass auch in Deutschland zeitnah ein Pilotprojekt für ein mit allen abgestimmtes genomisches Screening etabliert wird.

Darüber hinaus regen wir die Etablierung einer Screening-Kommission (beispielsweise ähnlich der STIKO) für die Empfehlungen zur Aufnahme neuer Zielerkrankungen an, bestehend aus Expertinnen und Experten zum Thema Neugeborenen-screening (u.a. Kinderärztinnen und -ärzte, Humangenetikerinnen und -genetiker sowie Patientenvertreterinnen und -vertreter). Aufgabe dieser Screening-Kommission sollten z.B. auch eine anlassbezogene Evaluation oder Re-Evaluation bereits abgeschlossener Verfahren sein.

Unabhängig davon soll das Antragsrecht der Bänke und der Patientenvertretung im G-BA auf Prüfung zur Aufnahme neuer Zielerkrankungen selbstverständlich weiter bestehen bleiben.

## **3 WISSENSGENERIERUNG**

Ein Kernproblem für Menschen mit Seltene Erkrankungen ist, dass immer noch viel zu wenig über ihre Erkrankungen bekannt ist. Nur wenn genügend Wissen über den natürlichen Krankheitsverlauf, über die Ursachen der Erkrankung, über Versorgungs- und Lebensqualität verfügbar und zugänglich ist, können Forschungsthese entwickelt werden, wie der Verlauf der Erkrankung positiv beeinflusst oder die Erkrankung gar geheilt werden könnte. Um systematisch Wissen über Seltene Erkrankungen zu sammeln bedarf es unter anderem:

- a) Geeigneter Rahmenbedingungen und engagierte Forschende, um Grundlagenforschung zu betreiben
- b) Systematische Wissens- und Evidenzgenerierung in der Versorgung und der Arzneimittelentwicklung. Dazu gehört, dass der Aufbau von Registern systematisch vorangetrieben wird und ihre Entstehung und Nachhaltigkeit nicht von zufälligen Umständen und dem Engagement Einzelner bestimmt wird.
- c) Zielgerichtete Versorgungsforschung
- d) Analyse der „unmet medical needs“ der Patientinnen und Patienten

Folgende Maßnahmen würden unseres Erachtens wichtige Fortschritte bei der Erkenntnis-sammlung bewirken.

### **3.1 Stärkung Medizinischer Register**

Als Medizinische Register bezeichnet man Vorhaben, bei denen patientenbezogene Daten systematisch zum Zwecke der wissenschaftlichen Beschreibung und Analyse von Krankheitsverläufen oder Behandlungsfolgen erfasst werden. Gesundheitsdaten können somit für Behandlungen, Vorsorge, Forschung und Planung politischer Prozesse genutzt werden.

Die Entwicklung einer nationalen, dabei aber international operablen nachhaltigen Registerstruktur, in der langfristig qualitativ hochwertige Patientendaten gesammelt und vernetzt und unter Datenschutzvorgaben für Forschung und Versorgung zugänglich gemacht werden, wird schon lange sowohl seitens der Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen als auch der in Forschung und Wissenschaft Tätigen gefordert. Bisher fehlt in Deutschland eine solche systematische Förderung von medizinischen Registern.

Das vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) bereits 2019 beauftragte „Gutachten zur Weiterentwicklung medizinischer Register zur Verbesserung der Dateneinspeisung und -anschlussfähigkeit“, das Ende 2021 veröffentlicht wurde, verschafft einen Überblick über die heterogene Registerlandschaft und notwendige Handlungsfelder. Konzeptionelle Überlegungen zu einem Registergesetz werden seit dem Frühjahr 2023 vom BMG in die Öffentlichkeit getragen und mit Expertinnen und Experten diskutiert, der eigentlich Gesetzesentwurf steht Stand Oktober 2024 noch aus. Es geht darum, Transparenz über bestehende Register herzustellen, ihre Qualität und Interoperabilität zu sichern, einen einheitlichen Rechtsrahmen für die Erhebung und Verarbeitung von Daten zu schaffen und ihre Nutzung zu fördern. Und dies unter Berücksichtigung bestehender Rechtsrahmen wie dem Gesundheitsdatennutzungsgesetz (GDNG) und perspektivisch durch die Anbindung an den Europäischen Gesundheitsdatenraum (European Health Data Space, EHDS). Ungeklärt ist hierbei, wie die Finanzierung von Aufbau, Erhalt und Ausbau von medizinischen Registern überhaupt kurz-, mittel- und langfristig gewährleistet werden soll.

Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen haben nicht nur ein großes Interesse daran, ihre medizinischen Daten für Register zur Verfügung zu stellen, sondern auch ihr krankheitsspezifisches Wissen zum Leben mit einer Erkrankung einzubringen. Dies setzt voraus, dass sie über die Grundlagen zum Aufbau und der Struktur von Registern informiert sind. ACHSE fordert, dass seitens der Forschungsförderer entsprechende Schulungsangebote aufgesetzt und über die Patientenorganisationen verbreitet werden. ACHSE fordert auch, dass bei der Ausgestaltung von Registerinhalten und der zukünftigen Generierung von Forschungsfragen krankheitsspezifische Patientenvertreterinnen und -vertreter eingebunden werden und ihre Mitarbeit in damit verbundenen Forschungsprojekten vergütet wird.

### **3.2 Kodierung Seltener Erkrankungen mit Orpha-Code und Alpha-ID-SE**

ACHSE begrüßt, dass mit dem Gesetz zur digitalen Modernisierung von Versorgung und Pflege (Digitale Versorgung und Pflege – Modernisierungs-Gesetz DVPMG) § 301 Absatz 2 Satz 4 SGB V geändert und damit die Grundlage geschaffen wurde, Seltene Erkrankungen mit Hilfe des Alpha-ID-SE nicht nur nach ICD10 GM, sondern auch mit dem Orpha-Code zu kodieren. Nur so werden die Erkrankungen auch in der Statistik sichtbar, können Ärztinnen und Ärzte sowie Kliniken Expertise belegen und – besonders wichtig – Wissen gesammelt und die Forschung gezielter vorangetrieben werden. Mit der Einführung der Orphacode-Kodierung in den Krankenhäusern wurde ein großer Schritt vorwärts gemacht.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen werden jedoch vorwiegend ambulant behandelt! Die verpflichtende Kodierung muss auch im ambulanten Bereich, insbesondere in den Hochschulambulanzen, aber auch im niedergelassenen Bereich eingeführt werden.

### 3.3 Forschung vorantreiben

Unser Slogan „Forschung hilft heilen!“ bringt zum Ausdruck, was Forschung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bedeutet. Voraussetzung für die Prävention, Diagnosestellung und umfassende Behandlung von Seltenen Erkrankungen ist krankheitsspezifisches Wissen. Um dieses Wissen zu erlangen, muss die Entstehung, die Entwicklung und der natürliche Verlauf der einzelnen Erkrankungen untersucht, bewertet und beschrieben werden. Darauf aufbauend können konkrete therapeutische Ansätze gesucht und entwickelt, aber auch umfassende Erkenntnisse zur Versorgung der gesundheitlichen, sozialen und alltäglichen Bedürfnisse von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung gewonnen werden. Ohne Forschung gibt es für die Betroffenen keine Hoffnung auf Linderung ihrer Symptome, Verbesserung der Rehabilitation und Pflege, Innovationen in der Entwicklung von Hilfs-, Heil- und Arzneimitteln bis hin zu einer ursächlichen Bekämpfung ihrer Erkrankung!

In Deutschland wird viel Forschung betrieben, die für Seltene Erkrankungen relevant ist. Die „Bestandsaufnahme zur Forschungssituation bei seltenen Erkrankungen in Deutschland“<sup>10</sup>, die im September 2014 vom IGES im Auftrag vom BMBF durchgeführt wurde, hat gezeigt, dass in vielen Förderprogrammen entweder direkt nach bestimmten Seltenen Erkrankungen oder über allgemeine Fördertitel zu Themen, die für die Forschung oder für die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen relevant sind, geforscht wird. Obwohl die meisten Förderprogramme nicht speziell für Seltene Erkrankungen ausgeschrieben werden und bottom-up fördern, d.h. die Themen werden von den Antragsstellenden bestimmt, finden auch die Seltenen Erkrankungen immer wieder Berücksichtigung.

