



**Französischer Nationalplan für seltene Erkrankungen
2005 – 2008**

“Gleichberechtigter Zugang zu Diagnose, Behandlung und Pflege”

20. November 2004

Inhalt

Vorwort.....	3
Seltene Erkrankungen – die Zahlen.....	5
Seltene Erkrankungen: ein nationaler Plan auf der Grundlage von zehn strategischen Prioritäten	6
1: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse über seltene Erkrankungen 	7
2: Anerkennung der Besonderheit seltener Erkrankungen.....	10
3: Ausarbeitung von Informationen für Patienten, Gesundheitsfachleute und die Öffentlichkeit zum Thema seltene Erkrankungen	13
4: Schulung von Gesundheitsfachleuten zur besseren Erkennung seltener Erkrankungen	18
5: Durchführung von Screenings und Zugang zu Diagnosetests.....	20
6: Verbesserung des Zugangs zur Behandlung und der Qualität der Patientenversorgung.....	23
7: Fortsetzung der Bemühungen im Rahmen der Entwicklung von Medikamenten für seltene Erkrankungen	28
8: Berücksichtigung der besonderen Betreuungsanforderungen von Menschen, die unter seltenen Erkrankungen leiden	31
9: Förderung der Forschung zu seltenen Erkrankungen.....	34
10: Entwicklung nationaler und europäischer Partnerschaften	37
Überwachung des Plans.....	39

Vorwort

Die Definition einer "seltenen Erkrankung" – in Europa wird eine Erkrankung als „selten“ klassifiziert, wenn weniger als eine Person unter 2000 unter einem spezifischen Erkrankungsbild leidet – darf die Bedeutung der Herausforderung, die diese seltenen Erkrankungen für das öffentliche Gesundheitswesen darstellen, nicht verschleiern. Jede dieser Erkrankungen betrifft weniger als 30.000 Patienten in Frankreich. Bestimmte Erkrankungen, die im Mutterland Frankreich selten sind, wie die Sichelzellenanämie, sind in den französischen Überseedepartements und –territorien relativ häufig. Eine Reihe dieser Erkrankungen werden auch als "Orphan Diseases" (verwaiste Erkrankungen) bezeichnet, da die betroffenen Personen keinen Zugang zu einer Therapie haben.

Die Fachleute des Gesundheitswesens haben nur unzureichende Kenntnisse über die meisten dieser seltenen Erkrankungen. Eine Folge dieser mangelnden Kenntnis sind Diagnosefehler – ein großes Problem für die Patienten und ihre Familien – und eine verspätete Pflegeversorgung, das sich oft sehr nachteilig auf die Gesundheit des Patienten auswirkt.

Eine frühe Diagnose und Betreuung erfordert disziplinübergreifende Teams, die sowohl wissenschaftliche als auch medizinische Kenntnisse haben, damit die Patienten schnell von den Fortschritten in der Forschung profitieren können. Diese nur in geringer Zahl vorhandenen spezialisierten Teams müssen eindeutig identifizierbar und für die Patienten und Gesundheitsfachleute zugänglich sein.

Seltene Erkrankungen stellen ein neues medizinisches Problem dar: Wir müssen lernen, Ausnahmen festzustellen und zu erkennen, unsere Kenntnisse der Erkrankung zu erweitern, Informationen und Erfahrungen auszutauschen und Netzwerke aufzubauen, die von Referenzzentren unterstützt werden.

Angesichts von 7000 bekannten seltenen Erkrankungen überkommt uns ein Gefühl der Ohnmacht. In Bezug auf Kosten und Effizienz scheinen die Bemühungen der medizinischen Forschung zur Behandlung und Bewältigung dieser Erkrankungen nur geringen Wert zu haben: Für manche mag es wenig Sinn machen, soviel Zeit und Energie in eine Erkrankung zu investieren, die nur ein- oder zweimal in fünf Jahren auftritt.

Seltene Erkrankungen sind ein politisches Problem: Es geht darum, die Bedürfnisse der Schwächsten zu berücksichtigen, die auch noch in der geringsten Zahl vertreten sind. Wenn wir einen gleichberechtigten Zugang zur Behandlung garantieren wollen, wenn wir die beste Versorgung und Unterstützung anstreben, dann ist es ganz offensichtlich, dass dieses Problem das gesamte Gesundheits- und sozialmedizinische System betrifft.

Seltene Erkrankungen sind in den meisten Fällen schwere, chronische und lebensbedrohliche Zustände, die oft lange und sehr aufwändige Behandlungen erfordern. Außerdem haben sie oft schwere Behinderungen zur Folge. Die Familien sind starken Belastungen ausgesetzt. Doch gerade der Mobilisierung der Familien ist es zu verdanken, dass die Bedeutung dieser lange ignorierten Erkrankungen endlich erkannt wurde. Die falsche Deutung verschiedener Aspekte dieser Erkrankungen durch Beschäftigte im sozialen und sozialmedizinischen Bereich kann zu Verzögerungen bei der Bereitstellung einer angemessenen Versorgung führen. Aus diesem Grund ist in den Bestimmungen des „Loi sur l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées¹“ auch der Hinweis auf seltene Erkrankungen enthalten.

Auch wenn man inzwischen viel mehr über die Ursachen dieser Erkrankungen weiß, insbesondere durch die Identifizierung von 800 "Krankheitsgenen", sind weitere Fortschritte in der Forschung dringend notwendig.

Die pharmazeutische Industrie ist eine der wichtigsten Innovationsquellen, da sie ständig neue Arzneimittel auf den Markt bringt, die aus der Forschung im Einklang mit der im Dezember 1999 verabschiedeten europäischen Gesetzgebung zu Arzneimitteln für seltene Erkrankungen hervorgegangen sind.

Eine entschlossene Politik auf diesem Gebiet, an der alle Partner, insbesondere die Industrie und die ehrenamtlichen Helfer beteiligt sind, sowie eine Verstärkung der Mittel für die Erforschung seltener Erkrankungen, sowohl im Bereich der Diagnose als auch der Behandlung, wäre eine gute Fortsetzung aller bereits unternommenen Anstrengungen.

Und schließlich spielen die Selbsthilfeorganisationen der von diesen Erkrankungen betroffenen Personen und insbesondere die *Association française contre les myopathies* (AFM)² eine wichtige Rolle in diesem Bereich und verdienen entsprechende Unterstützung. Der AFM ist es gelungen, ein öffentliches Bewusstsein für dieses Problem zu schaffen; sie hat sich zum wichtigen Akteur und Partner der Gesundheitsfachleute, Forscher und Behörden entwickelt.

Angesichts der Bedeutung dieses Problems sind die seltenen Erkrankungen als eine der fünf Prioritäten in das am 9. August 2004 verabschiedete französische Gesetz „*Loi relative à la politique de santé publique*“³ einbezogen worden. Der Nationale Plan für Seltene Erkrankungen ist die Umsetzung dieses starken politischen Engagements und enthält eine Reihe von konkreten Maßnahmen für eine kohärente, strukturierte Organisation unseres Versorgungssystems. Diese Maßnahmen dürften die Erwartungen der Patienten und ihrer Familien erfüllen.

Dieser Plan ist das Ergebnis eines umfassenden Konsultationsprozesses, an dem Experten für seltene Erkrankungen, Ärzte und Forscher, Vertreter von Selbsthilfeorganisationen, der französischen Krankenkasse⁴ sowie des Gesundheits- und des Forschungsministeriums beteiligt waren.

Philippe DOUSTE-BLAZY
Minister für Gesundheit und
Sozialen Schutz

Marie-Anne MONCHAMP
Staatssekretärin für
Behinderte

François d'AUBERT
Forschungsminister

¹ Gesetz zum Anspruch auf gleiche Rechte und Chancen, Beteiligung und Bürgerrechte von Behinderten, verabschiedet am 3. Februar 2005

² AFM – Französische Selbsthilfeorganisation für Muskeldystrophie

³ Gesetz zur öffentlichen Gesundheitspolitik

⁴ *Assurance Maladie*: französische gesetzliche Krankenkasse, Teil des französischen Sozialversicherungssystems, das für Krankengeldzahlungen zuständig ist

Seltene Erkrankungen – die Zahlen

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn **weniger als eine unter 2.000 Personen davon betroffen ist**. In Frankreich bedeutet dies weniger als 30.000 Personen für eine bestimmte Erkrankung.

Fast 7.000 seltene Erkrankungen mit mehr oder weniger lebensbedrohlichen Auswirkungen sind inzwischen bekannt. Pro Woche werden weltweit fünf neue Erkrankungen identifiziert, von denen 80 % eine genetische Ursache haben.

6-8 % der Weltbevölkerung sind in irgendeiner Weise von diesen Erkrankungen betroffen: mehr als **3 Millionen Personen in Frankreich**, 27 Millionen in Europa und 27 Millionen in Nordamerika.

Ca. 50 seltene Erkrankungen betreffen einige Tausend Menschen in Frankreich, während ca. 500 Erkrankungen nur einige Hundert Menschen betreffen. Es gibt Tausende anderer seltener Erkrankungen, die jeweils nur einige Dutzend Menschen betreffen.

Einige Beispiele für Frankreich:

- 15.000 Menschen leiden unter **Sichelzellenanämie**
- 8.000 Menschen leiden unter **amyotrophischer Lateralsklerose**
- 5.000 – 6.000 Menschen leiden unter **zystischer Fibrose**
- 5.000 Menschen leiden unter **Duchenne-Muskeldystrophie**
- 400 - 500 Menschen leiden unter **Leukodystrophie**
- einige Fälle von **Progerie** (vorzeitige Alterung) - weniger als 100 Fälle auf der ganzen Welt

65 % der seltenen Erkrankungen sind schwerwiegend und lebensbedrohlich.. Sie zeichnen sich durch Folgendes aus:

- **Auftreten im Kindesalter**, in zwei von drei Fällen bei Kindern unter 2 Jahren
- **chronische Schmerzen** bei jedem fünften Patienten
- **motorische, sensorische oder mentale Einschränkungen**, in der Hälfte aller Fälle mit Behinderungen, die in jedem dritten Fall zum Verlust der Autonomie führen
- Verringerung der **Lebenserwartung** in der Hälfte aller Fälle, wobei die seltenen Erkrankungen für 35 % der Todesfälle vor dem Alter von 1 Jahr, 10 % zwischen 1 und 5 Jahren und 12 % zwischen 5 und 15 Jahren verantwortlich sind.

