



## **Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen**

**„Gemeinsam lauter werden“, 17. Februar 2022**

# Agenda



1. Ausgangslage zur Gründung des NAMSE
2. Zusammensetzung und Arbeitsweise
3. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
4. Aktuelle Themen des Bündnisses
5. Was hat das Bündnis erreicht?

# Seltene Erkrankungen



- ca. 8.000 verschiedene Seltene Erkrankungen
- heterogene Gruppe von zumeist komplexen Krankheitsbildern, die überwiegend chronisch verlaufen
- etwa 80 % der Erkrankungen sind genetisch bedingt, selten sind sie heilbar



300 Mio.



30 Mio.



4 Mio.

# 1. Ausgangslage zur Gründung des NAMSE

## Empfehlung für europäisches Handeln im Bereich Seltener Krankheiten



Rat der Europäischen Union empfiehlt, dass die Mitgliedsstaaten

(...)

- I. auf der geeigneten Ebene **Pläne und Strategien für SE** ausarbeiten und durchführen oder geeignete Maßnahmen für SE im Rahmen anderer Gesundheitsschutzstrategien prüfen, um sicherzustellen, dass Patienten mit seltenen Krankheiten medizinisch gut versorgt werden; dies schließt die Diagnostik, die Behandlung und die Habilitation der Menschen,..., sowie nach Möglichkeit wirksame Arzneimittel für SE ein; insbesondere sollten die Mitgliedsstaaten
- II. a) (...) möglichst bald, vorzugsweise **vor Ende 2013 einen Plan oder eine Strategie ausarbeiten und annehmen**, der die im Rahmen ihrer Gesundheits- und Sozialsysteme auf dem Gebiet seltener Krankheiten getroffenen Maßnahmen steuert und strukturiert;

# 1. Ausgangslage zur Gründung des NAMSE

## Forschungsbericht im Auftrag des BMG – Ergebnisse



- nur wenige **Informationen** über viele SE verfügbar
- umfassende und spezialisierte **Versorgung** nötig
- gesicherte **Diagnoseverfahren** fehlen
- adäquate **medikamentöse Behandlung** fehlt
- Defizite ambulante **Vergütung**
- **Forschung** ist von herausragender Bedeutung
- **Erarbeitung eines Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen**

## 2. Zusammensetzung und Arbeitsweise Bündnispartner des NAMSE



alle wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen – ausschließlich **Spitzen- und Dachverbände** –

- **Ministerien**
- **Leistungserbringer**, z.B. Deutsche Krankenhausgesellschaft, Deutscher Hausärzterverband, Kassenärztliche Bundesvereinigung
- **Kostenträger**, z.B. GKV-Spitzenverband
- **Forschungsorganisationen**, z.B. Deutsche Forschungsgemeinschaft
- **Patientenverbände**, ACHSE e.V. und BAG Selbsthilfe
- **Pharmazeutische Industrie**, z.B. vfa bio
- ...

## 2. Zusammensetzung und Arbeitsweise Bündnispartner des NAMSE



Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE e.V.)  
Arbeitsgemeinschaft der Obersten  
Landesgesundheitsbehörden (AOLG)  
Arbeitsgemeinschaft der wissenschaftlichen medizinischen  
Fachgesellschaften e.V. (AWMF)  
Beauftragter der Bundesregierung für die Belange der  
Patientinnen und Patienten  
Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit  
Behinderung und chronischer  
Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE e.  
V.)  
Bundesärztekammer (BÄK)  
Bundesministerium für Arbeit und Soziales (BMAS)  
Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF)  
Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend  
(BMFSFJ)  
Bundesministerium für Gesundheit (BMG)  
Bundespsychotherapeutenkammer (BPtK)  
Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e.V. (BPI)

Bundesverband Medizintechnologie e.V. (BVMed)  
Bundeszahnärztekammer (BZÄK)  
Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)  
Deutsche Krankenhausgesellschaft e.V. (DKG)  
Deutscher Hausärzteverband e.V.  
Deutscher Pflegerat e.V. (DPR)  
Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA)  
GKV-Spitzenverband  
Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)  
Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung (KZBV)  
Medizinischer Fakultätentag der Bundesrepublik Deutschland  
(MFT)  
Orphanet-Deutschland  
Verband der privaten Krankenversicherung e.V. (PKV)  
Biotechnologie im Verband der forschenden Pharma-  
Unternehmen (vfa bio)  
Verband der Universitätsklinika Deutschlands e.V. (VUD)  
Verband der Diagnostica-Industrie e.V. (VDGH)