Diese Vorgehensweise wird von ACHSE prinzipiell unterstützt. Die wissenschaftliche Freiheit, die Neugier der Forschenden, das Weiterverfolgen von Ideen, die innerhalb anderer Projekte entstehen – all dies trägt zu Fortschritten in der Forschung bei. Es gibt dennoch einige Bereiche, in denen eine Forschungsförderung speziell für Seltene Erkrankungen wichtig für die notwendigen Fortschritte ist. Ein gutes Beispiel ist die Förderung der Forschungsverbünde im Bereich Seltene Erkrankungen (Siehe Nr. 3.3.2.). Die Förderung dieser Forschungs- und Vernetzungsstrukturen ist eine Erfolgsgeschichte, die viel zum Erkenntnisgewinn im Feld der Seltenen Krankheiten beigetragen hat und unbedingt fortgeführt werden muss (und eigentlich auch ausgeweitet werden müsste).

Was unter anderem noch fehlt, sind gezielte Maßnahmen, um die „unmet medical needs“ von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu identifizieren und gezielt zu beforschen. Menschen mit Seltenen Erkrankungen haben keine Zeit zu verlieren, wenn es darum geht, Einfluss auf ihre Lebensqualität und Lebensdauer zu nehmen. Sie können aus dem persönlichen Erleben der Erkrankung mit Ideen zu Forschungsfragen und -thesen beitragen. Damit die Thesen und Ideen beforscht werden, die wahrscheinlich zu einer Verbesserung ihrer Lebensqualität und Lebensdauer führen, muss zudem gezielter untersucht werden, wo

---

<sup>10</sup> [https://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/files/SE\\_Bestandsaufnahme2014.pdf](https://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/files/SE_Bestandsaufnahme2014.pdf)

Forschungsmittel eingesetzt werden sollten. So könnte patientenorientierte Forschung entstehen, die das Potenzial der Forschung als Problemlöser, als Wegbereiter für weniger Schmerz, eine langsamere Progredienz der Erkrankung sowie anderer Einschränkungen und damit zu mehr Lebensdauer und Lebensfreude, gezielter nutzt (Siehe hierzu auch Nr. 6.1.).

### **3.3.1 Abbau administrativer Hemmnisse**

Forschung, die an Menschen oder Tieren erfolgt, unterliegt in Deutschland hohen ethischen und regulatorischen Anforderungen. Während viele dieser Anforderungen sinnvoll und wünschenswert sind und von den betroffenen Ärztinnen und Ärzten wie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern gerne erfüllt werden, ist doch in den letzten Jahren eine Überregulierung und Überbürokratisierung eingetreten, die sich deutlich forschungshemmend auswirkt. ACHSE weiß aus zahlreichen Gesprächen mit den betroffenen Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern, dass inzwischen zum Teil auf Antragstellungen und Projektdurchführungen verzichtet wird, da der administrative Aufwand mangels zeitlicher Kapazitäten nicht mehr zu bewältigen ist.

Ein Beispiel ist die Durchführung sogenannter „investigator-initiated trials“ (IIT), also von der pharmazeutischen Industrie unabhängiger klinischer Studien. Die regulatorischen Anforderungen sind so hoch, dass IIT selbst von Universitätskliniken mit eigener Clinical Trial Unit kaum noch durchführbar sind. Dies betrifft insbesondere das Feld der Seltenen Erkrankungen, welches auch bei Studien (ebenso wie in der klinischen Versorgung) ganz besondere Anforderungen mit sich bringt. Die Folge ist, dass wichtige Fragestellungen zum Schaden der Patientinnen und Patienten unbeantwortet bleiben oder die entsprechenden Studien in anderen Ländern durchgeführt werden (zum Nachteil des Standorts Deutschland). Hier könnte eine zentrale, Standort-übergreifende Infrastruktur mit definierten und standardisierten Abläufen – von der Beurteilung eines Projekts durch Ethikkommissionen und Datenschutz über die regulatorischen Schritte bis hin zu elektronischen Fallakten und Monitoring – die Durchführung von IITs gerade auch bei Seltenen Erkrankungen mit geringer Fallzahl deutlich verbessern und gleichzeitig Ansprechpartner für die Industrie für Phase II-, Phase III- und postmarketing Phase IV-Studien sein. Eine solche Studienplattform wäre eine ideale Basis um auch bei Ultra-Seltenen Erkrankungen innovative Studien in Form von *n-of-few* Konzepten umzusetzen. Der Mehrwert einer solchen Plattform wäre auch und gerade in der Interaktion mit dem Modellvorhaben Genomsequenzierung für das deutsche Gesundheitswesen von großem Interesse.

Zuletzt hat die Bundesregierung mit dem Medizinforschungsgesetz (MFG) Anlauf genommen den Studienstandort hierzulande zu stärken. Insbesondere betrifft dies die Harmonisierung und Beschleunigung von Genehmigungsverfahren für klinische Studien, Bereitstellung von Standardvertragsklauseln und Lockerungen in der Durchführung dezentraler klinischer Studien. ACHSE begrüßt diese Erleichterungen, von denen insbesondere die „sponsor-initiated-trials“ der pharmazeutischen Industrie profitieren dürften, sieht jedoch vor allem im Bereich der IITs weiterhin großen Bedarf an praktisch spürbarem Bürokratieabbau.

Die ACHSE fordert, dass die Bundesregierung die für die Regulierungen zuständigen Behörden/Institutionen in engem Austausch mit den betroffenen Ärztinnen und Ärzten wie

Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern sowie der Patientenselbsthilfe prüfen lässt, wie die Regulierung der IITs auf das zum Schutz der Probanden und zur Sicherung der Qualität der Studien Notwendige beschränkt werden kann und die Ergebnisse zeitnah in geänderten Regulierung umsetzt.

### **3.3.2 Forschungsförderung durch das BMBF**

Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) fördert seit 2003 in einem ausgewiesenen Programm nationale Forschungsverbünde, in denen interdisziplinäre Kompetenz und Kapazitäten zur translationalen Erforschung und Versorgung von Seltenen Erkrankungen gebündelt werden. Diese Programmförderung unterstützt die nationale Vernetzung von Forschung, Medizin und Patientenvertretung, setzt Anreize für Forschungsaktivitäten, macht die Probleme der Betroffenen sichtbar und findet internationale Wahrnehmung und Anerkennung.

Insgesamt haben bisher in fünf Förderphasen 39 Verbünde, die sich mit unterschiedlichen Seltenen Erkrankungen beschäftigen, von diesem Programm profitiert. Aktuell gibt es neun Verbünde, die Förderphase endet 2026. ACHSE ist seit 2010 mit der Koordinierungsstelle der Verbünde sowie den beteiligten Ärztinnen und Ärzten sowie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern vernetzt, bringt die Sicht der Patientinnen und Patienten in die regelmäßigen Netzwerktreffen und -veranstaltungen (z. B. internationale Symposien) ein und konnte in Zusammenarbeit mit der Koordinierungsstelle im Rahmen des Förderprogramm vier Projekte zur Förderung der Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe sowie Bekanntmachung von Forschungsergebnissen umsetzen.

Das BMBF leistet mit diesem spezifischen Forschungsprogramm (durch den finanziellen und zeitlichen Umfang sowie durch das breite thematische Spektrum) einen außerordentlichen Beitrag zur Erforschung und Versorgung vieler Seltener Erkrankungen. Es werden sowohl Erkrankungen des Kindesalters als auch des Erwachsenenalters untersucht, wobei sich der Fokus mehr und mehr zu letzteren verschiebt, was dem Mangel an Erfahrungen zu den krankheitsspezifischen Langzeitauswirkungen einzelner Erkrankungen und den längeren Überlebenszeiten von betroffenen Kindern, dank geeigneter Therapien und besserer Versorgung, Rechnung trägt. Wie es nach der aktuellen Förderphase weitergeht, ist unklar. Die Erwägungen des Ministeriums, zukünftige Forschungsförderung für solche Netzwerkverbünde aus den Ressourcen des Deutschen Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin (DZKJ) zu schöpfen, würde die wichtige Zielgruppe der erwachsenen Patientinnen und Patienten außer acht lassen. Dies ist kontraproduktiv und kann nicht beabsichtigt sein.

ACHSE fordert, dass dieses Förderprogramm zur Erforschung Seltener Erkrankungen auch nach 2026 in Umfang, Ausstattung und thematischer Vielfalt fortgeführt wird.