Seltene Erkrankungen: ein nationaler Plan auf der Grundlage von zehn strategischen Prioritäten

Die Verbesserung der Gesundheitsversorgung bei seltenen Erkrankungen ist aufgrund der Erkrankungsdaten, der Auswirkungen dieser Störungen auf die Lebensqualität der Patienten und ihrer Familien und der Forschungsbemühungen in den Bereichen Diagnose und Behandlung eine große Herausforderung für das öffentliche Gesundheitswesen.

Frankreich hat in diesem Bereich in den letzten Jahren in Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen, insbesondere dank der *Association Française contre les Myopathies* (AFM), mehrere Initiativen ergriffen: Einrichtung einer Initiative für seltene Medikamente (*orphan drugs*) (1995); Finanzierung einer Telefon-Helpline für Patienten (1995) und des Online-Informationsservers Orphanet (1997); Finanzierung klinischer Forschungsarbeiten zu seltenen Erkrankungen im Rahmen des klinischen Forschungsprogramms (seit 2001); Zugang zur Liste klinischer Versuche durch die *Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé* (AFSSAPS⁵, 2002); Einrichtung einer *Groupement d'Intérêt Scientifique - Institut des Maladies Rares*⁶ (2002).

Dank der entschlossenen Politik im Bereich der seltenen Erkrankungen in Frankreich konnte im Januar 2000 die europäische Gesetzgebung zu den Medikamenten für seltene Erkrankungen verabschiedet werden.

Der Nationale Plan für Seltene Erkrankungen 2004 – 2008, Teil des Gesetzes vom 9. August 2004 zur öffentlichen Gesundheitspolitik, soll dazu dienen, diese verschiedenen Initiativen auszubauen, zu stärken und zu koordinieren.

Erste Priorität dieses Plans ist, Menschen, die unter einer seltenen Erkrankung leiden, über diese zehn strategischen Prioritäten „einen gleichberechtigten Zugang zur Diagnose, Behandlung und Pflegeversorgung“ zu gewährleisten:

- ❑ Verbesserung der epidemiologischen Kenntnis seltener Erkrankungen
- ❑ Anerkennung der Besonderheit seltener Erkrankungen
- ❑ Ausarbeitung von Informationen über seltene Erkrankungen für Patienten, Gesundheitsfachleute und die Öffentlichkeit
- ❑ Schulung der Fachleute zur besseren Erkennung dieser Erkrankungen
- ❑ Durchführung von Screenings und Zugang zu Diagnostiktests
- ❑ Verbesserung des Zugangs zu Behandlungen und der Qualität der pflegerischen Versorgung für Patienten
- ❑ Fortsetzung der Bemühungen um die Entwicklung von Medikamenten für seltene Erkrankungen
- ❑ Berücksichtigung der besonderen Anforderungen bei der Betreuung von Menschen, die unter seltenen Erkrankungen leiden, und Unterstützung von Selbsthilfeorganisationen
- ❑ Förderung der Forschung und innovativer Ansätze bei seltenen Erkrankungen, insbesondere in Bezug auf die Behandlung
- ❑ Aufbau nationaler und europäischer Partnerschaften im Bereich der seltenen Erkrankungen

⁵ AFSSAPS : Französische Arzneimittelbehörde

⁶ Wissenschaftliche Interessengemeinschaft für seltene Erkrankungen

1: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse über seltene Erkrankungen

Kontext

Gegenwärtig gibt es keine epidemiologische Überwachung seltener Erkrankungen in Frankreich. Die Einrichtung einer solchen Überwachung erfordert, dass deren Besonderheiten berücksichtigt werden. Ihre Vielfalt ermöglicht keine umfassende Überwachung aller dieser Gesundheitsstörungen.

Die traditionelle Nosologie eignet sich nur wenig für eine epidemiologische Überwachung dieser Erkrankungen. Die große Anzahl verschiedener Ansprechpartner bei seltenen Erkrankungen (spezialisierte Zentren, aber auch nicht spezialisierte Einrichtungen, Fachärzte...) erschweren die Identifizierung und regionale Erfassung dieser Erkrankungen.

Die Anforderungen an die epidemiologische Überwachung hängen ab von den Erkrankungen selbst, ihrer Prognose, der Art der Patientenversorgung, der Entwicklung neuer Therapieansätze und den Kosten, sei es wirtschaftlicher oder sozialer Art.

Es existieren bereits einige Datenquellen zu seltenen Erkrankungen, doch diese werden bislang nicht zu epidemiologischen Zwecken genutzt. Sobald diese Quellen auswertbar sind, müssen Überlegungen und Durchführbarkeitsstudien angestellt werden, wie diese Informationen genutzt werden können.

Das Ziel ist, über fünf Jahre eine kohärente Gesundheitspolitik basierend auf einer breiten und krankheitsspezifischen epidemiologischen Überwachung seltener Erkrankungen einzurichten, um deren Häufigkeit, Verbreitung und Auswirkungen auf die Sterblichkeits- und Erkrankungsziffern, die Lebensqualität und die Art der Patientenversorgung festzustellen.

Zielsetzungen

- Verbesserung der Kenntnis seltener Erkrankungen durch eine epidemiologische Überwachung, die Folgendes ermöglichen soll: besseres Verständnis der Pathogenese, Beurteilung der Anforderungen und der Entwicklung der Patientenzahlen im Gesundheitssystem sowie Überwachung der Entwicklung von Indikatoren zur Lebensqualität der Patienten.

Maßnahmen

- Das *Institut de Veille Sanitaire* (InVS)⁷ ist für die Einrichtung und Koordination der epidemiologischen Überwachung seltener Erkrankungen in Zusammenarbeit mit allen betroffenen Parteien zuständig. Dieser Auftrag ist Teil des Arbeitsprogramms des InVS ab 2005 und wird mit Hilfe eines Zielsetzungs- und Mittelvertrags (COM)⁸ umgesetzt. Zu den Aufgaben des InVS in diesem Bereich gehören:
 - Ausarbeitung einer Nomenklatur und einer Klassifizierung seltener Erkrankungen in Zusammenarbeit mit internationalen Gremien, der Weltgesundheitsorganisation und europäischen Einrichtungen, insbesondere der von der Europäischen Kommission eingerichteten „Rare Disease Task Force“, an der europäische Experten für seltene Erkrankungen beteiligt sind;

⁷ InVS: Gesundheitsüberwachungsinstitut

⁸ COM: *Contrat d'objectifs et de moyens*

- Gewährleistung einer Koordination zwischen den verschiedenen Partnern (internationale Einrichtungen, Fachleute des Gesundheitswesens, insbesondere Referenzzentren für seltene Erkrankungen und Selbsthilfeorganisationen), um:
 - eine Prioritätenliste der Erkrankungen im Hinblick auf die Überwachung von Häufigkeit, Verbreitung, Schwere, Behinderung und Sterblichkeitsrate zu erstellen;
 - die für die Aufgabe geeigneten Mittel zur epidemiologischen Überwachung zu definieren;
- Ausarbeitung der epidemiologischen Spezifikationen für die Referenzzentren zusammen mit Fachleuten und Selbsthilfeorganisationen;
- Bereitstellung methodologischer Kompetenzen für die Referenzzentren, damit sie ihren Auftrag zur epidemiologischen Überwachung erfüllen können durch:
 - Unterstützung bei der Erstellung einer Sammlung konsistenter Daten, Datenbanken und entsprechender Statistikverfahren in Zusammenarbeit mit den öffentlichen Gesundheitsdiensten;
 - eine Organisation zur Weiterleitung der Informationen;
 - eine Logistikunterstützung für die Analyse und Synthese der gesammelten Daten;
- Mobilisierung aller vorhandenen Datenbanken:
 - Aufzeichnung der Sterbeurkunden, die vom *Institut national de la santé et de la recherche médicale* (INSERM)⁹ verwaltet werden: "cépiDc"¹⁰;
 - Registrierung von *Affections de Longue Durée* (ALD¹¹) , durch die bestimmte Erkrankungen oder Gruppen seltener Erkrankungen eindeutig identifiziert werden können;
 - Das Programme Medicalisé des Systèmes d'Information (PMSI¹²), die Dateien der Commissions Départementales d'Education Spéciale (CDES¹³), der Commissions Techniques d'Orientation et de Reclassement Professionnel (COTOREP¹⁴) und die Datenbanken der Labors (Verfolgung von Medikamenten für seltene Erkrankungen oder Tracer, Daten aus Diagnoseuntersuchungen in Labors für genetische Tests...);
- Fortsetzung des Aufbaus von Registern seltener Erkrankungen durch:
 - Fortsetzung der Politik zur Anforderung von Informationen für die Erstellung von Registern für seltene Erkrankungen auf Initiative des *Comité Nationale des Registres* (CNR¹⁵) im Mai 2004;
 - Einrichtung eines Unterausschusses des CNR zur Designation von Registern seltener Erkrankungen gemäß einem geeigneten Verfahren (Änderung des Erlasses, in dem die Aufgaben des CNR und seine interne Funktionsweise festgelegt sind);

⁹ INSERM: Französisches Institut für medizinische Forschung

¹⁰ cépiDC: Epidemiologisches Zentrum für Todesursachen. Verwaltet die medizinischen Informationen, die auf Sterbeurkunden enthalten sind

¹¹ ALD: Chronische Erkrankungen

¹² PMSI: Programm für medizinische Informationssysteme

¹³ CDES: Sonderschulkommissionen der Departements

¹⁴ COTOREP: Technische Kommission für Orientierung und Umschulung

- Durchführung einer epidemiologischen Untersuchung zur Sterblichkeitsrate bei seltenen Erkrankungen anhand von Sterbeurkunden;
 - Sammlung von Daten zum Grad der Behinderung und zur sozialen, schulischen und beruflichen Eingliederung der Patienten;
 - Erstellung einer Synthese der Epidemiologie seltener Erkrankungen und Gewährleistung, dass diese weltweit verbreitet wird, insbesondere bei allen institutionellen Partnern, Fachleuten, Selbsthilfeorganisationen und in der Öffentlichkeit.
- **Die koordinierende Struktur für die Erforschung seltener Erkrankungen**, die aus der *Groupement d'Intérêt Scientifique* für seltene Erkrankungen hervorgegangen ist, hat die Aufgabe, Forschungsprojekte mit folgendem Ziel zu fördern:
- Entwicklung generischer Werkzeuge für die Epidemiologie (z. B. Datenbankmanagement);
 - Etablierung klinischer Forschungsprojekte, einschließlich therapeutischer Versuche ausgehend von Referenzzentren oder Patientenregistern.