## 2. Zusammensetzung und Arbeitsweise

### Auszüge aus der gemeinsame Erklärung

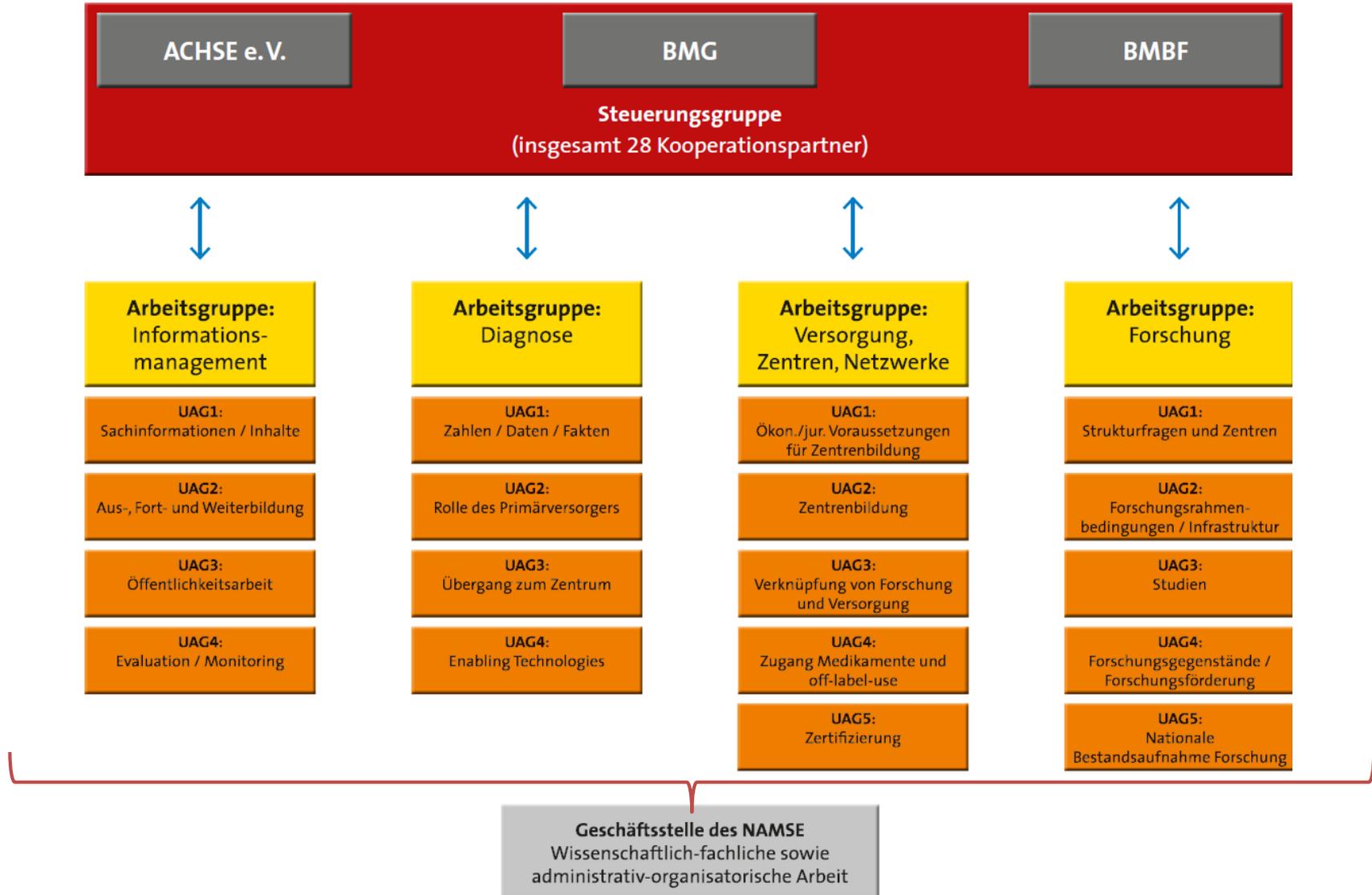


[...] durch ein **gemeinsames Handeln** die Voraussetzungen für eine langfristig wirksame Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen schaffen [...]