## **4 GUTE LEBENSQUALITÄT FÜR MENSCHEN MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG ERMÖGLICHEN**

Menschen mit einer Seltenen Erkrankung streben, wie andere Menschen auch, nach einem erfüllten Leben, nach Liebe, Glück und Erfolg. Sie definieren sich nicht über ihre Erkrankung, sie wollen leben – mit allem, was dazu gehört! Um dies verwirklichen zu können und um ihr Potenzial voll entfalten zu können, brauchen Betroffene verschiedene Veränderungen in der Pflege, im Bildungswesen, der Arbeitswelt, d.h. verbesserte Strukturen und Hilfeleistungen, die sie darin unterstützen, die Herausforderungen des Alltags mit einer Seltenen Erkrankung zu bewältigen und voll am Leben teilnehmen zu können. Einige wichtige notwendige Verbesserungen beschreiben wir in den Nummern 4.1. ff.

Die Betroffenen brauchen darüber hinaus eine andere Sichtweise der Gesellschaft auf ihr Leben. Die gesellschaftliche Debatte verengt sich generell zu sehr auf die Kosten, die die Versorgung von chronisch Kranken verursacht und wie das System geändert werden muss, um diese im Griff zu behalten. Die Ökonomisierung des Gesundheitswesens schreitet immer weiter fort. Wir müssen umkehren! Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind keine Kostenfaktoren, sondern Mütter und Väter, Kinder und Enkelkinder, Freundinnen und Nachbarn. Sie sind Menschen, die das Recht haben, einem guten Leben nachzustreben.

Dabei sollte nicht unterschätzt werden, wie viel Wissen und Erfahrungen Menschen mit Seltenen Erkrankungen sammeln, wie sehr sie – gezwungenermaßen – zu Expertinnen und Experten ihrer Erkrankung und des Gesundheitswesens werden. Diese Expertise setzen sie nicht nur für ihre eigene Behandlung und den Erhalt der richtigen Versorgung ein. Sie tauschen sich mit ihren Ärzten und Ärztinnen dazu aus und bringen ihr Wissen in der Selbsthilfe ein, die dieses Wissen wieder in alle Bereiche der Gesellschaft einbringt: Medizin und Wissenschaft, Forschung, Politik und Selbstverwaltung sowie in der allgemeinen und der Fachöffentlichkeit. Der ehrenamtliche Einsatz der Aktiven in der Selbsthilfe hat unbeschreiblich viele Verbesserungen im Gesundheitswesen bewirkt, und die Selbsthilfe wird nicht ohne Grund als vierte Säule im Gesundheitswesen beschrieben.

Die gegenseitige Unterstützung sowie der Austausch von Wissen in der Selbsthilfe helfen unzähligen Betroffenen bei der Bewältigung ihrer Erkrankung, geben Mut zum Weitermachen, führen zu einer besseren Versorgung und retten Leben. Dies wird nur dadurch möglich, dass Menschen, die selbst erkrankt sind oder Angehörige pflegen, sich neben der Existenzsicherung, nicht nur um ihre Familie kümmern, sondern sich auch noch für andere einsetzen. Dieser ehrenamtliche Beitrag verdient unsere Anerkennung und unsere Unterstützung. Nicht zuletzt, weil dabei viele Erkenntnisse und Verbesserungen erreicht werden, die das Gesundheitssystem insgesamt verbessern und damit uns allen dienen, werden wir doch fast alle in unserem Leben auch mal kürzer oder länger krank.

### **4.1 Flexible Pflege: Pflegebudget und Entlastungsbudget realisieren**

Menschen mit Seltenen Erkrankungen, insbesondere Kinder und Jugendliche, werden überwiegend zu Hause von ihren Familien und Angehörigen gepflegt. Diese Pflege stellt eine enorme Herausforderung dar. Trotz vorhandener Unterstützungsmöglichkeiten bleibt der Zugang zu diesen Leistungen für viele Betroffene kompliziert und unübersichtlich. Um die Situation nachhaltig zu verbessern, fordern wir folgende Maßnahmen:

- **Bundeseinheitliche und flexible Nutzung des Entlastungsbetrags:** Wir brauchen eine bundesweit einheitliche Regelung, die es allen Pflegebedürftigen ermöglicht, den 125-Euro-Entlastungsbetrag flexibel und unkompliziert für niedrigschwellige Betreuungs- und Entlastungsangebote zu nutzen. Derzeit sind die Angebote in einigen Bundesländern auf bestimmte, staatlich anerkannte Anbieter beschränkt, was zu Ungerechtigkeiten führt. Das Beispiel Nordrhein-Westfalen zeigt, dass eine flexiblere Handhabung möglich ist. Deshalb fordern wir, dass alle Bundesländer ähnliche Regelungen einführen, um die Nutzung dieser Leistungen zu vereinfachen und zu vereinheitlichen.
- **Einführung von Case Management:** Die Komplexität des Pflegesystems stellt viele Familien vor unüberwindbare Hürden. Wir brauchen Case Manager, die Familien durch den komplexen Pflegedschungel führen und bei der Organisation und Beantragung von Leistungen unterstützen. Diese Case Manager müssen bundesweit zur Verfügung stehen, um den Zugang zu notwendigen Pflege- und Entlastungsangeboten zu erleichtern. Deshalb fordern wir, dass die Einführung eines Case Managements im Gesetz verankert wird (siehe hierzu auch Nr. 2.2.).
- **Erweiterung der Betreuungsangebote im ländlichen Raum:** Insbesondere in ländlichen Regionen fehlen ausreichende Betreuungsangebote. Dies führt dazu, dass Familien dringend benötigte Entlastung nicht erhalten. Wir brauchen daher mehr familienentlastende Dienste, offene Hilfen sowie stundenweise Betreuung und Ferienbetreuung für behinderte Kinder und Jugendliche. Der Ausbau dieser Angebote muss gesetzlich gefördert und unterstützt werden, um sicherzustellen, dass alle Familien Zugang zu den benötigten Betreuungsleistungen haben.
- **Ausbau der Verhinderungspflege:** Die kürzlich eingeführten Verbesserungen bei der Verhinderungspflege, wie die Verlängerung der Inanspruchnahme auf acht Wochen, sind ein wichtiger Schritt. Um den Entlastungsbedarf pflegender Angehöriger nachhaltig zu decken, fordern wir, dass diese Maßnahmen dauerhaft und für alle Pflegebedürftigen, unabhängig vom Alter oder Pflegegrad, gelten. Zudem sollte die finanzielle Unterstützung weiter ausgebaut werden, um den Familien mehr Flexibilität und Entlastung zu bieten.
- **Palliative Unterstützung:** Für Familien, die sich in der palliativen Pflegephase befinden, ist es entscheidend, zusätzliche, unbürokratische Unterstützung zu erhalten. Wir fordern die Einführung eines pauschalen palliativen Entlastungsbetrages, der flexibel genutzt werden kann, um die Pflege und Betreuung während dieser belastenden Phase zu erleichtern. Besonders in dieser Zeit benötigen die Familien schnelle und unkomplizierte Hilfe.
- **Fachkunde der Gutachterinnen und Gutachter stärken:** Es ist essenziell, dass die Fachkunde von Gutachtern im pflegerischen Bereich zum Thema Seltene Erkrankungen ausgebaut wird. Menschen mit Seltenen Erkrankungen haben häufig Schwierigkeiten, den passenden Pflegegrad zu erhalten, weil das nötige Fachwissen fehlt. Daher müssen Gutachter für die besonderen Herausforderungen und Bedürfnisse dieser Patientengruppe sensibilisiert und entsprechend geschult werden.

Um die pflegerische Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verbessern, müssen die bestehenden Regelungen vereinfacht und transparenter gestaltet

werden. Die Einführung von Case Management, die Vereinheitlichung der Regelungen zur Nutzung des Entlastungsbetrags, der Ausbau von Betreuungsangeboten und die Stärkung der Gutachterkompetenz sind wichtige Schritte, um die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern und die Belastung der pflegenden Familien und Angehörigen zu reduzieren.

#### **4.2 Flächendeckender Einsatz von Schulgesundheitsfachkräften für eine bessere Inklusion und Gesundheitsversorgung an Schulen**

Kinder und Jugendliche mit chronischen und seltenen Erkrankungen haben ein Recht auf Bildung und Teilhabe. Um ihnen den Besuch von Regelschulen zu ermöglichen und ihre Inklusion sowie ihre gesundheitliche Betreuung zu gewährleisten, ist die Einführung von Schulgesundheitsfachkräften (international als „School Nurses“ bekannt) an allen Schulen dringend erforderlich.