Kosten

Das InVS erhält für diese Aufgabe Mittel in Höhe von 500.000 Euro pro Jahr (insgesamt 2 Million Euro für die Gesamtdauer des Plans)

Zeitplan

Neue InVS-Aufgaben: ab Januar 2005

Forschungsprogramm zu seltenen Erkrankungen: 1. Quartal 2005

Überwachende Gremien

Direction Générale de la Santé (DGS)¹⁶ in Zusammenarbeit mit dem InVS

¹⁵ CNR: Französischer Registerausschuss

¹⁶ DGS: Allgemeine Gesundheitsdirektion im frz. Ministerium für Gesundheit und Soziales

2: Anerkennung der Besonderheit seltener Erkrankungen

Die Anerkennung der Besonderheit seltener Erkrankungen ist eine notwendige Voraussetzung für die frühzeitige Diagnose von Erkrankungen und die Verbesserung der Versorgung der Patienten und ihrer Familien, Faktoren, die zur Verbesserung von Prognose und Lebensqualität beitragen.

Kontext

Einige Patienten, die unter seltenen Erkrankungen leiden, haben Schwierigkeiten, Gesundheitsleistungen zu erhalten, die von der gesetzlichen Krankenkasse übernommen werden. Diese Schwierigkeiten treten in vier Bereichen auf:

Unterschiede bei den Rückerstattungsverfahren im Falle von chronischen Erkrankungen (ALD)

Die Unterschiede bei den Rückerstattungsverfahren sind darauf zurückzuführen, dass es keine eigene Kategorie der „seltenen Erkrankungen“ innerhalb der Liste der chronischen Erkrankungen gibt. Daraus ergibt sich ein Kohärenzproblem bei den verschiedenen Verfahren. Entweder:

- ist die Störung oder eines ihrer Symptome auf der Liste der 30 anerkannten chronischen Erkrankungen, der ALD 30 aufgeführt (z. B. erbliche Stoffwechselerkrankungen, zystische Fibrose, amyotrophische Lateralsklerose, neuromuskuläre Erkrankungen ...);
- oder
- die Gesundheitsstörung ist nicht auf der Liste aufgeführt, und der Patient wird als unter einer „nicht aufgeführten“ Erkrankung leidend registriert (31. ALD) und seine Gesundheitsausgaben werden ihm zu 100 % zurückerstattet. Die Störung muss schwerwiegend, fortschreitend oder lebensbedrohlich sein und eine kontinuierliche Pflege über einen Zeitraum von mindestens 6 Monaten erfordern.

Rückerstattung bestimmter spezieller Gesundheitsprodukte

Bestimmte Gesundheitsprodukte (Medikamente, medizinische Geräte), die bei seltenen Erkrankungen verschrieben werden, werden nicht von der Krankenkasse zurückerstattet. Dazu gehören insbesondere:

- Medikamente mit einer Vermarktungslizenz, die zwar unter bestimmten Bedingungen zurückerstattet werden, aber zur Behandlung einer nicht erstattungsfähigen Bedingung im Rahmen einer Behandlung bestimmter seltener Erkrankungen verschrieben wurden (z. B. Vitamine bei zystischer Fibrose);
- Medikamente mit einer Vermarktungslizenz, die aber zur Behandlung einer seltenen Erkrankung bei Bedingungen verschrieben wurden, welche nicht in der Vermarktungslizenz aufgeführt sind.

Es gibt ein spezielles Rückerstattungsverfahren für erbliche Stoffwechselerkrankungen, das die Möglichkeit bietet, mit Hilfe eines Fachmanns eine Liste der Medikamente zu erstellen, die für Bedingungen verschrieben werden, welche nicht von der Vermarktungslizenz abgedeckt werden, aber trotzdem Anspruch auf Rückerstattung geben. Dieses Verfahren gilt jedoch nicht für andere Kategorien seltener Erkrankungen.

Rückerstattung von Transportkosten

Die Bestimmungen der französischen Krankenkasse beinhalten, dass nur die Transportkosten zum nächstgelegenen Behandlungsort zurückerstattet werden. Dies bedeutet, dass die Transportkosten bestimmter Patienten nicht zurückerstattet werden.

Die Besonderheit der Patientenversorgung bei seltenen Erkrankungen erfordert Besuche bei Referenz- oder Kompetenzzentren, die oft sehr weit vom Wohnort des Patienten entfernt sind. Dies bedeutet, dass das gegenwärtige Rückerstattungsverfahren für Transportkosten an die Gegebenheiten angepasst werden muss.

Unterschiedliche Praktiken innerhalb der zuständigen Stellen der französischen Krankenkasse

Die Tatsache, dass die zuständigen Stellen innerhalb der französischen Krankenkasse in den meisten Fällen nicht mit den Besonderheiten von seltenen Erkrankungen vertraut sind, erklärt, warum die Rückerstattungsanträge einiger Patienten abgelehnt werden. Die französische Krankenkasse hat ein nationales Informationssystem für erbliche Stoffwechselerkrankungen eingerichtet, das jedoch nicht die Anforderungen anderer Kategorien seltener Erkrankungen erfüllt.

Ziele

Eine Verbesserung der Anerkennung seltener Erkrankungen innerhalb der Rahmenverfahren für chronische Erkrankungen erfordert folgende Maßnahmen:

- Vereinfachung des Rückerstattungsverfahrens bei Patienten, deren Erkrankung als chronische Erkrankung anerkannt ist;
- Ausdehnung der Rückerstattung bestimmter verschriebener Maßnahmen zur Behandlung seltener Erkrankungen;
- Vereinfachung der Verfahren zur Rückerstattung von Transportkosten;
- Verbesserung der Kenntnis seltener Erkrankungen und ihrer Besonderheiten innerhalb der zuständigen Stellen der französischen Krankenkasse, um die ungerechtfertigte Ablehnung von Rückerstattungsanfragen einzudämmen.

Maßnahmen

- Die *Haute Autorité de Santé*¹⁷ wird aufgefordert:
 - Überlegungen mit dem Ziel anzustellen, Behandlungskosten für seltene Erkrankungen innerhalb des Rahmenverfahrens für chronische Erkrankungen zurückzuerstatten, wenn diese Erkrankungen schwerwiegend, lebensbedrohlich und kostspielig sind. Diese Überlegungen könnten sich insbesondere auf Kriterien für die Einbeziehung seltener Erkrankungen in das Verfahren für chronische Erkrankungen beziehen sowie die Anerkennung der Kompetenz von Referenzzentren für seltene Erkrankungen, damit sie als vorrangiger Ansprechpartner für medizinische Berater fungieren können;

¹⁷ Hohe Gesundheitsbehörde – eine unabhängige öffentliche Einrichtung in Frankreich, die die wissenschaftliche Beurteilung medizinischer Praktiken und Diagnosen und Therapieverfahren überwacht und die Best Practices im Gesundheitssystem fördert

- ihre Meinung zur Richtigkeit der Rückerstattung von Medikamenten durch die gesetzliche Krankenkasse zu äußern, die für Bedingungen verschrieben werden, welche nicht von der Vermarktungslizenz abgedeckt sind oder welche nicht für die Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen zurückerstattet werden. Bei einer positiven Stellungnahme müssen die zuständigen behördlichen Stellen ein Verfahren für die Rückerstattung dieser Medikamente durch die gesetzliche Krankenkassen einrichten, wenn diese Medikamente außerhalb des aktuellen gesetzlichen Rahmens verschrieben werden;

Über diese Maßnahme hinaus müssen die Referenzzentren in Zusammenarbeit mit der *Haute Autorité de Santé* schrittweise nationale Protokolle für die Diagnose und die Behandlung seltener Erkrankungen erstellen, damit Medikamente und medizinische Artikel, die für die Behandlung seltener Erkrankungen von großer Bedeutung sind, einschließlich der außerhalb der von den Vermarktungslizenzen abgedeckten Bedingungen verschriebenen Medikamente, von der gesetzlichen Krankenkassen zurückerstattet werden können.

- Verbesserung der Rückerstattung von Transportkosten durch die gesetzliche Krankenkassen:
 - Definition des Referenz- oder Kompetenzzentrums als nächstgelegenes Behandlungszentrum;
 - ein im *Conseil d'Etat*¹⁸ in Vorbereitung befindlicher Erlass beinhaltet die Abschaffung der Bestimmungen zum nächstgelegenen Behandlungszentrum und wird damit die Rückerstattung der Transportkosten zu den Referenzzentren ermöglichen.
- **Schaffung einer Struktur für seltene Erkrankungen** innerhalb der verschiedenen Bereichen der gesetzlichen Krankenkasse, um sicherzustellen, dass diese über die Besonderheiten bei der Rückerstattung von Ausgaben von Patienten, die unter seltenen Erkrankungen leiden, informiert werden.

Kosten

Es sind keine zusätzlichen Kosten bekannt.