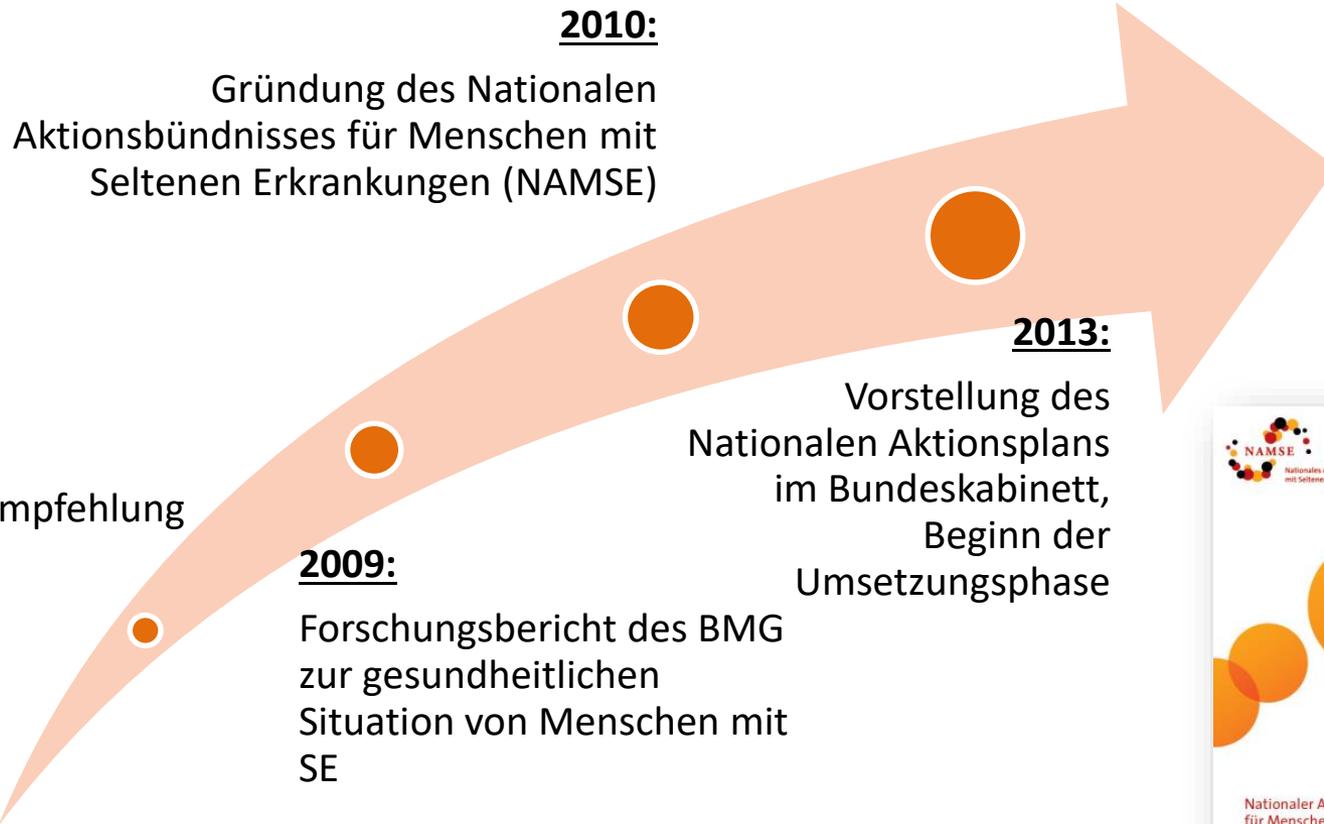
Das Aktionsbündnis soll dazu beitragen, die Empfehlung des Rates der Europäischen Union umzusetzen. Dazu gehört:

- die Erstellung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen,
- die Umsetzung und das Monitoring dieses Plans,
- die Förderung der Bildung von Fachzentren.