##### **Warum wir Schulgesundheitsfachkräfte benötigen**

- **Gesundheit und Bildung vereinen:** Schulgesundheitsfachkräfte bieten Kindern und Jugendlichen mit chronischen und Seltene Erkrankungen eine zuverlässige Gesundheitsbetreuung vor Ort. Sie überwachen den Gesundheitszustand, unterstützen bei der Medikamentengabe und sorgen dafür, dass Kinder und Jugendliche trotz gesundheitlicher Herausforderungen am Unterricht teilnehmen können.
- **Entlastung der Familien:** Eltern, die bisher selbst pflegerische Aufgaben in der Schule übernehmen mussten, werden entlastet. Dies ermöglicht es ihnen, weiterhin berufstätig zu bleiben und schützt Familien vor sozialer und wirtschaftlicher Belastung.
- **Förderung der Inklusion:** Durch die gezielte Unterstützung von Kindern und Jugendlichen mit Behinderungen und chronischen Erkrankungen wird ihre Teilhabe am schulischen und sozialen Leben gestärkt. Fehlzeiten werden reduziert, die Inklusion gefördert und die soziale Isolation verhindert.
- **Gesundheitliche Prävention und Aufklärung:** Schulgesundheitsfachkräfte leisten präventive Arbeit durch Gesundheitsaufklärung, Erste Hilfe und die Förderung eines gesunden Schulumfelds. Dies kommt allen Schülerinnen und Schülern zugute und trägt langfristig zu einer gesunden Gesellschaft bei.

Um eine gerechte und inklusive Bildung für alle Kinder und Jugendlichen sicherzustellen, fordern wir die flächendeckende Einführung von Schulgesundheitsfachkräften an allen Schulen in Deutschland. Die Bundesregierung soll gemeinsam mit den Bundesländern sicherstellen, dass Schulgesundheitsfachkräfte in allen Bildungseinrichtungen etabliert werden.

Diese Maßnahme ist nicht nur für Kinder und Jugendlichen mit chronischen und seltenen Erkrankungen entscheidend, sondern auch für die gesamte Schulgemeinschaft von großem Nutzen. Die positiven Erfahrungen aus den zahlreichen Modellprojekten zeigen deutlich, dass Schulgesundheitsfachkräfte die Bildungschancen und die Gesundheitskompetenz aller Schülerinnen und Schüler nachhaltig verbessern. Wir fordern, dass die Bundesregierung im Rahmen der nächsten Legislaturperiode die notwendigen gesetzlichen Grundlagen schafft, um die Einführung von Schulgesundheitsfachkräften in allen Bundesländern zu

erreichen. Eine bundesweite Umsetzung dieser Maßnahme soll angestrebt werden, um die Inklusion und gesundheitliche Versorgung an Schulen zu gewährleisten.

### **4.3 Eine starke Selbsthilfe für ein besseres Leben und ein patientenorientiertes Gesundheitswesen**

Die Selbsthilfe bringt ihr Wissen und ihre Erfahrungen im Gesundheitswesen, in der Forschung und in der Gesellschaft allgemein ein. Betroffene bringen sich aktiv in den Gremiensitzungen des G-BA ein, beteiligen sich an Ethikkommissionen, sind in großen Forschungsprojekten, insbesondere in den Innovationsfondsprojekten, aktiv eingebunden, beteiligen sich an der Entwicklung von Studien der pharmazeutischen Industrie und vieles mehr.

ACHSE bündelt als Dachverband von mehr als 140 Selbsthilfeorganisationen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, das Wissen einer großen Gemeinschaft, die zusammen mehrere tausende Erkrankungen vertritt, und bringt dies in allen oben genannten Bereichen ein. Zugleich stärkt sie ihre Mitgliedsorganisationen durch Fortbildungen, Beratung und Vernetzung für deren Arbeit damit sie sich noch besser für ihre krankheitsspezifischen aber auch krankheitsübergreifenden Anliegen stark machen können.

Die Tätigkeiten der gesundheitsbezogenen Selbsthilfe werden nicht nur stetig mehr und vielfältiger, sondern auch anspruchsvoller. Daneben nehmen die verwaltungstechnischen und rechtlichen sowie digitalen Anforderungen an die Vereine stetig zu.

Durch ihre Hilfestellungen und Informationen für Betroffene und ihre weiteren vielfältigen Tätigkeiten entlastet die Selbsthilfe an vielen Stellen unser Gesundheitssystem und übernimmt Aufgaben, die sonst durch Andere getragen werden müssten.

Patientenorientierung ist gewünscht und wird von allen Seiten gefordert.<sup>11</sup> Patientenbeteiligung führt zu mehr Patientenorientierung. Die Übernahme von Aufgaben der Beratung, solchen zur Verbesserung von Informationen und Leitlinien, zur Aufklärung über Erkrankungen und deren Behandlungsmöglichkeiten, die psychosoziale Unterstützung Gleichbetroffener und das Vorantreiben von Verbesserungen in der Versorgung durch die Selbsthilfe ist im Interesse unserer Gesellschaft.

Um dies alles leisten zu können, braucht die Selbsthilfe geeignete Rahmenbedingungen und eine nachhaltige Unterstützung. Die Organisationen benötigen eine planbare und verlässliche Förderung, um nicht allein auf Spenden und Sponsoring angewiesen zu sein. Insbesondere Organisationen, die legitimierte Selbsthilfe betreiben, zahlreiche Unterstützungsangebote haben, eine stimmige Transparenzerklärung veröffentlichen und in einem Dachverband organisiert sind, weisen einen hohen Qualitätsstandard auf, der unsere Wertschätzung und Unterstützung verdient.

---

<sup>11</sup> Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen wird betont: „Ein Gesundheitswesen, das den Patienten in den Mittelpunkt stellt, bedarf der Selbsthilfe, um die erforderliche Patientenorientierung zu gewährleisten. Und eine gute Selbsthilfe braucht geeignete Rahmenbedingungen.“  
Siehe S. 20: [https://www.namse.de/fileadmin/user\\_upload/downloads/Nationaler\\_Aktionsplan.pdf](https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf)

### **4.3.1 Selbsthilfeförderung nach § 20h SGB V**

Damit sich die Selbsthilfeorganisationen auf ihre Kernaufgaben konzentrieren können, brauchen sie Planungssicherheit sowie transparente, flexible, unbürokratischere Rahmenbedingungen bei der finanziellen Förderung der Selbsthilfeförderung gemäß § 20h SGB V.

ACHSE fordert eine verlässliche und ausreichende Förderung der gesundheitsbezogenen Selbsthilfe.

Die Pauschalförderung ist eine Errungenschaft, auch international betrachtet, weil sie die Nachhaltigkeit der Arbeit und die Unabhängigkeit der Selbsthilfe von der pharmazeutischen Industrie fördert. In den letzten Jahren sind allerdings immer mehr Organisationen, die Anträge stellen dürfen (und auch tatsächlich stellen), hinzugekommen. Dadurch gibt es weniger Mittel pro Verein. Gleichzeitig sind durch die Inflation und die dadurch gestiegenen Preise die Kosten der Selbsthilfearbeit enorm gestiegen. Die verfügbaren Fördermittel reichen deshalb überhaupt nicht mehr aus. Der aktuelle Beitrag von 1,28 Euro pro Beitragszahler muss deutlich erhöht werden. Die ACHSE fordert eine Erhöhung von mindestens 22 Cent pro Versicherte und Jahr.

### **Dachorganisationen**

ACHSE wird von den Krankenkassen als „Dachorganisation“ betrachtet. Wir werden deshalb, wie auch unser Dachverband, die BAG SELBSTHILFE, mit dem Problem konfrontiert, dass Dachorganisationen aus Sicht der Krankenkassen keinen Anspruch auf Pauschalförderung haben. Dankenswerterweise erhalten wir von der Gemeinschaftsförderung stattdessen Projektmittel. Einige Krankenkassen von denen wir bislang Projektmittel erhalten haben, wollen ihre Projektmittel allerdings nur noch direkt für krankheitsspezifische Selbsthilfe ausgeben. Dadurch stehen für die Dachorganisationen insgesamt weniger Mittel von weniger Förderern als noch vor einigen Jahren zur Verfügung. Nach unserer Auffassung wird die große Bedeutung der Arbeit der Dachverbände für Beratung und Unterstützung der Mitgliedsorganisationen sowie ihr fachlicher Beitrag im Gesundheitswesen damit nicht ausreichend gewürdigt. Die Arbeit der Dachorganisationen steht stattdessen unter Druck. Hier braucht es eine Lösung.