Zeitplan

2005

Überwachendes Gremium

Direction de la Sécurité Sociale (DSS)¹⁹

¹⁸ *Conseil d'Etat*: höchstes Verwaltungsgericht in Frankreich

¹⁹ DSS: Sozialversicherungsdirektion innerhalb des Ministeriums für Gesundheit und Soziales in Frankreich

3: Ausarbeitung von Informationen für Patienten, Gesundheitsfachleute und die Öffentlichkeit zum Thema seltene Erkrankungen

Kontext

Seit mehreren Jahren schon haben die von den Selbsthilfeorganisationen durchgeführten Medienkampagnen, insbesondere *Téléthon*²⁰ und die *Opération nez rouge*²¹, dazu geführt, dass sich in der französischen Bevölkerung ein verstärktes Bewusstsein für seltene Erkrankungen gebildet hat.

Die Patienten und ihre Familien haben jedoch immer noch große Schwierigkeiten, Informationen zu erhalten und sich ihren Weg durch das Gesundheitssystem zu bahnen. Die Folge sind Diagnosefehler, die die Qualität der Versorgung erheblich beeinträchtigen und das Gefühl der Isolierung verstärken.

Außerdem sind die Informationen für Fachleute weit verstreut und nur schwer zugänglich, zumal sich der Kenntnisstand schnell weiter entwickelt. Gesundheitsfachleute müssen einen sofortigen Zugriff auf validierte und aktuelle Empfehlungen für die Behandlung haben und die spezialisierten Zentren kennen, zu denen sie ggf. ihre Patienten schicken können.

Die Verfügbarkeit validierter, stichhaltiger und einfach zugänglicher Informationen ist daher eine wesentliche Voraussetzung für die Verbesserung der Patientenversorgung.

Informationsquellen über seltene Erkrankungen sind vorhanden, allerdings erfordert ihre Erweiterung entsprechende Unterstützung:

- Orphanet ist ein mehrsprachiger Internet-Informationsserver, der 1997 eingerichtet wurde und von der *Direction Générale de la Santé*, der *Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés* (CNAMTS)²², INSERM, der Europäischen Kommission, *Les Entreprises du Médicament* (LEEM²³), der *Fondation Groupama pour la santé*²⁴ und verschiedenen Selbsthilfeorganisationen, insbesondere der *Association Française contre les Myopathies* finanziert wird. Dieser Server bietet Familien und Fachleuten Informationen über seltene Erkrankungen und die entsprechenden vorhandenen Dienste.
- Zwei Telefoninformationsdienste, *Maladies Rares Info Service* und die *Fédération des Maladies Orphelines* (FMO²⁵), bieten Patienten und Gesundheitsfachleuten täglich Informationen, sind aber nicht ausreichend bekannt.
- Spezialisten und Selbsthilfeorganisationen haben Lehrmaterial und therapeutische Schulungshilfsmittel entwickelt.

²⁰ Téléthon: jährlich von der AFM organisierte Aktion zur Sammlung von Spendengeldern über 30 Stunden, wird vom französischen Fernsehsender France 2 übertragen.

²¹ Opération nez rouge: Aktion zur Sammlung von Spendengeldern und Informationskampagne der *Fédération des Maladies Orphelines* (FMO)

²² CNAMTS: französische Beschäftigtenkrankenkasse

²³ LEEM : Verband der französischen Arzneimittelindustrie

²⁴ Fondation Groupama: Stiftung der Versicherungsgesellschaft Groupama

²⁵ FMO: Verband für verwaiste Krankheiten

- Soziokulturelle Informationsdienste informieren Patienten mit sprachlichen oder sozialen Schwierigkeiten, sind aber nicht weit genug verbreitet (z. B. die von Frauen geleiteten „Informationsrelais“ in Krankenhäusern, die Familien über Sichelzellenanämie informieren).

Zielsetzungen

- Zusammenstellung von Informationen für alle betroffenen Bevölkerungsgruppen
- Zertifizierungen für Telefoninformationsdienste
- Entwicklung therapeutischer Schulungen
- Information der Fachleute und der Öffentlichkeit über den Plan für seltene Erkrankungen

Maßnahmen

- Verbesserung der im Internet in französischer Sprache vorhandenen Informationen durch:
 - Bekanntmachung von Orphanet als Referenzportal für alle Informationen zum Thema seltene Erkrankungen;
 - Schaffung neuer Angebote für Gesundheitsfachleute (Diagnosehilfen oder Orientierungshilfen im Gesundheitssystem; Richtlinien für den Notfall...) und soziale Partner (Hilfe bei Behördengängen zur schulischen oder beruflichen Eingliederung, Kompensierung von Behinderungen, technische oder finanzielle Hilfen...);
 - Weiterentwicklung der vorhandenen medizinischen Informationen durch Erweiterung der medizinischen Enzyklopädie von Orphanet für Fachleute und Patienten: Bereitstellung detaillierter Informationen über alle bekannten seltenen Erkrankungen;
 - Entwicklung neuer Informationskategorien unter Berücksichtigung der Anforderungen der Patienten und Fachleute, einschließlich:
 - Organisation der Gesundheits- und Patientenversorgungssysteme in Frankreich und anderen Ländern, insbesondere in Europa
 - Patientenversorgung und Zugang zur Therapie sowie zu staatlichen Krankengeldern
 - Best Practices für die Behandlung
 - Lehrmaterial
 - Diagnoseunterstützung durch Experten
 - Therapien und ihre Weiterentwicklung
 - bessere Bekanntmachung von Orphanet bei den Gesundheitsfachleuten und Patienten durch gezielte Kommunikationskampagnen.
- Verbesserung der Information zu seltenen Erkrankungen per Telefon in Zusammenarbeit mit dem *Institut National de Prévention et d'Éducation pour la Santé* (INPES²⁶) und den Selbsthilfeorganisationen durch:
 - Zertifizierung von Telefoninformationsdiensten;

²⁶ INPES: Französisches Institut für Gesundheitserziehung und Vorbeugung

- bessere Bekanntmachung der Telefondienste durch gezielte Kommunikationskampagnen bei Gesundheitsfachleuten und Patienten sowie in der Öffentlichkeit.
- Ausarbeitung spezieller Informationen zu seltenen Erkrankungen unter Berücksichtigung der Anforderungen bestimmter Zielgruppen, insbesondere Lehrer, Sozialarbeiter...
- Entwicklung der therapeutischen Ausbildung durch:
 - Verbesserung der Qualität, Quantität, Verfügbarkeit und Zugänglichkeit von Lehrmaterial im Rahmen der therapeutischen Ausbildung in Zusammenarbeit mit dem INPES, Gesundheitsfachleuten und Selbsthilfeorganisationen;
 - Sammlung und Austausch von Erfahrungen im Bereich der Gesundheitserziehung unter der Schirmherrschaft des INPES;
 - Verbesserung der Informationen für verschiedene Zielgruppen mit besonderen Schwierigkeiten (sprachliche oder soziale Probleme, Personen in unterprivilegierten Verhältnissen) durch Schulung sozialmedizinischer Berufsgruppen (Ärzte und Krankenschwestern in sozialpädiatrischen Zentren, Schulärzte...);
 - Unterstützung der Online-Datenbank des französischen Erziehungsministeriums „Intégrascal“, die Lehrern in Zusammenarbeit mit Schulärzten Informationen zu seltenen und chronischen Erkrankungen bietet;
 - Förderung der Forschung zur Gesundheitserziehung
- Bekanntmachung des Plans für seltene Erkrankungen bei Gesundheitsfachleuten, Patienten und in der Öffentlichkeit durch:
 - Verbreitung der Informationen zu den Maßnahmen bei Gesundheitsfachleuten, Patienten, in der Öffentlichkeit und in den Zentren für Behinderte;
 - Bekanntmachung des Plans auf internationaler und insbesondere europäischer Ebene;
 - Organisation einer internationalen Konferenz im Jahr 2005 in Luxemburg in Zusammenarbeit mit der EU und den Selbsthilfeorganisationen;
 - Verfolgung der Informationen zur Umsetzung des Plans und Beurteilung der Maßnahmen durch Gesundheitsfachleute, Patienten und Interessenverbände.

Zeitplan

Orphanet: 2005 – 2007

Therapeutische Ausbildung: 2005 – 2007

Telefoninformationsservice: 2005

Kosten

Informationsmaßnahmen: 300.000 Euro pro Jahr (1,2 Millionen Euro für die gesamte Dauer des Plans);

Telefoninformationsservice: 400.000 pro Jahr (1,6 Millionen Euro für die gesamte Dauer des Plans).

Überwachende Gremien

Direction générale de la Santé (DGS) in Verbindung mit dem INPES, INSERM und Selbsthilfeorganisationen.

Beispiele für neu zu entwickelnde Hilfsmittel:

- Verzeichnis aller Stellen, die den Patienten durch das Gesundheitssystem führen, basierend auf einer umfassenden Beschreibung der klinischen Symptome, wenn noch keine genaue Diagnose gestellt werden kann;
- aktuelle Online-Informationen zur vorhandenen Patientenversorgung (Referenzzentren, Versorgungsnetzwerke...);
- bibliographische Übersicht über die Organisation der Gesundheitsversorgung und der Patientenversorgung für seltene Erkrankungen auf der ganzen Welt;
- Online-Information zu von den Gesundheitsfachleuten zusammen gestellten Best Practices, insbesondere in den Referenzzentren, in Zusammenarbeit mit der *Haute Autorité de Santé*;
- Online-Tools zur Diagnosehilfe und Hilfe bei Entscheidungen in Notsituationen in Zusammenarbeit mit den betroffenen Fachleuten, der *Haute Autorité de Santé* und den Selbsthilfeorganisationen;
- Online-Information zur Entwicklung und Verfügbarkeit von seltenen Medikamenten in Zusammenarbeit mit der AFSSAPS und dem LEEM;
- online herunterladbare Lehr- und Informationsmaterialien für Patienten und ihre Familien;
- regelmäßig aktualisierte Online-Informationen zu sozialen und administrativen Themen.

4: Schulung von Gesundheitsfachleuten zur besseren Erkennung seltener Erkrankungen

Kontext

Patienten beklagen sich häufig über Diagnosefehler und andere Probleme, die ihnen und ihren Familien bei der langfristigen Versorgung und täglichen Unterstützung widerfahren.