## 2. Zusammensetzung und Arbeitsweise Arbeitsweise des NAMSE 2010 - 2013



2009 - 2013



### 3. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

#### Handlungsfelder



- Förderung der Bildung von **Fachzentren**
- Optimierung der Versorgung mit zugelassenen Arzneimitteln und Off-Label-Use-Arzneimitteln

**Versorgung  
Zentren  
Netzwerke**

### 3. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

#### Handlungsfelder



- Verbesserung der **Rahmenbedingungen** für die Forschung und Entwicklung bei Seltenen Erkrankungen
- Beschleunigung der **Übertragung** neuer Erkenntnisse in die **Versorgungspraxis**
- Verbesserung der Therapieoptimierungsforschung
- Verbesserung der **Versorgungsforschung**

A large black circle with a white shadow on its left side, containing the word 'Forschung' in white text.

**Forschung**

A solid red circle containing the text 'Versorgung Zentren Netzwerke' in white.

Versorgung  
Zentren  
Netzwerke

### 3. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

#### Handlungsfelder



- **Beschleunigung** der Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen
- Verbesserung der Ausgestaltung von **Leitlinien**
- Entwicklung von Strategien für den Umgang mit **unklarer Diagnose**

Diagnose

Forschung

Versorgung  
Zentren  
Netzwerke

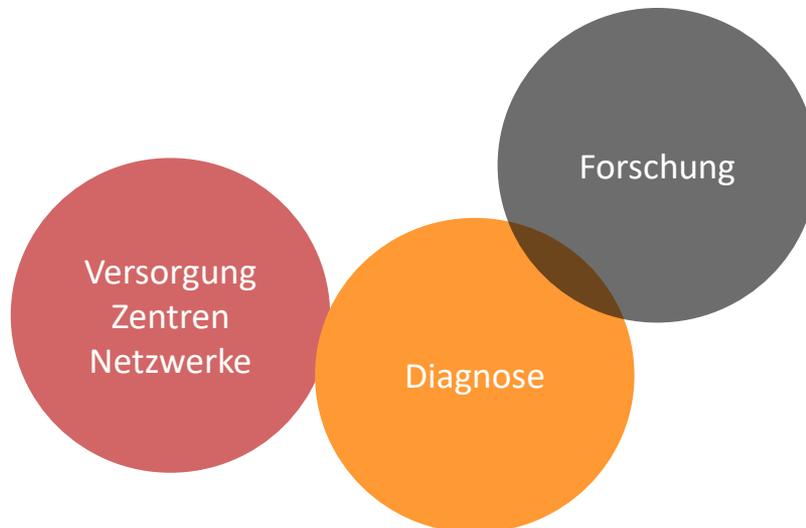
### 3. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

#### Handlungsfelder



- Erhöhung der **Aufmerksamkeit** für Seltene Erkrankungen in der Bevölkerung und Fachöffentlichkeit
- Verbesserung der **Informationslage** und -beschaffung für Betroffene, Angehörige, Mediziner, Therapeuten und Pflegepersonal
- Verbesserung der **Aus-, Fort- und Weiterbildung** von medizinischem, therapeutischem und pflegerischem Personal

**Informations-  
management**



### 3. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

## Handlungsfelder



## Register

- Zugang zu bereits bestehenden Registern erleichtern
- Hilfestellungen für den **Aufbau** und das Führen von krankheitsspezifischen Registern
- Etablierung von **Registern** für Patienten mit **unklarer Diagnose**