### **Optimierung des Antragsprozesses**

Zurzeit müssen die Vereine ihre Anträge auf Pauschalförderung bis zum 31.12. eines Jahres stellen (d.h. dass sie in der Regel in der Weihnachtszeit formuliert werden müssen!). Sie erhalten erst im Mai oder Juni des laufenden Förderjahres eine Information, ob und wie viele Mittel bewilligt werden. Nicht nur für kleinere Selbsthilfeorganisationen führt dies zu existentiellen Problemen, weil sie die Mittel – auf die sie außerdem keinen Rechtsanspruch haben! – nicht vorfinanzieren können. Durch die späten Bewilligungen haben die Organisationen zu wenig Planungssicherheit und damit sind Veranstaltungen im ersten Halbjahr faktisch nicht möglich. Auch insgesamt betrachtet kann mit einer so späten Bewilligung nicht effektiv gearbeitet werden.

Die Förderbewilligungen müssen deutlich schneller und/oder direkt für mehrere Jahre ausgesprochen werden, bei Bedarf durch eine Gesetzesänderung. Wenn den

Selbsthilfeorganisationen mehr Vertrauen entgegengebracht wird und ihnen mehr Flexibilität gewährt wird, bedeutet dies keinen Kontrollverlust der Krankenkassen. Im Gegenteil: Es verringert die aktuell starke Belastung der zuständigen Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der Krankenkassen und setzt Ressourcen für die eigentliche Selbsthilfearbeit der Vereine der gesundheitlichen Selbsthilfe frei. Es schafft Zeit und Energie für die Vereine, die dann in die klassische Selbsthilfearbeit zum Wohle der Gemeinschaft investiert werden können. Die Mitarbeitenden der Krankenkassen können sich mehr mit dem inhaltlichen Austausch und den Maßnahmen zur Prävention, für die sie vielfach auch zuständig sind, einsetzen bzw. die Arbeit überhaupt erst gut schaffen. Sie sind häufig aufgrund der Fülle ihrer Aufgaben sehr stark belastet.

#### **4.3.2 Förderung der Selbsthilfe durch das Bundesgesundheitsministerium**

Das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) vergibt seit dem Jahr 1987 im Rahmen von Projektförderungen Zuwendungen als Zuschüsse zur Förderung der gesundheitlichen Selbsthilfe und zur Förderung von Maßnahmen zur selbstbestimmten Lebensgestaltung von Menschen mit Behinderungen. Die Schwerpunkte der Selbsthilfeförderung des BMG liegen dabei nach eigener Aussage auf bundesweiten Modellprojekten und Maßnahmen, die neuere Entwicklungen und Herausforderungen in der gesundheitsbezogenen Selbsthilfe aufgreifen. Dies umfasst zum Beispiel den demografischen Wandel, die Mitgliedergewinnung und -motivierung, die zunehmende Digitalisierung und Nutzung sozialer Medien wie auch innovative Ansätze zur Weiterentwicklung und Qualitätssicherung der Selbsthilfe.

Betrachtet man die beim BMG aufgeführten Beispielen der Förderung genauer, fällt auf, dass es sich bei den größeren Projekten fast ausschließlich um wissenschaftliche Projekte, die zur Selbsthilfe forschen oder um Einrichtungen, die die Selbsthilfe hauptamtlich unterstützen, handelt (wie z.B. Projekte der NAKOS). Mitglieder der BAG SELBSTHILFE können darüber hinaus Anträge für kleinere Unterstützungen für z.B. Flyer oder Veranstaltungen stellen. Der Fördertopf ist nur mit mageren 1,67 Mio. Euro pro Jahr gefüllt.

Es fehlt eine Strategie, wie die 4. Säule des Gesundheitswesens im Einklang mit ihrer wichtigen Rolle angemessen und direkt gefördert werden soll. Die ACHSE fordert, dass der wichtige Beitrag der Selbsthilfe auch in der Förderungsstrategie und Umfang der Förderung zum Ausdruck gebracht wird.

#### **4.3.3 Ehrenamt anerkennen – Rentenansprüche aufbauen**

Die gesundheitliche Selbsthilfe wird als vierte Säule im Gesundheitssystem bezeichnet, zu Recht, sie leistet gute Arbeit und unterstützt Betroffene in allen Lebenslagen. Gerade im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist dies essenziell. Es gibt zu wenig Wissen seitens der Ärzteschaft, in Therapieeinrichtungen und allen anderen Akteuren im Gesundheitswesen. Aufgrund der desolaten finanziellen Lage der Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen engagieren sich Betroffene und Angehörige hauptsächlich ehrenamtlich, was bedeutet, dass sie in dieser Zeit keiner sozialversicherungspflichtigen Beschäftigung in dem Rahmen nachgehen können. Die finanziellen Einbußen der Familien

sind nicht unerheblich. Noch schwerer wiegt die Tatsache, dass sie in dieser Zeit auch keine Einzahlungen in die Rentenversicherung leisten können.

Wir fordern, dass für ehrenamtliches Engagement in der Gesundheitselbsthilfe für Menschen mit Seltene Erkrankungen auch eine Anerkennung geschaffen wird, die sich auf der Höhe der gesetzlichen Rente auswirkt.

## **5 FINANZIERUNG DER VERSORGUNG**

Für Menschen mit Seltene Erkrankungen ist es existentiell wichtig, dass ihre Versorgung ausreichend vergütet wird, damit Kliniken und Ärzte diese Versorgung überhaupt anbieten können. Eine bessere Vergütung von Vorhaltekosten der Kliniken ist wichtig, aber auch die niedergelassenen Ärzte brauchen mehr Zeit und Technik zur Behandlung von Seltene Erkrankungen.

### **5.1 Finanzierung der NAMSE-Zentrenstruktur**

Die ACHSE setzt sich dafür ein, dass die Strukturen der Versorgung besser an die Bedürfnisse von Menschen mit Seltene Erkrankungen angepasst werden. Das Konzept der NAMSE-Zentrenstruktur ist dabei ein sehr wichtiger Baustein.

Da es keine spezielle Finanzierung für die NAMSE-Zentrenstruktur gibt, muss diese mit den allgemein verfügbaren Finanzierungsinstrumenten realisiert werden. Beim Aufbau der Zentren für Seltene Erkrankungen sind die Universitätskliniken in Vorleistung gegangen. Sie haben wie alle Kliniken damit zu kämpfen, dass die Bundesländer generell ihre Investitionsverpflichtungen für die Krankenhäuser nicht vollständig erfüllen. Bei der Versorgung von Seltene Erkrankungen werden bei den geringen Fallzahlen einerseits weniger Einnahmen generiert, während Mehrkosten für besondere personelle und technische Vorhaltungen anfallen. Komplizierend kommt hinzu, dass die Mehrheit der Betroffenen ambulant versorgt wird.

Mittlerweile wurde an einigen wenigen Stellschrauben gedreht, die zumindest theoretisch eine Entlastung der Kliniken ermöglichen:

- a) Die Finanzierung der Hochschulambulanzen gemäß § 117 SGB V, hat sich seit der letzten Gesetzesänderung<sup>12</sup> verbessert. Seither verweist § 117 SGB V explizit auf die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen. Es ist jedoch ein Problem, dass die Länder den Universitätskliniken nur maximal 50 Ambulanzen gemäß § 117 SGB V zugestehen und damit die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen wieder in den Wettbewerb mit anderen ökonomisch interessanteren Erkrankungen bringt.

---

<sup>12</sup> Gesetz zur Stärkung der Versorgung in der gesetzlichen Krankenversicherung – GKV-Versorgungsstärkungsgesetz – GKV-VSG aus 2014.

- b) 2019 hat der G-BA die Zuschlagsregelung nach § 136c SGB V konkretisiert<sup>13</sup> und in Anlage 1 Qualitätsanforderungen und Besondere Aufgaben für Zentren für Seltene Erkrankungen definiert. Damit ist theoretisch Klarheit geschaffen worden, wann Zentren für welche Aufgaben Zuschläge erhalten können. Da die Zuschläge auf Landesebene gewährt werden, kann eine Klinik einen solchen Zuschlag nur erhalten, wenn dieser in der Landeskrankenhausplanung für diese besonderen Aufgaben ausgewiesen wurde. Seit der Verabschiedung der Zentrumsregelungen ist es etwa den meisten ZSE Schritt für Schritt gelungen in der Landeskrankenhausplanung ausgewiesen zu werden, davon werden auch der Mehrzahl die entsprechenden Zuschläge gewährt, während einige noch in Verhandlung dazu stehen. Nach wie vor ist es ein Problem, dass die Zuschlagsregelung nur für die stationäre Versorgung gilt, während die meisten Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen ambulant behandelt werden.