Die Selbsthilfeorganisationen heben hervor, wie wichtig die Art und Weise der Vermittlung von Informationen für die Unterstützung der Patienten und ihren Familien im täglichen Umgang mit ihrer Erkrankung sind: Bekanntgabe der Diagnose, Behandlung in Notfallsituationen, Versorgung während der Erkrankung zur Gewährleistung einer angemessenen sozialen Integration, Verschlimmerung der Erkrankung oder Lebensende – alle diese Aspekte erfordern eine kompetente Begleitung.

Im Studienprogramm für medizinische Ausbildung sind die seltenen Erkrankungen nicht aufgeführt.

Die Weiterleitung medizinischer Informationen an den Patienten innerhalb des Gesundheitssystems ist manchmal schwierig, insbesondere in Notfallsituationen: Angesichts unzuverlässiger medizinischer Informationen zur Diagnose und Behandlung einer Erkrankung sind Gesundheitsfachleute in Notaufnahmen häufig überfordert und finden es schwierig, die richtigen therapeutischen Schritte einzuleiten (z. B. Osteogenesis Imperfecta, Marfan-Syndrom...)

Zielsetzungen

- Verbesserung der Aus-, Weiter- und Fortbildung für alle im Gesundheits- und Sozialwesen tätigen Personen
- Anerkennung neuer Berufe, die zur besseren Versorgung der Patienten und ihrer Familien beitragen können
- Verbesserung der Weiterleitung medizinischer Informationen

Maßnahmen

- Anpassung der medizinischen Grundausbildung durch:
 - Aufnahme des Themas "seltene Erkrankungen" in das Prüfungsprogramm des 2. und 3. Abschnitts des Medizinstudiums;
 - Aufnahme des Themas seltene Erkrankungen in Weiterbildungsprogramme für Spezialisten in Zusammenarbeit mit den dafür verantwortlichen Institutionen;
 - Durchführung von Seminaren, um ein Bewusstsein für seltene Erkrankungen im 3. Abschnitt des Medizinstudiums zu schaffen;
 - Einrichtung eines Unterrichtsmoduls zu den seltenen Erkrankungen im Rahmen der „virtuellen medizinischen Universität“;

- Entwicklung spezieller Lehrmaterialien, die online durch Orphanet zur Verfügung gestellt werden können.
- Organisation medizinischer Fortbildungen, die seit dem Gesetz zur öffentlichen Gesundheitspolitik vom 9. August 2004 vorgeschrieben sind, im Bereich der seltenen Erkrankungen durch:
 - Entwicklung von Fortbildungsmodulen in Zusammenarbeit mit dem *Collège national de la formation médicale continue des médecins libéraux*²⁷, dem *Collège des enseignants de médecine générale*²⁸, dem *Collège national de la formation médicale continue des médecins salariés*²⁹, den Fachverbänden und den *Conseils nationaux de la formation continue des médecins hospitaliers*³⁰;
 - Online-Bereitstellung der Fortbildungsprogramme durch Orphanet.
- Verbesserte Bewusstwerdung der Probleme von seltenen Erkrankungen bei den anderen im Gesundheits- und Sozialwesen tätigen Personen durch:
 - Änderung der Grund- und Fortbildungsprogramme für medizinische Hilfsberufe: Krankenschwestern, Ergotherapeuten, Sprachtherapeuten, Physiotherapeuten, , Sozialarbeiter, Psychologen...
- Erstellung eines Ausbildungsprogramms für neue Berufe durch:
 - Einrichtung eines Grundausbildungsprogramms für genetische Berater unter Einbeziehung bestimmter Aspekte, die seltene Erkrankungen betreffen (Mitteilung der Diagnose, Patientenversorgung, Betreuung der Patienten und ihrer Familien, ethische Konflikte);
 - Einrichtung eines ergänzenden Universitätsstudiums (universitätsübergreifender Abschluss, Master) für „Pflegekoordinatoren“, das sich an Gesundheitsfachleute richtet, die Patienten mit seltenen Erkrankungen betreuen.
- **Verbesserung der Weiterleitung der medizinischen Informationen** bezüglich des Patienten unter Achtung der Grundsätze des Arzt- und Berufsgeheimnisses, das *dossier médical personnel* (DMP³¹) ist hier die beste Lösung.

Kosten

100.000 Euro pro Jahr (400.000 Euro während der gesamten Dauer des Plans)

Zeitplan

Ausarbeitung der Ausbildung: 2005 – 2006

Tools für die Weiterleitung der medizinischen Informationen: 2005 – 2006

Überwachendes Gremium

Direction générale de la Santé (DGS)

²⁷ Französisches Kolleg für die medizinische Fortbildung von Ärzten

²⁸ Kolleg der Ausbilder von Allgemeinmedizinern

²⁹ Kolleg für die medizinische Fortbildung von angestellten Ärzten

³⁰ Französische Nationalräte für die Fortbildung von Krankenhausärzten

³¹ DMP: persönliche Krankenakte

5: Durchführung von Screenings und Zugang zu Diagnosetests

Kontext

Die große Anzahl genetischer Tests, die inzwischen dank der rasanten Fortschritte in der Molekularbiologie und Genetik zur Verfügung stehen, ermöglichen die Diagnose von immer mehr seltenen Erkrankungen.

Die Verfügbarkeit dieser Tests macht es außerdem möglich, ihren Einsatz für ein systematisches Screening der Bevölkerung anzustreben.

Die Durchführung von Screenings bei der gesamten Bevölkerung (pränatal, neonatal oder bei Erwachsenen) oder von gezielten Screenings hängt von der Ausrichtung der Gesundheits- und Sozialpolitik ab, bei der zahlreiche Aspekte zum Tragen kommen:

- technisch: Die verfügbaren Tests müssen machbar, genau, vorhersehbar und für diejenigen, die sich diesen Tests unterziehen, akzeptabel sein;
- ethisch: Die Durchführung des Tests und seine Folgen müssen für die Person, die sich diesem Test unterzieht, vorteilhaft sein und die familiären und sozialen Folgen müssen ethisch akzeptabel sein;
- organisatorisch: Es muss sichergestellt sein, dass die dem Screening unterzogenen Personen innerhalb der Zielgruppe auch behandelt werden können. Die Entscheidung für eine Screening-Politik wirft das Problem der Gesundheitsprioritäten auf, die eine Gesellschaft bereit zu akzeptieren ist;
- gesellschaftlich: Die Entscheidung für ein Screening der Bevölkerung ist auch eine gesellschaftliche Entscheidung. Die Gesellschaft kann entscheiden, Screenings über gesundheitspolitische Betrachtungen hinaus als einen Akt der Solidarität mit einer Patientengruppe anzusehen, die sie unterstützen will.

Eine sorgfältige Evaluation von Screening-Programmen ist Voraussetzung für die Einleitung einer kohärenten Screening-Politik für seltene Erkrankungen.

Ein Einzelscreening hängt von einer persönlichen Entscheidung ab, die vor dem Hintergrund des allgemeinen Gesundheitszustands des Patienten mit entsprechender Indikation getroffen wird. Im Internet sind Selbsttests erhältlich, die keine medizinische Verordnung erfordern, aber gegenwärtig weder eine wissenschaftliche Validierung noch einen gesetzlichen Rahmen aufweisen und daher viele ethische Probleme aufwerfen.

Ziele

- Einrichtung einer kohärenten Screening-Politik für seltene Erkrankungen basierend auf eindeutig festgelegten Prioritäten, einer angemessenen Beurteilung der beabsichtigten Screenings und einer vernünftigen Entscheidung, bei der die gesellschaftlichen Aspekte berücksichtigt werden.
- Verbesserter Zugang zu Diagnosetests.
- Ausarbeitung einer konzertierten Politik in Europa zum Screening seltener Erkrankungen.

Maßnahmen

I. Ausarbeitung eines Rahmens für das Screening seltener Erkrankungen:

- Verbesserung der Organisation von Screening-Programmen in der Bevölkerung durch Einrichtung:
 - eines allgemeinen Regulierungsverfahrens, in dem die Beurteilungsphasen für die Durchführung und das Follow-up von Screening-Programmen festgelegt werden;
 - einer systematischen Beurteilung vor und nach den Screening-Programmen in Zusammenarbeit mit den betroffenen Einrichtungen (*Ministère de la Santé et de la Protection Sociale, Haute Autorité de Santé, Haut Comité de Santé Publique*³², Gesundheitsbehörden...). Ein Leitfaden für die Bewertung eines Screening-Programms im Vorfeld³³ ist vor kurzem von der *Agence Nationale d'Accréditation et d'Évaluation en Santé* (ANAES³⁴) herausgegeben worden;
 - eines unabhängigen beratenden Ausschusses, der von der *Haute Autorité de Santé* und vom *Haut Conseil de Santé Publique*³⁵ unterstützt wird und die Aufgabe hat, dem Minister für Gesundheit und Sozialen Schutz seine Ansicht zur Screening-Politik mitzuteilen;
 - von Schulungen und Förderung von Teams, die aufgrund ihrer Kompetenzen zur Entwicklung der Beurteilung der Programme durch Projektauftrufe beitragen können;
 - eines rechtlichen und institutionellen Rahmens für Screening-Programme und individuelles Screening mit:
 - eindeutiger Festlegung der Rechtslage bei der Verordnung eines Screening-Tests;
 - Einbeziehung des Screenings in die Nomenklatur medizinischer Handlungen.

- Verbesserung der Organisation individueller Screenings durch:
 - Validierung der Indikationen für Screening-Tests bei Einzelpersonen mit dem Ziel, ein Gesundheitsrisiko für eine Person und ihre Familie festzustellen, in Zusammenarbeit mit der *Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé* (AFSSAPS), der *Haute Autorité de Santé*, dem *Conseil National Consultatif d'Éthique* (CNCE)³⁶, der *Agence de Biomédecine*³⁷ und den betroffenen Gesundheitsfachleuten;
 - Ermöglichung einer wissenschaftlichen Validierung bei Selbsttests in Zusammenarbeit mit der *Haute Autorité de Santé*, den Gesundheitsfachleuten und den Selbsthilfeorganisationen;
 - Definition der ethischen und gesetzlichen Rahmenbedingungen von Screening-Selbsttests.