Informations-  
management

Forschung

Versorgung  
Zentren  
Netzwerke

Diagnose

### 3. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

#### Handlungsfelder



**Patienten-orientierung**

– Nachhaltige Stärkung der Rolle Patienten- und Selbsthilfeverbände

Informations-  
management

Register

Forschung

Versorgung  
Zentren  
Netzwerke

Diagnose

### 3. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen Zentrenmodell für Seltene Erkrankungen



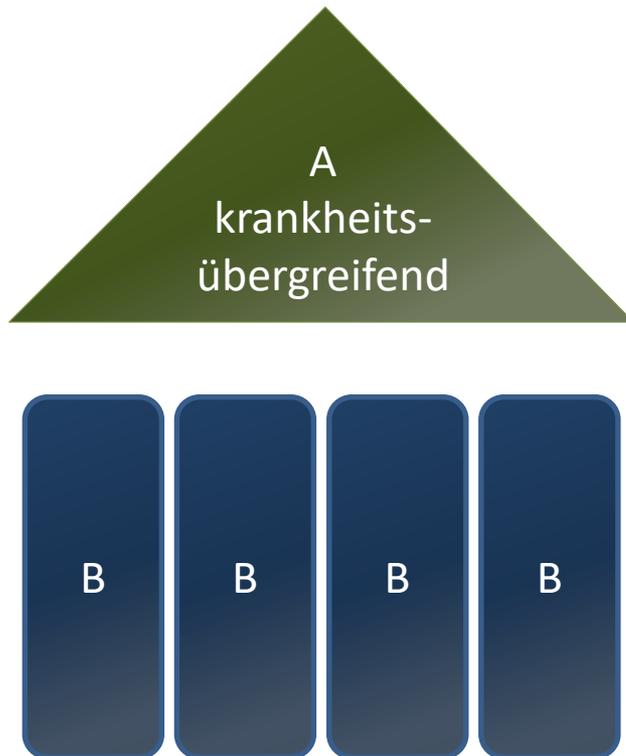
#### Empfehlung:

NAMSE empfiehlt die Bildung von Zentren in drei arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen. Diese unterscheiden sich nicht hinsichtlich der Qualität der Versorgung, sondern im angebotenen Leistungsspektrum und sind in die wohnortnahe, primär- und fachärztliche Versorgung eingebettet. Bei den drei arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen im Zentrenmodell wird nach ambulant/stationär und krankheits- (gruppen) spezifisch/krankheitsübergreifend unterschieden<sup>7)</sup>.



### 3. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

## Zentrenmodell für Seltene Erkrankungen



#### **Aufgaben**

- Überregionale Steuerung der Patienten mit klarer und unklarer Diagnose
- Organisation der Diagnostik von Patienten mit unklaren Krankheitsbildern
- Vorhalten von z.B. Patientenregistern, Biodatenbanken, innovativer Spezialdiagnostik
- Entwicklung von Diagnostik- und Therapiestandards
- Unterstützung der Typ B und C Zentren mit Spezialdiagnostik und Diagnosesicherung
- fächerübergreifende Forschungsinfrastruktur in Grundlagen- klinischer und Versorgungsforschung
- ärztliche Aus- Fort- und Weiterbildung

#### **Aufgaben für jedes einzelne der integrierten Typ B Zentren**

- krankheits- oder krankheitsgruppenspezifische ambulante und stationäre Versorgung