Die ACHSE wünscht sich eine Regelung, die Zuschläge für zertifizierte Referenz- und Fachzentren für Seltene Erkrankungen ohne zusätzliche Verhandlung oder Prüfung gewährleistet, sowohl für die stationäre als auch für die ambulante Versorgung. Wenn die Finanzierung der Zentren für Seltene Erkrankungen Teil eines Verhandlungspakets auf Landesebene ist, bleibt die Gefahr groß, dass die Interessen der Menschen mit Seltenen Erkrankungen im Verhandlungspoker der Landeskrankenhausplanung untergehen. Dabei sollte auch für die Fallkonferenzen für die Patienten des eigenen Zentrums eine zusätzliche Finanzierung geboten werden, welche zurzeit nicht vorgesehen ist, aber die Mehrheit der Fallkonferenzen betrifft.

## **5.2 Ambulante spezialfachärztliche Versorgung**

Mit der ambulanten Behandlung am Krankenhaus (§ 116b SGB V alter Fassung) und der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV - § 116b neu SGB V) hat die Gemeinschaft der Seltenen große Hoffnungen verbunden. Durch die Möglichkeit, interdisziplinär, sektorenübergreifend und extrabudgetär spezialisierte Teams für bestimmte Seltene Erkrankungen aufzusetzen, kann die ASV ein wichtiges Instrument für eine bedarfsgerechte Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sein. Seit der Einführung der ASV im Jahr 2012 sind allerdings erst sehr wenige ASV-Teams für die wenigen Erkrankungen, die bislang in der ASV-Richtlinie konkretisiert wurden, etabliert worden.

Aus Sicht der ACHSE gibt es folgende Probleme bei der ASV, die eine optimale Nutzung dieser Regelung behindern:

- Die Beratung und Verabschiedung der krankheitsspezifischen Konkretisierungen kommt im Gemeinsamen Bundesausschuss viel zu langsam voran. Insbesondere die Festlegung des Katalogs der verschiedenen EBM-Ziffern, die bei der jeweiligen Erkrankung abgerechnet werden dürfen, nimmt unverhältnismäßig viel Zeit in Anspruch.

---

<sup>13</sup> Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen), siehe: [https://www.g-ba.de/downloads/62-492-2422/Z-R\\_2021-02-18\\_iK-2021-02-20.pdf](https://www.g-ba.de/downloads/62-492-2422/Z-R_2021-02-18_iK-2021-02-20.pdf)

- Die Finanzierung nach EBM ist für Seltene Erkrankungen für die Leistungsanbieter in der Regel nicht auskömmlich und bietet keinen ausreichenden Anreiz ASV umzusetzen. Bei einem Case Mix mit überdurchschnittlich vielen komplizierten Fällen mit viel Gesprächsbedarf und wenig technischen Leistungen – z.B. Seltene Erkrankungen – ist der EBM schnell defizitär.
- Bei der Priorisierung der zu konkretisierenden Erkrankungen wird nicht ausreichend berücksichtigt, ob auch genügend Expertise zur Versorgung der Erkrankung vorhanden ist und hier zudem ein Interesse besteht, ein ASV-Team aufzusetzen. So werden Konkretisierungen erarbeitet, die anschließend nicht zum Aufbau von ASV-Teams führen.
- Jeder KV-Bezirk hat das Anzeigeverfahren, mit dem die Teams ihre Teilnahmebereitschaft an der ASV melden, anders umgesetzt. Die Anzeigeverfahren sind oft zu bürokratisch. Die unterschiedlichen Vorschriften der Länder behindern außerdem eine effiziente Beratung und Unterstützung der Ärztinnen und Ärzteschaft bei der Etablierung von ASV-Teams.

Im Hinblick hierauf stellt ACHSE folgende Forderungen:

- 1) Die für die ASV geltenden Vergütungsregelungen müssen eine auskömmliche Vergütung sicherstellen, die berücksichtigt, dass die Betreuung und Beratung bei Seltenen Erkrankungen aufwendiger ist und damit höhere Kosten verursacht, als diese bei einer Durchschnittspraxis anfallen. Bei den Seltenen Erkrankungen ist keine Mischkalkulation möglich, weil viele Patientinnen und Patienten in der Versorgung komplex und kostenintensiv sind. Deshalb sollten bei Seltenen Erkrankungen:
  - i) alle Leistungen nach dem EBM abgerechnet werden dürfen. Auf die Erstellung von Appendizes, die einzelne Abrechnungsziffern ausschließen, weil die Verrichtungen nicht in Konkretisierungen aufgenommen sind, sollte verzichtet werden. Dies ermöglicht zugleich eine schnellere Bearbeitung weiterer Konkretisierungen.
  - ii) neue EBM-Ziffer für die besonderen Aufwendungen bei Seltenen Erkrankungen etabliert werden, die zurzeit nicht über eine Mischkalkulation refinanzierbar sind, z.B. in der Form von Quartalspauschalen. Eine Möglichkeit wäre hier, Zuschläge zu den Grundpauschalen des EBM, um den erhöhten Zeitbedarf abzubilden.

Die Gesetzgebung soll Maßnahmen ergreifen, damit die bislang im Katalog des § 116b SGB V aufgenommenen Seltenen Erkrankungen und alle weiteren Seltenen Erkrankungen, die noch im Katalog aufgenommen werden müssen, zeitnah konkretisiert werden. Ziel sollte es sein, dass bis Ende der nächsten Legislaturperiode für alle Seltenen Erkrankungen, für die ausreichend interessierte und kompetente Experten vorhanden sind, eine ASV-Konkretisierung vorliegt und damit die Etablierung von ASV-Teams ermöglicht wird.

- 2) Das Anzeigeverfahren sollte vereinheitlicht und entbürokratisiert werden, idealerweise mit einem bundeseinheitlichen elektronischen Anzeigeformular.

### **5.2.1 Spezialisierte Ambulanzen an Kliniken nachhaltiger absichern**

Nicht selten verweigern KVen die Erneuerung von Ermächtigungen von Experten für Seltenen Erkrankungen, obwohl die niedergelassenen Ärzte dem Angebot der (Universitäts-)Klinik nichts Vergleichbares gegenüberstellen können. Es wird ein Machtkampf über Finanzmittel auf Kosten von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ausgetragen. ACHSE setzt sich dafür ein, dass die Patienten keine Opfer von Verteilungskämpfen werden.

## **6 ARZNEIMITTEL**

In Deutschland sind Betroffene in der besonders glücklichen Lage, dass sie fast alle Orphan Drugs innerhalb weniger Wochen nach der Zulassung auch tatsächlich erhalten können. Diesen schnellen Zugang gilt es zu erhalten.

Zugleich gibt es bei geschätzten 8.000 Erkrankungen nur etwa 200 Medikamente, die eine Zulassung als Orphan Drug haben oder hatten. Global betrachtet gibt es für viele Millionen Menschen, die mit einer der etwa 8.000 Seltenen Erkrankungen leben, noch überhaupt keine ursächliche oder krankheitsverlangsamende Therapie. Forschung und Arzneimittelentwicklung müssen deshalb vorangetrieben werden.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen wünschen sich, dass nach ihren Erkrankungen geforscht und für sie Arzneimittel entwickelt werden. Hierfür brauchen wir nicht nur die Errungenschaften der universitären Forschung, sondern auch das Know-how und das Engagement der pharmazeutischen Industrie. Dazu muss es für sie wirtschaftlich interessant sein, Arzneimittel für diese Erkrankungen zu entwickeln.

Zugleich ist es für die Betroffenen von existentieller Bedeutung, dass genügend Mittel für andere extrem wichtige Elemente der Gesundheitsversorgung wie Vernetzung der Zentren, gute Pflege, spezialisierte Reha, gutes Case Management etc. zur Verfügung stehen. Überhöhte Preise verbrauchen Mittel, die für diese Leistungen genutzt werden könnten. Darüber hinaus gefährden sie auch die gesellschaftliche Unterstützung für besondere Ausgaben und Bemühungen, die Menschen mit Seltenen Erkrankungen so dringend brauchen.

### ***Interessenausgleich: Innovation fördern – Kosten im Griff halten***

Arzneimittelentwicklung ist ein risikoreiches Geschäft. Nur wenn man mit Orphan Drugs auch gute Preise unter verlässlichen Rahmenbedingungen generieren kann, werden die Firmen der pharmazeutischen Industrie ihr Know-how in diesem Bereich einsetzen. Arzneimittel, die für kleinere Populationen entwickelt werden, haben logischerweise oft deutlich höhere Jahrestherapiekosten als Produkte für häufigere Erkrankungen.