³² Hoher Ausschuss für öffentliche Gesundheit

³³ "Guide méthodologique: comment évaluer a priori un programme de dépistage, guides pratiques"

<http://www.anaes.fr>

³⁴ ANAES: Französische Agentur für Zulassung und Bewertung im Gesundheitswesen

³⁵ Hoher Rat für öffentliche Gesundheit

³⁶ CNCE: Französischer Beratungsausschuss für Ethikfragen

³⁷ Agentur für Biomedizin

II. Verbesserung des Zugangs zu diagnostischen Tests und genetischer Beratung:

- **Verbesserung der Verfügbarkeit von diagnostischen Tests** durch Einführung eines Ausschreibungsverfahrens im Jahr 2005 bei Labors, die komplexe biologische Verfahren anwenden, insbesondere in der Molekularbiologie, in Zusammenarbeit mit dem *Comité National de Génétique Clinique*³⁸ und den entsprechenden Fachverbänden.
- Bereits im Jahr 2003 wurde ein Projektauftrag gestartet, um die Entwicklung besonders komplexer genetischer Tests zur Diagnose von seltenen Muskelerkrankungen, neurologischen und neurosensorischen Erkrankungen sowie geistigen Behinderungen zu fördern.
- Vierunddreissig Labors für Molekulargenetik erhalten zur Zeit eine jährliche finanzielle Unterstützung in Höhe von 4,5 Millionen Euro.
- **Verbesserung des Zugangs zu künstlichen Befruchtungstechniken** innerhalb des Kontextes einer Präimplantationsdiagnostik durch Befreiung vom „*ticket modérateur*“³⁹.
- Schaffung eines verstärkten Bewusstseins bei den Gesundheitsfachleuten und der Öffentlichkeit zum Thema Screening-Tests und deren Durchführung (INPES) durch:
 - Informations- und Kommunikationskampagnen zum Screening;
 - Durchführung von Schulungen für Gesundheitsfachleute zum Thema Screening und den Problemen in den Bereichen Ethik und öffentliche Gesundheit, die das Screening aufwirft.

III. Ausarbeitung einer konzertierten europäischen Politik zum Screening seltener Erkrankungen

- Aufforderung an die Gesundheitsgeneraldirektion der Europäischen Kommission (DG SANCO) und insbesondere die „Rare Diseases Task Force“, **europäische Empfehlungen zu formulieren**.

Kosten

Ausschreibungen für Referenzlabors: 5 Millionen Euro pro Jahr, Start im Jahr 2005 (20 Millionen Euro für die gesamte Dauer des Plans).

Zeitplan

2005 - 2006

Überwachende Gremien

Überwachung des Screening: *Direction générale de la Santé* (DGS) in Zusammenarbeit mit dem INPES

Verbesserter Zugang zur Diagnose: *Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins* (DHOS⁴⁰) und *Direction de la Sécurité Sociale* (DSS)

³⁸ Französischer Ausschuss für klinische Genetik

³⁹ *ticket modérateur*: Anteil der Kosten einer medizinischen Behandlung, der nicht von der gesetzlichen Krankenkasse zurückerstattet wird

⁴⁰ DHOS: Direktion für Krankenhauseinweisungen und Organisation der Behandlung – innerhalb des Ministeriums für Gesundheit und Soziales

6: Verbesserung des Zugangs zur Behandlung und der Qualität der Patientenversorgung

Kontext

Die Vielzahl der seltenen Erkrankungen erfordert einen eigenen Ansatz bei der Patientenversorgung. Die Patienten und ihre Familien haben Schwierigkeiten, eine richtige Diagnose und eine angemessene, an ihren Zustand angepasste und koordinierte medizinische Versorgung zu erhalten.

Der Zugang zur Behandlung ist oft schwierig, da:

- die Patienten und ihre Ärzte nicht mit der Pathologie vertraut sind und nicht über die Existenz von auf diese Erkrankungen spezialisierten Zentren informiert sind;
- viele Akteure für die medizinische Versorgung bei solchen Erkrankungen notwendig sind;
- die Schnittstellen zwischen der Gesellschaft und dem Krankenhaus, die eine globale, koordinierte Patientenversorgung durch Gesundheits- und sozialmedizinische Netzwerke ermöglichen, unzureichend sind;
- die vor Ort tätigen medizinischen und paramedizinischen Zentren nicht eindeutig identifiziert sind.

Die Weiterleitung der Patienten ist daher oft das Ergebnis individuelle Entscheidungen und nicht eines gut organisierten medizinischen Versorgungssystems.

Das Ergebnis ist eine unangemessene Patientenversorgung und eine verzögerte Diagnose, die für die Familien besonders problematisch ist und oft der Grund für eine zu späte Diagnose der Erkrankung ist.

Ziele

- Einrichtung von Referenzzentren für die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen.
- Schaffung einer Struktur für die Organisation der Patientenversorgung, beginnend mit diesen Zentren, die es den Patienten ermöglicht, eine bestmöglich an ihre Bedürfnisse angepasste Versorgung zu erhalten.
- Kohärenz zwischen der Organisation der Patientenversorgung und den Rückerstattungsverfahren der gesetzlichen Krankenkasse sowie den Verfahren für die Gewährung anderer Hilfen.
- Sicherstellung der Verfügbarkeit und Rückerstattung von Medikamenten für seltene Erkrankungen und Verhinderung eines Vermarktungsstopps bestimmter Gesundheitsprodukte.

Maßnahmen

I. Einrichtung von Referenzzentren für seltene Erkrankungen:

- Schaffung eines **Comité National Consultatif de Labellisation (CNCL⁴¹)** bestehend aus Vertretern der Gesundheitsfachleute mit Fachkenntnissen im Bereich seltene Erkrankungen, Institutionen und Selbsthilfeorganisationen. Die Aufgabe dieses Ausschusses besteht darin, den Minister für Gesundheit und Soziales bei der Zertifizierung von Referenzzentren zu beraten;
- Erteilung einer nationalen Zertifizierung für ca. 100 Referenzzentren für seltene Erkrankungen. **Diese Zentren mit disziplinübergreifenden Teams haben folgende Aufgaben:**
 - Erleichterung der Diagnose und Festlegung einer Strategie für die therapeutische und psychologische Betreuung und die soziale Begleitung;
 - Festlegung und Weiterleitung von Pflegeprotokollen in Zusammenarbeit mit der *Haute Autorité de Santé* und der *Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie (UNCAM⁴²)*;
 - Koordination der Forschungsarbeiten und Beteiligung an der epidemiologischen Überwachung in Zusammenarbeit mit dem *Institut de Veille Sanitaire (InVS)*
 - Beteiligung an Schulungs- und Informationsprogrammen für Gesundheitsfachleute, Patienten und ihre Familien in Zusammenarbeit mit dem *Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé (INPES)*;
 - Verwaltung und Koordination der Netzwerke aller Einrichtungen für die Gesundheitsversorgung und sozialmedizinische Betreuung;
 - Ansprechpartner für Ministerien und Selbsthilfeorganisationen.
- **Sicherstellung einer breiten Verteilung der Listen der Referenzzentren** an Patienten und ihre Familien, um die Weiterleitung der Patienten an die zertifizierten Zentren zu erleichtern. Das geographische Verzeichnis dieser Zentren wird auf den Websites des Ministeriums für Gesundheit und sozialen Schutz und auf Orphanet zur Verfügung stehen. Es wird auch Selbsthilfeorganisationen und Gesundheitsfachleuten zugänglich gemacht.
- **Sicherstellung einer dauerhaften Finanzierung dieser Zentren**, einerseits durch eine „Vergütung pro Behandlungsakt“ (T2A⁴³) und andererseits durch eine feste Zuwendung im Rahmen der „*Missions d'intérêt général et d'aide à la contractualisation*“ (MIGAC⁴⁴) für alle Ressourcen, die für die Koordination der Versorgung, Forschung und Schulung oder eine epidemiologische Überwachung und Begutachtung aufgewandt werden.

⁴¹ CNCL: Französischer Beratungsausschuss für Zertifizierung

⁴² UNCAM: Französischer Verband der gesetzlichen Krankenkassen

⁴³ T2A: *tarification à l'activité*

⁴⁴ MIGAC: Gemeinnützige Aufgaben und Beistand mit Vertragsbindung

II. Strukturierung der Organisation der Patientenversorgung:

- Einrichtung von Gesundheits- und sozialmedizinischen Netzwerken beginnend mit den Referenzzentren durch:
 - Anerkennung seltener Erkrankungen bei den regionalen Einrichtungen (*Agence Régionale d'Hospitalisation*, ARH⁴⁵ und *Union Régionale des Caisses d'Assurance Maladie*, URCAM⁴⁶) als eine Priorität zur Finanzierung von Versorgungsnetzwerken, die aus den Referenzzentren hervorgegangen sind;
 - Unterstützung der Entwicklung von interregionalen und nationalen Netzwerken durch die *Dotation Nationale de Développement des Réseaux* (DNDR⁴⁷) unter der Bedingung, dass eine Partnerschaft mit diesem Referenzzentrum existiert.
 - Entwicklung von Hilfsmitteln für die Koordination innerhalb der Versorgungsnetzwerke durch:
 - Förderung der Einrichtungen, die über ein Referenzzentrum verfügen, um krankenhausesübergreifende Vereinbarungen mit den Einrichtungen abzuschließen, welche an der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen beteiligt sind. Diese Vereinbarungen müssen auf der Grundlage von kommunalen medizinischen Projekten abgeschlossen werden;
 - Erprobung der Verwendung von persönlichen Krankenakten (DMP) ab 2005 in ein oder zwei Referenzzentren;
 - Vergütung der Reisekosten von Krankenhausärzten, die im Rahmen ihrer Arbeit als Berater oder Experten zu einer anderen Einrichtung reisen müssen.
- ## III. Sicherstellung einer Kohärenz zwischen der Organisation der Patientenversorgung, den Rückerstattungsverfahren durch die gesetzliche Krankenkasse und die sozialmedizinische Unterstützung.