## 2013 – heute



**2013:**  
Vorstellung des  
Nationalen Aktionsplans  
im Bundeskabinett

**2013 - heute:**  
Umsetzung des  
Nationalen  
Aktionsplans

**2018:**  
Operationalisierung und  
Aktualisierung des  
Nationalen Aktionsplans

**2019:**  
Veröffentlichung  
Strategiepapier des NAMSE  
2020-2022

**2019:**  
Veröffentlichung  
Papier zu Bedarfen  
an die  
Digitalisierung für  
SE

## 4. Aktuelle Themen des NAMSE

### Strategiepapier 2020 – 2022

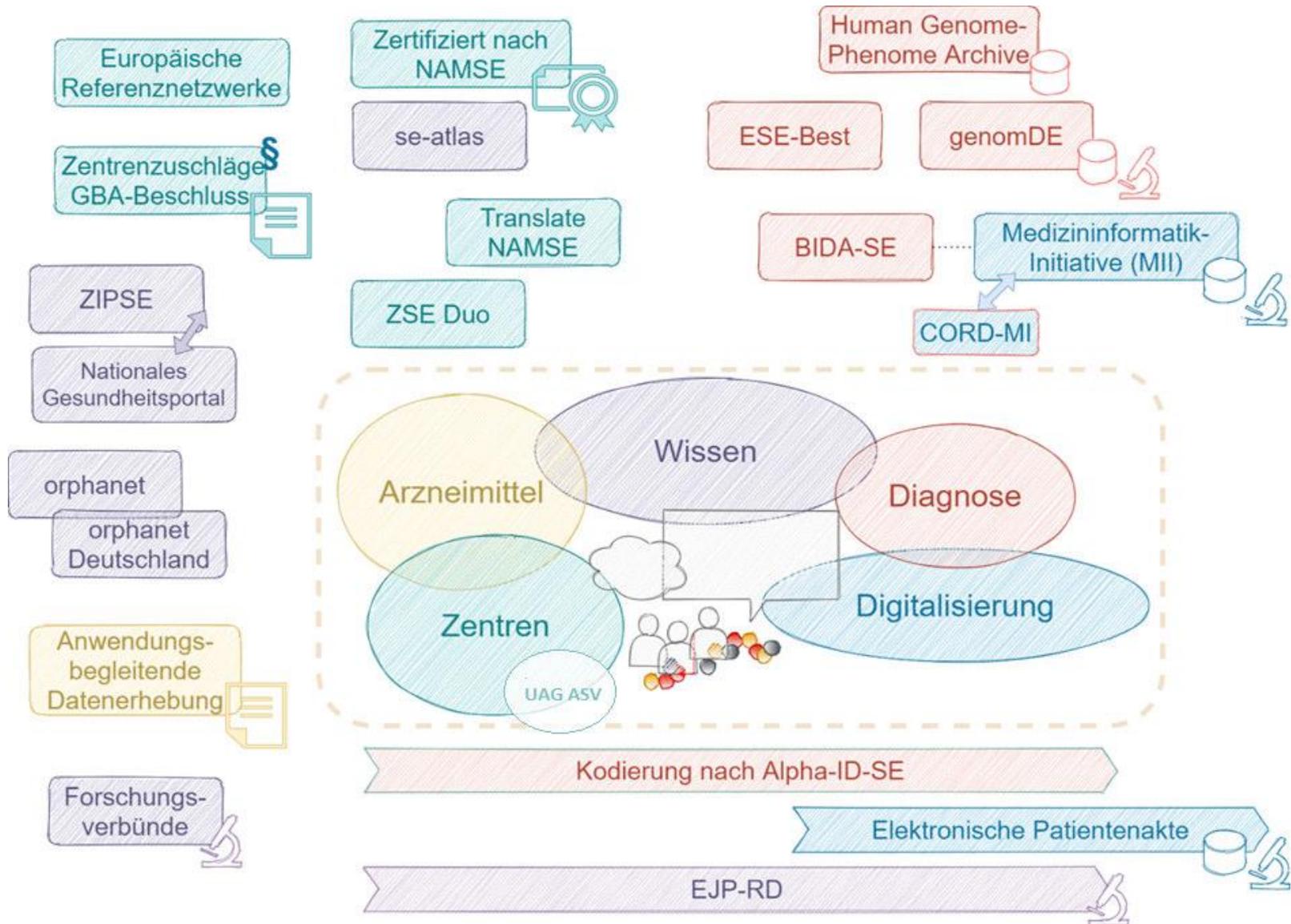


#### Übergeordnete strategische Ziele

1. Das NAMSE fördert die **Strukturentwicklung** und die **Transparenz** in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.
2. Das NAMSE trägt zur Verbesserung der Informationen über und zu Fortschritten in der **Diagnostik und Therapie** von Seltenen Erkrankungen bei und setzt sich für deren Anwendung in der Versorgung ein.
3. Das NAMSE setzt sich für eine kontinuierliche und nachhaltige **Forschung** zu Seltenen Erkrankungen und ihre Integration in die Versorgung ein
4. Das NAMSE trägt zu einer **Erhöhung der Aufmerksamkeit** für Seltene Erkrankungen in der Bevölkerung und Fachöffentlichkeit bei. Die Öffentlichkeitsarbeit umfasst dabei sowohl versorgungsrelevante Aspekte als auch die Bedeutung der Forschung zu SE.