Dennoch sind vermutlich nicht alle Preise, die für Orphan Drugs aufgerufen werden auch gerechtfertigt:

- Weder die Kosten der Arzneimittelentwicklung und -produktion noch die weltweiten Einnahmen sind transparent. Der Preis in Deutschland ist für die Industrie Teil eines internationalen Business Cases, den wir nicht kennen. Da der deutsche Preis für die internationale Preisfindung aber einen sehr wichtigen Benchmark darstellt – deutscher Preis minus 30% ist für manche Länder keine ungewöhnliche Preiskalkulation

- hat die Industrie ein extrem hohes Interesse daran, dass die (offiziellen) Preise in Deutschland sehr hoch sind.
- Nicht selten übernehmen Pharmafirmen Ausgründungen aus der universitären Forschung. Ein wichtiger Teil der Kosten und Risiken von Forschung und Entwicklung wurde in dem Fall vom Staat getragen, die ihm nicht oder nicht vollständig erstattet werden.
- Übernahmen von erfolgreichen Venture Capital Gesellschaften werden mit hohen Arzneimittelpreisen refinanziert.

Auch wenn die Gesamtausgaben für Orphan Drugs bislang absolut betrachtet einen nicht so großen Teil der Arzneimittelausgaben insgesamt betreffen, versteht ACHSE die Sorge, dass die Kosten für Arzneimittel disproportional steigen könnten. Die neuen Zell- und Gentherapien, mit denen Menschen mit Seltenen Erkrankungen große Hoffnungen verbinden, sind in bis dato unbekannte Preisregionen vorgedrungen. Die stratifizierte Medizin für immer kleiner werdende Subpopulationen, die sich durch Biomarker – oft ein bestimmtes Gen – unterscheiden, weckt die Befürchtung, dass irgendwann fast alle Erkrankungen als selten eingestuft werden könnten.

ACHSE unterstützt Maßnahmen, um überhöhte Preise zu verhindern. Wir fordern, dass solche Maßnahmen im Vorfeld mit allen beteiligten Akteuren, d.h. auch mit der Selbsthilfe, beraten und durchdacht werden. Wir warnen vor überhasteten Gesetzesänderungen, weil Unterbrechungen oder Störungen in der Versorgung der Betroffenen große Schaden und viel Leid verursachen können.

Es muss ein Gleichgewicht zwischen Gewinnerzielungsabsicht und gesellschaftlicher Verantwortung gefunden werden. ACHSE unterstützt die Bemühungen verschiedener Akteure, Wege zu finden, wie dieser Interessenausgleich transparenter und gerechter gefunden werden kann.

### ***Zugang für die Betroffenen in der Europäischen Union***

Dabei sollten auch Lösungen für das Problem gefunden werden, dass viele Betroffene in anderen europäischen Ländern, anders als in Deutschland, die Medikamente, die es für ihre Erkrankung gibt, nicht erhalten, weil sie für das nationale Gesundheitssystem zu teuer sind. Dies ist ein gesellschaftliches Drama. Wir haben eine moralische Pflicht dem zu begegnen. Dieser fehlende Zugang für die Betroffenen außerhalb Deutschlands ist zeitgleich auch nicht im Interesse der deutschen Patientinnen und Patienten. Nur wenn Produkte einer internationalen Gemeinschaft zugänglich gemacht werden, gibt es genügend Probandinnen und Probanden sowie Know-how, um auch für die selteneren Erkrankungen Arzneimittel entwickeln zu können und nach der Zulassung, weitere Evidenz zu Wirkung und Nutzen zu generieren.

Wir hoffen, dass die aktuelle Regulierungsvorhaben auf europäischer Ebene helfen, den Zugang zu Arzneimitteln in den verschiedenen Mitgliedsstaaten zu verbessern. Damit dies ausreichend gelingt werden allerdings auf jeden Fall auch weitere Maßnahmen auf europäischer Ebene und in den jeweiligen Mitgliedsstaaten erforderlich sein.

Im Hinblick hierauf stellt ACHSE dazu die nachfolgend beschriebenen Forderungen.

### **6.1 Entwicklung von Medikamenten vorantreiben**

Für die vielen Kinder und Erwachsenen, die mit einer der geschätzten 8.000 Seltene Erkrankungen leben, ist es besonders wichtig, dass mehr Medikamente entwickelt werden, welche Symptome lindern oder die Krankheit vielleicht gar heilen und damit ihre Lebensqualität verbessern und/oder ihre Lebensdauer verlängern.

Seit Inkrafttreten der europäischen Verordnung zu Arzneimitteln gegen seltene Krankheiten im Jahr 2000 wurden etwa 200 Medikamente als so genannte „Orphan Drugs“ zugelassen. Für tausende Erkrankungen gibt es aber immer noch keine adäquate medikamentöse Behandlung. Es bleibt abzuwarten, ob die neuen Regelungen des EU-Pharmapaketes die Arzneimittelentwicklung in ähnlicher Art und Weise fördern wird die bisherige Regelung.

Es sollten Projekte entwickelt werden, in denen Patientenorganisationen und Forschende gemeinsam erfassen, in welchen Bereichen es einen besonderen Forschungsbedarf gibt<sup>14</sup>, dies in Forschungsthese übersetzen und anschließend Wege aufzeichnen, wie entsprechende Forschungsprojekte realisiert werden können.<sup>15</sup> Die Bundesregierung sollte hierfür Mittel zur Verfügung stellen.

Damit nicht nur für die häufigeren unter den Seltene Erkrankungen oder für die Erkrankungen, die wir schon gut verstehen, Medikamente entwickelt werden, sollte der Staat kluge Fördermodelle anbieten. Zu denken wäre da beispielsweise an Kreditausfallbürgschaften, die die Abhängigkeit von Venture Capital und deren Rendite-Erwartungen reduzieren würden. Auch die Möglichkeiten mit Public-Private-Partnerships, die die Risiken für die Industrie reduzieren, dafür den Staat aber am Gewinn beteiligen, die Arzneimittelentwicklung voranzutreiben, müssen gezielt analysiert und wenn möglich realisiert werden.

### **6.2 Den schnellen und umfassenden Zugang zu Orphan Drugs aufrechterhalten**

Betroffene Menschen in Deutschland haben Zugang zu fast allen auf dem europäischen Markt verfügbaren Orphan Drugs. Wenn neue Produkte zugelassen werden, werden diese in kürzester Zeit erstattet. Im europäischen Vergleich haben Betroffene, die hier leben, den schnellsten Zugang zu den meisten Medikamenten.<sup>16</sup>

Bislang wird ein Arzneimittel in der Europäischen Union als Arzneimittel für seltene Leiden zugelassen, wenn das Unternehmen nachweisen kann, dass in der EU noch keine

---

<sup>14</sup> Siehe z.B. „Medical needs of cystic fibrosis patients and policies for fair co-operation between small and middle-sized companies and patient organizations“ 2011, Elsevier Open Access: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21658630/>

<sup>15</sup> Siehe z.B. die Bemühung der James Lind Alliance mit ihren „Priority Setting Partnerships“: [www.jla.nihr.ac.uk](http://www.jla.nihr.ac.uk)

<sup>16</sup> Es gibt allerdings für tausende Erkrankungen noch gar keine adäquate medikamentöse Behandlung. Es gibt einen sehr hohen „unmet medical need“ (siehe hierzu Nr. 6.2).

zufriedenstellende Methode für die Diagnose, Verhütung oder Behandlung des betreffenden Leidens zugelassen wurde oder das betreffende Arzneimittel – sofern eine solche Methode besteht – für diejenigen, die von diesem Leiden betroffen sind, von erheblichem Nutzen sein wird.<sup>17</sup> Da schon im Zulassungsverfahren damit ein „significant benefit“ bewiesen werden muss, sieht § 35a Abs. 1. Satz 11 SGB V vor, dass für diese Arzneimittel der Zusatznutzen durch die Zulassung als belegt gilt. Die Rechtfertigung für diese Regelung war, dass der Gemeinsame Bundesausschuss die Entscheidung über einen Zusatznutzen aufgrund der gleichen Daten treffen müsste, wie die EMA, die den Zusatznutzen gerade zuvor schon festgestellt hat. Eine erneute Beurteilung der gleichen Daten würde nicht zu neuen Erkenntnissen führen. Durch die Verabschiedung des EU-Pharmapakets und die Einführung des EU-HTA wird die Frage, ob diese „Privilegierung“ aufrecht erhalten bleibt, in der kommenden Legislaturperiode wahrscheinlich erneut Thema sein.