- **Identifikation der Referenzzentren als Facheinrichtungen** für die medizinischen Überwachungsstellen der gesetzlichen Krankenkasse;
- **Sicherstellung, dass diese Zentren eine Informationsrolle** gegenüber den Patienten und ihren Familien unter Einhaltung der verschiedenen Verfahren für die Unterstützung und soziale Begleitung wahrnehmen.

Zeitplan

Ab jetzt bis 2008 werden mehr als 100 Referenzzentren für seltene Erkrankungen zertifiziert.

⁴⁵ ARH: Regionale Krankenhausagentur

⁴⁶ URCAM: Regionaler Verband der gesetzlichen Krankenkassen

⁴⁷ DNDR: Nationale Unterstützung für die Entwicklung von Netzwerken

Kosten

40 Millionen Euro für die gesamte Dauer des Plans:

10 Millionen Euro für 2004

10 Millionen Euro für 2005

10 Millionen Euro für 2006

10 Millionen Euro für 2007

Überwachende Gremien

Zertifizierung der Zentren: *Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins* (DHOS) und *Direction générale de la Santé* (DGS)

Medikamente für seltene Erkrankungen: DHOS, DGS und die *Mission des médicaments orphelins*⁴⁸

Soziale und sozialmedizinische Unterstützung: *Direction générale de l'action sociale* (DGAS)⁴⁹

⁴⁸ Initiative für seltene Medikamente

⁴⁹ DGAS: Direktion für soziale Aktion im Ministerium für Gesundheit und Soziales

**Projektaufruf zur Zertifizierung von Referenzzentren für seltene Erkrankungen
(Ministerialmitteilung DHOS/DGS 27. Mai 2004)**

Im Rahmen der Fortsetzung der bereits durchgeführten Arbeiten zur zystischen Fibrose und amyotrophischen Lateralsklerose wird ein Programm zur Zertifizierung von Referenzzentren für die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen gestartet. Der Projektaufruf hat die Zertifizierung der Referenzzentren nach Krankheiten oder Gruppen seltener Krankheiten zum Ziel.

Ein Referenzzentrum für eine seltene Erkrankung oder eine Gruppe von seltenen Erkrankungen umfasst eine Gruppe disziplinübergreifender Fachleute aus Krankenhäusern unter der Leitung von hochspezialisierten medizinischen Teams. Die Aufgaben sind im Projektaufruf aufgeführt.

Ein **Comité National Consultatif de Labellisation (CNCL) für Referenzzentren**, an dem Gesundheitsfachleute mit Fachkenntnissen in der Behandlung seltener Erkrankungen, Vertreter von Selbsthilfeorganisationen und anderen Einrichtungen vertreten sind (vom Minister für Gesundheit und sozialen Schutz ernannt), berät den Minister bei der Zertifizierung dieser Zentren. Der Ausschuss kann außerdem gebeten werden, sich zu anderen Fragen bezüglich der Organisation der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen zu äußern.

Diese zertifizierten Zentren werden einem Bewertungsverfahren unterzogen, das in Zusammenarbeit mit der *Agence d'accréditation et d'évaluation en santé* (ANAES) festgelegt wird.

7: Fortsetzung der Bemühungen im Rahmen der Entwicklung von Medikamenten für seltene Erkrankungen

Kontext:

Die Kriterien für die Designation als Medikament für seltene Erkrankungen basiert auf der Verbreitung der zu behandelnden Erkrankung: 5/10.000. Sie wird vom Ausschuss für Arzneimittel für seltene Erkrankungen innerhalb der Europäischen Agentur für die Beurteilung von Arzneimitteln (EMA – *European Medicines Agency*) vergeben.

Im März 1995 wurde ein amtlicher Auftrag für seltene Medikamente mit zwei Zielen geschaffen:

- Förderung einer europäischen Politik zugunsten von Medikamenten für seltene Erkrankungen;
- Begleitung dieses Projekts mit entsprechenden nationalen Maßnahmen.

Dieser Auftrag hat sein Hauptziel erreicht, da er zur Verabschiedung der europäischen Verordnung zu Medikamenten für seltene Erkrankungen am 16. Dezember 1999 geführt hat.

Diese neue Verordnung, die seit April 2000 in der „*European Medicines Agency*“ in Kraft ist, hat die Designation⁵⁰ von **240 Medikamenten** sowie die Vergabe einer europäischen Vermarktungslizenz für **16 Gesundheitsprodukte** ermöglicht. Weitere ca. 20 Anträge auf Vermarktungslizenzen werden gegenwärtig geprüft.

Diese Verordnung und die Maßnahmen des amtlichen Auftrags haben die **Gründung neuer Arzneimittelfirmen** erleichtert und die Geschäftstätigkeit der vorhandenen Unternehmen gestärkt. In Frankreich sind mehr als 30 Unternehmen an der Entwicklung von Medikamenten für seltene Erkrankungen beteiligt.

Parallel dazu hat die *Assistance Publique - Hôpitaux de Paris (AP-HP⁵¹)* das *Etablissement Pharmaceutique des Hôpitaux de Paris⁵²* geschaffen, um Medikamente für seltene Erkrankungen auf den Markt zu bringen.

Zielsetzungen

Fortsetzung der dynamischen Entwicklung neuer Medikamente für seltene Erkrankungen durch entsprechende Maßnahmen.

Maßnahmen

- Die Europäische Kommission wird Anfang 2006 eine Beurteilung der Verordnung zu Medikamenten für seltene Erkrankungen vorlegen. Diese Beurteilung kann zur Folge haben, dass die 1999 verabschiedeten Maßnahmen von den europäischen Behörden erneut geprüft werden.

⁵⁰ Designation: Verfahren, durch das der Ausschuss für Arzneimittel für seltene Erkrankungen akzeptiert, dass das vorgestellte Projekt für Arzneimittelentwicklung für eine seltene Erkrankung bestimmt ist (Verbreitung unter 5 von 10.000) und dass diese Erkrankung schwerwiegend und lebensbedrohlich ist und dass gegenwärtig keine andere Behandlung vorhanden ist.

⁵¹ AP-HP: Staatliche Krankenhäuser in Paris

⁵² Arzneimittelleinrichtung der Pariser Krankenhäuser

Die französische Regierung, die sich für die Aufrechterhaltung der vorhandenen Maßnahmen einsetzt, wird dieses Beurteilungsverfahren aufmerksam verfolgen, um zu verhindern, dass die speziellen Verordnungen zugunsten von Medikamenten für seltene Erkrankungen in Frage gestellt werden.

- **Die gegenwärtige Befreiung** der Förderer von Medikamenten für seltene Erkrankungen von **Steuern und anderen von der Arzneimittelindustrie zu zahlenden Abgaben**, die für die gesetzliche Krankenkasse und die AFSSAPS bestimmt sind, wird fortgesetzt;
- Das *Comité Economique des Produits de Santé* (CEPS⁵³) hat in seinen „*accord sectoriel*“⁵⁴ **zwischen der Arzneimittelindustrie und der Regierung** einen Abschnitt zu den Medikamenten für seltene Erkrankungen aufgenommen. Diese Initiative wird in allen zukünftigen Verträgen zwischen der Industrie und der Regierung fortgesetzt;
- Die Entwicklung von Medikamenten für seltene Erkrankungen ist eng mit den Forschungsarbeiten verknüpft, die vom **Krankenhausprogramm für klinische Forschung** unterstützt werden. Solange die seltenen Erkrankungen mit den Maßnahmen, die im Abschnitt „Forschung“ dieses Plans beschrieben werden, assoziiert werden, bleiben sie eine thematische Priorität in diesem Forschungsprogramm;
- Medikamente für seltene Erkrankungen werden **in die Liste der innovativen und kostspieligen Gesundheitsprodukte** im Rahmen der Reform der „Vergütung nach Behandlungsakten“ aufgenommen (diese Maßnahme wird im Plan unter Zugang zur Gesundheitsversorgung beschrieben). Diese Initiative hat zum Ziel, dass seltene Medikamente auf den Markt gebracht werden können, sobald sie ihre Vermarktungslizenz erhalten haben. Sie erfordert eine Aktualisierung der Liste der betroffenen Produkte, um Verzögerungen im Zugang zu innovativen Therapieansätzen zu verhindern;
- Der *Conseil de l’Hospitalisation*⁵⁵ berät den Gesundheitsminister bezüglich der **Gesundheitsprodukte für den Krankenhausgebrauch ohne Vermarktungslizenz**, die aus den Krankenhausbudgets finanziert werden könnten (ONDAM *hôpital*⁵⁶);
- Der verfrühte Vermarktungsstopp bestimmter verordneter Gesundheitsprodukte, die für seltene Erkrankungen nützlich sind, soll verhindert werden. Diese Maßnahme wird im Jahr 2005 von der *Mission des médicaments orphelins* in Zusammenarbeit mit dem *Comité Economique des Produits de Santé* (CEPS) und der *Agence Française de Sécurité Sanitaire des Produits de Santé* (AFSSAPS) umgesetzt;
- **Die in Frankreich besonders vorteilhafte „autorisation temporaire d’utilisation“ (ATU)⁵⁷ wird fortgeführt.** Dieses Verfahren ermöglicht für Patienten mit seltenen Erkrankungen die Bereitstellung von Medikamenten, die noch keine Vermarktungslizenz haben, von denen aber angenommen wird, dass sie wirksam sind und ein akzeptables Sicherheitsniveau aufweisen.

⁵³ CEPS: Wirtschaftsausschuss für Gesundheitsprodukte

⁵⁴ Industrievereinbarung

⁵⁵ Rat für Krankenhausaufenthalte

⁵⁶ ONDAM: *Objectif national des dépenses d’assurance maladie* – nationales Ausgabenziel für die Krankenkasse

⁵⁷ ATU: vorübergehende Nutzungsgenehmigung

Kosten

Es sind keine zusätzlichen Kosten bekannt.

Zeitplan

Anfang 2006: Beurteilung der Anwendung der Verordnung zu seltenen Medikamenten aus dem Jahr 1999 durch die Europäische Kommission;

Anfang 2005: Maßnahmen zur Verhinderung verfrühter Vermarktungsstopps von Medikamenten, die sich für seltene Erkrankungen als nützlich erwiesen haben.