# 4. Aktuelle Themen des NAMSE

## Arbeitsgruppen und Unterarbeitsgruppen





#### 4. Aktuelle Themen des NAMSE

**Themen für 2022 sind u.a.**

- Sensibilisierung ärztliche Gutachter und Verbesserung Prozesse beim MD-Bund (Hilfsmittel und GdB)
- wohnortnahe Versorgung, Heimtherapie (z.B. Infusionen, ambulante IV-Versorgung)
- se-atlas: Transparenz über Versorgungseinrichtungen (Wo findet man welche Expertise?)
- Einwilligungserklärung in Datennutzung klinische Studien, Register usw.
- Register für Seltene Erkrankungen
- Awareness bei Primärversorgern zur Verkürzung Diagnosewege
- Zugang zu Arzneimitteln
- Fachkräftemangel, ärztlich und nicht-ärztlich
- elektronische Patientenakte (ePa) und weitere digitale Angebote



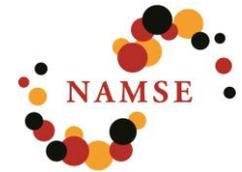
## 5. Was hat das Bündnis erreicht?

### Auswahl umgesetzter Maßnahmen und Initiativen

- ✓ Zentren für Seltene Erkrankungen können sich zertifizieren lassen
- ✓ Eindeutige Kodierung von Seltenen Erkrankungen wird ab dem 1. Januar 2023 für den stationären Bereich verbindlich
- ✓ Hochdurchsatzsequenzierung“ u.a. zur Diagnostik von SE in den Einheitlichen Bewertungsmaßstab aufgenommen
- ✓ Aufnahme Seltener Erkrankungen in den Nationalen kompetenzbasierten Lernzielkatalog Medizin (NKLM) und Zahnmedizin (NKLZ)
- ✓ „Umgang mit SE“ wurde als Thema in Musterweiterbildungsordnung der Bundesärztekammer aufgenommen.
- ✓ se-atlas: Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
- ✓ OSSE: Open-Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen
- ✓ ...

Mehr im Zeitstrahl unter:

<https://www.namse.de/zum-aktionsbuenndnis/aktivitaeten-und-entwicklungen-im-zeitverlauf>



## 5. Was hat das Bündnis erreicht?

### Seltene Erkrankungen in Bundesgesetzen und Richtlinien

- ✓ GKV-Versorgungsstärkungsgesetz (GKV-VSG)
- ✓ Krankenhausstruktur-Gesetz (KHSG)
- ✓ GKV-Versorgungsstrukturgesetz (GKV-VStG)
- ✓ Digitale-Versorgung-und-Pflege-Modernisierungs-Gesetz (DVPMDG)
  
- ✓ Regelungen zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V
  - Grundlage für die Vereinbarung von Zentrenzuschlägen für Zentren für Seltene Erkrankungen
  - Berücksichtigung der NAMSE-Qualitätskriterien für Zentren
  
- Registergesetz und Gesundheitsdatennutzungsgesetz in Vorbereitung

## 5. Was hat das Bündnis erreicht? Koalitionsvertrag der Bundesregierung

- ✓ Seltene Erkrankungen sind auf der **politischen Agenda**



**MEHR  
FORTSCHRITT  
WAGEN**

*BÜNDNIS FÜR  
FREIHEIT, GERECHTIGKEIT  
UND NACHHALTIGKEIT*

**KOALITIONSVERTRAG ZWISCHEN  
SPD, BÜNDNIS 90/DIE GRÜNEN UND FDP**

Drittens: ein vorsorgendes, krisenfestes und modernes Gesundheitssystem, welches die Chancen biotechnologischer und medizinischer Verfahren nutzt, und das altersabhängige Erkrankungen sowie seltene oder armutsbedingte Krankheiten bekämpft.

# Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!

Gefördert durch:



Bundesministerium  
für Gesundheit

aufgrund eines Beschlusses  
des Deutschen Bundestages

## Kontakt

Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen  
Erkrankungen  
In den Dauen 6  
53117 Bonn  
[info@namse.de](mailto:info@namse.de)