### **6.2.1 Evidenz und Nutzenbewertung bei Orphan Drugs**

Bei der Entwicklung von Orphan Drugs gibt es ein Spannungsfeld zwischen dem enormen Bedarf nach Therapien für die noch nicht (gut) behandelbaren Erkrankungen und dem damit zusammenhängenden Wunsch, den Zugang zum neuen Medikament so schnell wie möglich auch außerhalb von Studien zu gewährleisten auf der einen Seite und der Notwendigkeit, gute Daten zur Qualität, Sicherheit, Wirksamkeit und dem Nutzen eines Produkts zu haben, um richtige Therapieentscheidungen treffen und einen angemessenen Preis verhandeln zu können auf der anderen Seite.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen haben ebenfalls einen Anspruch auf und ein Bedürfnis nach sicheren, qualitativ hochwertigen und wirksamen Medikamenten, die zudem einen Zusatznutzen im Vergleich zu den bestehenden Versorgungsmöglichkeiten bieten. ACHSE unterstützt deshalb nachdrücklich die Forderungen und Bemühungen sowohl in der klinischen Prüfung als auch anschließend durch anwendungsbegleitende Datenerhebung Evidenz über den Zusatznutzen von Orphan Drugs zu erhalten.

Die Zulassungs- und HTA-Behörden sollten auf europäischer Ebene enger zusammenarbeiten, damit die Studien auch die Fragen der HTA-Behörden so gut wie möglich abdecken und das Ausmaß des Zusatznutzens von den meisten Produkten auch quantifizierbar ist (siehe hierzu Nr. 6.4 zu EU-HTA). Auch nach der Zulassung sollte weiter Evidenz zur Wirksamkeit und zum Nutzen der Arzneimittel in öffentlich zugänglichen Registern gesammelt werden, nicht nur in der Form von anwendungsbegleitenden Datenerhebungen gemäß § 35a Abs. 3b SGB V, sondern als Teil einer nationalen Registerstrategie (siehe Nr. 3.1.).

### **6.3 Ganzheitliche Arzneimittelversorgung – Überwindung der Sektoren**

Patientinnen und Patienten brauchen eine ganzheitliche Betreuung. Dass die gesundheitliche Versorgung in Deutschland in vier Sektoren aufgeteilt ist – stationäre und ambulante Versorgung sowie Rehabilitation und Pflege – behindert eine ganzheitliche Versorgung, auch in der Arzneimittelversorgung. Dass die Verantwortung für die gesamte

---

<sup>17</sup> Siehe Artikel 3 der Verordnung (EG) Nr. 141/2000

Arzneimittelversorgung automatisch auf eine Klinik übergeht, wenn die Patientin oder der Patient vorübergehend stationär aufgenommen werden, ist für die Betroffenen nicht verständlich und geht mit allerhand Problemen einher, die nur abrechnungstechnische Gründe haben.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen werden in der Regel ambulant versorgt, auch wenn sie von spezialisierten Zentren betreut werden, in denen sie sich gelegentlich stationär aufhalten. Wer die Hauptverantwortung für ihre Arzneimittelversorgung hat, sollte davon abhängig gemacht werden, welche Vorgehensweise bei der jeweiligen Erkrankung die bestmögliche Versorgung sicherstellt. Gerade für chronisch Kranke, für die immer mehrere Ärztinnen und Ärzten, aber auch Vertreterinnen und Vertreter anderer Berufsgruppen zuständig sind und die des Öfteren vorübergehend im Krankenhaus sind, sollte im Vordergrund stehen, dass die Versorgung zwischen den verschiedenen Fachkräften gut abgestimmt und in einer elektronischen Patientenakte zeitnah dokumentiert wird. Es sollte nicht relevant sein, in welchem Sektor des Gesundheitswesens das Medikament rezeptiert wird.

Das Problem wird noch deutlicher, wenn Betroffene aufgrund eines Unfalls oder einer anderen, als ihrer chronischen seltenen Erkrankung in der Klinik behandelt werden. In dieser Situation haben sie ein Interesse daran, dass die ambulante Versorgung, die sie für ihre chronische Erkrankung bekommen, fortgeführt wird, obwohl sie sich gerade in einer Klinik aufhalten, die z.B. ihren Blinddarm entfernt. Diese Klinik hat Expertise für das jeweilige Problem, aber in der Regel nicht bezüglich der Seltenen Erkrankung. Die Verantwortung der Behandlung dieser Erkrankung sollte nicht auf die Klinik übergehen.

Patientinnen und Patienten werden nicht selten aufgefordert ihre in der Niederlassung verschriebenen Medikamente mitzubringen. Wenn es hohe Anforderungen zur Lagerung gibt oder die Medikamente gerade neu verschrieben werden müssen, kann dies zu Komplikationen führen. Auch kommt es vor, dass Patientinnen und Patienten zwischenzeitlich gar aus dem Krankenhaus entlassen werden, damit Medikamente ambulant verschrieben werden können. Dies sind systembedingte Zumutungen, die nicht der qualitativ hochwertigen Versorgung dienen. Wer für Nebenwirkungen oder Fehler bei der Verabreichung von (manchmal auch intravenös zuzudienenden) mitgebrachten Medikamenten haftet ist außerdem unklar. Diese Unsicherheit führt zu unterschiedlichen Vorgehensweisen der Kliniken.

ACHSE fordert, dass Ärztinnen und Ärzte in den Niederlassungen ihren Patientinnen und Patienten auch Medikamente verschreiben können, wenn diese sich gerade in einer Klinik aufhalten; zumindest jene Arzneimittel, die kontinuierlich verordnet und nur zeitgleich mit dem Krankenhausaufenthalt genommen werden müssen. Die Verantwortung für die Arzneimittelversorgung ist dann auch haftungsrechtlich klar zu stellen.

### **6.3.1 ATMPs und die NUB-Lücke**

Bei einem Klinikaufenthalt werden zurzeit alle notwendigen Medikamente durch die Klinik zur Verfügung gestellt. Die Arzneimittel werden durch die Fallpauschalen, die DRGs (Diagnosis Related Groups), vergütet. Da die jeweiligen DRGs oft festgelegt wurden bevor es ein neues innovatives Produkt gab, bilden sie die Kosten dieser Arzneimittel regelmäßig nicht adäquat ab. Bei den neuartigen hochinnovativen Zell- und Gentherapien (ATMPs) wird dieses Problem besonders deutlich. Schon die Beschaffung der ATMPs ist häufig teurer

als die gesamten Einnahmen über die DRGs, während auch die Versorgung der Patientinnen und Patienten in diesen Fällen komplexer und damit ebenfalls teurer ist.

Um zusätzlich zum DRG eine Vergütung für das Medikament zu erhalten, muss die Klinik ein Entgelt für neue Untersuchungs- und Behandlungsmethoden (NUB) gemäß § 6 Abs. 2 KHEntgG mit den verschiedenen Krankenkassen verhandeln. Zwischen der Zulassung des Medikaments und dem Abschluss des NUB-Verfahrens vergehen zwei bis drei Jahre. In der Zwischenzeit kann sich das Krankenhaus nur mit Anträgen auf Kostenübernahme im Einzelfall behelfen. Dieses Verfahren ist bürokratisch und zeitaufwändig. Das Krankenhaus hat keinen Anspruch auf eine Erstattung der Kosten, es ist vom Wohlwollen der Krankenversicherung abhängig – und die Betroffenen sind es dadurch auch.

Es ist zu erwarten, dass das Problem dieser sogenannten NUB-Lücke durch die ATMPs in den kommenden Jahren deutlich gravierender wird. Es muss dringend eine Regelung gefunden werden, die den veränderten Rahmenbedingungen Rechnung trägt und sowohl den Zugang erhält als auch den Arbeitsaufwand reduziert.

ACHSE fordert, dass ein zeitnahe Zugang zu ATMPs sichergestellt und darüber hinaus die Sinnhaftigkeit des NUB-Verfahrens zusätzlich zum AMNOG-Verfahren geprüft wird. Aus Sicht der Patientinnen und Patienten ist unklar, warum die Nutzenbewertung und Preisfindung für Arzneimittel in dem ambulanten und stationären Sektor unterschiedlich gehandhabt werden sollten. Würde sich die Versorgung der Betroffenen verschlechtern, wenn die Kosten aller Medikamente aus den DRGs herausgerechnet und diese stationär so wie in der ambulanten Versorgung vergütet werden würden, ohne dass hierzu separate Anträge oder NUBs verhandelt werden müssten?

ACHSE e.V., November 2024