Überwachende Gremien:

Mission des médicaments orphelins, Agence Française de Sécurité Sanitaire des Produits de Santé (AFSSAPS), Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins (DHOS) und Direction générale de la Santé (DGS)

8: Berücksichtigung der besonderen Betreuungsanforderungen von Menschen, die unter seltenen Erkrankungen leiden

Kontext

Seltene Erkrankungen können die verschiedensten Arten von Behinderungen mit sich bringen, von denen einige schwerwiegend sind. Außerdem hat die Seltenheit dieser Erkrankungen Schwierigkeiten bei der Diagnose, Unsicherheiten bei den Prognosen und Unkenntnis bei Sozialarbeitern und sozialmedizinischem Personal zu den verschiedenen Aspekten dieser Erkrankungen zur Folge, was zu erheblichen Verzögerungen bei der Betreuung dieser Patienten führen kann.

Eine Reihe von Schwierigkeiten sind bereits bekannt:

- mangelnde Kenntnis der seltenen Erkrankungen bei den Fachleuten (Ärzte, medizinisches Hilfspersonal, Sozialarbeiter...);
- mangelnde Kenntnis der vorhandenen Mittel und Strukturen, insbesondere im Bereich der Behinderungen, bei den Benutzern und Fachleuten;
- keine systematischen Konsultationen mit dem Patienten (oder seiner Familie bei Kindern) beim ersten Antrag bei der zuständigen Beurteilungskommission. Diese Konsultationen sind von großer Bedeutung für die Familien, die über die Besonderheiten dieser Erkrankungen informieren wollen. Außerdem gelten die Erneuerungsverfahren als zu aufwändig und häufig;
- mangelnde Reaktionsfähigkeit der Hilfsdienste in Notfällen oder wenn eine plötzliche Verschlechterung der Erkrankung auftritt;
- unzureichende Berücksichtigung und Beihilfen in Bezug auf die menschlichen und technischen Hilfen für die Patienten;
- unzureichende psychologische Betreuung des Patienten und seiner Familie, wenn die Diagnose verkündet wird und während der Erkrankung;
- mangelnde Kenntnis der Vermittlerrolle, die der Schularzt zwischen der Familie und der Schule spielen kann;
- große Entfernungen zwischen den Behandlungszentren und dem Wohnort, hohe Unterbringungskosten, die zu Lasten der Familien gehen.

Ziele:

- Angemessene Berücksichtigung der speziellen Betreuungsanforderungen von Patienten mit seltenen Erkrankungen und ihren Familien durch:
 - Verbesserung des Zugangs von Patienten, Selbsthilfeorganisationen und Fachleuten zu den vorhandenen Informationen;

- Strukturierung der Beziehungen zwischen den *maisons départementales des personnes handicapées*⁵⁸ und den Betreuungsnetzwerken für Menschen mit seltenen Erkrankungen, insbesondere rund um die Referenzzentren;
- Unterstützung der Selbsthilfeorganisationen in ihrer Rolle als Informationsvermittler.

Die Verbesserung der Betreuung und der Versorgung von Menschen, die unter seltenen Erkrankungen leiden, welche Behinderungen mit sich bringen, werden im Gesetzesentwurf für gleiche Rechte und Chancen, Beteiligung und Bürgerrechte von Behinderten behandelt. Dieser Gesetzesentwurf sieht die Schaffung von *maisons départementales des personnes handicapées* sowie den Ausbau der sozialmedizinischen Betreuung von Behinderten vor, insbesondere von denen, die unter seltenen Erkrankungen leiden. Die Regierung wird insbesondere darauf achten, dass bei diesem Gesetzesentwurf die speziellen Schwierigkeiten von Menschen mit seltenen Erkrankungen berücksichtigt werden, und schlägt mit diesem Ziel die in diesem Plan ausgeführten Maßnahmen vor.

Maßnahmen

- Ausbau der Informationsquellen für Patienten, Benutzer und Fachleute durch:
 - Information der Patienten, Familien und Selbsthilfeorganisationen über die verschiedenen Informationsquellen zu Unterstützungsmaßnahmen: Websites der Ministerien, spezielle Telefoninformationsdienste;
 - Fortsetzung und Verstärkung der Unterstützung von Selbsthilfeorganisationen in ihrer Rolle als Informationsvermittler;
 - Beauftragung der Referenzzentren mit der Bereitstellung von Informationen zu den verschiedenen Unterstützungs- und Betreuungsmaßnahmen für Patienten und ihre Familien;
 - Schulung und verstärkte Bewusstwerdung bei den Ärzten, die in der *Protection Maternelle et Infantile* (PMI)⁵⁹ und in *Centres d'Action Medico-Sociale Précoce* (CAMSP)⁶⁰ arbeiten, den Schulärzten und Arbeitsärzten im Bereich der mit seltenen Erkrankungen verknüpften Probleme.
- Strukturierung der Beziehungen zwischen den *maisons départementales des personnes handicapées*, den Referenzzentren und den Betreuungsnetzwerken für Menschen mit seltenen Erkrankungen durch:
 - Gewährleistung einer engen Beziehung zwischen den Referenzzentren und den *maisons départementales des personnes handicapées*, damit die dort anwesenden disziplinübergreifenden Teams Zugang zu den notwendigen Informationen für die Bewertung der Patientenbedürfnisse haben;
 - Schaffung von Gesundheits- und sozialmedizinischen Netzwerken ausgehend von den Referenzzentren;
 - Organisation einer Struktur zur Deckung der Unterbringungs- und Transportkosten der Patienten und ihrer Familien bei Untersuchungen in Referenzzentren, wenn diese weit vom Wohnort der Patienten entfernt sind.

⁵⁸ regionale Zentren für Behinderte

⁵⁹ PMI: Gesundheitsvorsorgezentren für Kinder und Kleinkinder

⁶⁰ CAMSP: Sozialmedizinische Aktionszentren für Kleinkinder

- Integration der Besonderheiten seltener Erkrankungen und der persönlichen Bedürfnisse der Patienten in die Ausarbeitung von Unterstützungs- und Betreuungsprojekten durch:
- Organisation einer psychologischen Betreuung der Patienten und ihrer Familien in Krankenhäusern, wo die Diagnose und die Verkündung der Diagnose stattfinden;
 - Verbesserung der Information für Ärzte und andere Mitglieder der technischen Teams in den zukünftigen *maisons départementales des personnes handicapées* durch einfacheren Zugang zu Informationsquellen (Orphanet) und durch die Einbeziehung seltener Erkrankungen in ihre Ausbildung, insbesondere bei der Benutzung von Bewertungswerkzeugen (z. B. Verwundung einer Person mit einer Behinderung in Verbindung mit einer seltenen Erkrankung als Fallstudie für Schulungen zum „*guide barème*⁶¹“),
 - Berücksichtigung der medizinischen Beurteilung des Referenzzentrums bei der Bewertung der Folgen einer seltenen Erkrankung für die Ausarbeitung eines individuellen Kompensationsplans, wie im Gesetzesentwurf für gleiche Rechte und Chancen, Beteiligung und Bürgerrechten von Behinderten definiert;
 - Identifikation von Fachleuten mit Fachkenntnissen in seltenen Erkrankungen im Personal der *maisons départementales des personnes handicapées*.

Alle diese Maßnahmen sollen insgesamt dazu beitragen, dass die Patienten ihre Erfahrungen mit der sozialen Unterstützung und Betreuung nicht mehr mit einem Hindernislauf gleich setzen, sondern als regelrechtes Lebensprojekt betrachten.

Kosten:

Es sind keine zusätzlichen Kosten bekannt.

Zeitplan:

2005-2007

Überwachendes Gremium

Direction Générale de l'Action Sociale (DGAS)

⁶¹ Skala zur Messung von Behinderungen

9: Förderung der Forschung zu seltenen Erkrankungen

Kontext

Durch ein besseres Verständnis der pathophysiologischen Mechanismen bei seltenen Erkrankungen, eine Verbesserung der Diagnosemethoden zur früheren Erkennung der Erkrankung und die Entwicklung wirksamerer Behandlungen nährt die Forschung die Hoffnung auf eine Verbesserung der Patientenversorgung. Daher ist die Forschung eine Priorität.

Die große Anzahl, die geringe Verbreitung und die Heterogenität der seltenen Erkrankungen stellen jedoch erschwerte Bedingungen für die Entwicklung der Forschung dar, die einen disziplinübergreifenden Ansatz und die Zusammenarbeit aller Teams erfordert, welche in der klinischen, genetischen, pathophysiologischen, therapeutischen und sozialwissenschaftlichen Forschung tätig sind, ebenso wie die optimale Nutzung aller vorhandenen Mittel und technologischen Plattformen.

Obwohl viele neue Forschungsinitiativen zu seltenen Erkrankungen in den letzten Jahren eingeleitet wurden (Einrichtung disziplinübergreifender Forschungsnetzwerke, Gründung der wissenschaftlichen Interessengemeinschaft *Institut des Maladies Rares...*), hauptsächlich dank der Arbeit der Selbsthilfeorganisationen, insbesondere der *Association Française contre les Myopathies* (AFM), müssen diese Maßnahmen weiter verstärkt werden.

Ziele

Das Hauptziel ist, die Forschung zu seltenen Erkrankungen durch die Umsetzung einer Reihe von Maßnahmen zu verbessern, die folgende Ziele haben:

- Förderung einer voluntaristischen Forschungspolitik, insbesondere im Bereich der klinischen Tests;
- Sicherstellung einer angemessenen Koordination der Arbeit der Forscher innerhalb eines bestimmten Forschungsprogramms, das in Absprache mit dem Forschungsministerium eingeleitet wird;
- Entwicklung von Anreizen für dieses Programm in Zusammenarbeit mit den Behörden, der Industrie und den Selbsthilfeorganisationen.

Maßnahmen

- Verstärkung der Forschungspriorität für seltene Erkrankungen im *Programme hospitalier de recherche clinique* (PHRC⁶²):

In jedem Jahr bietet das vom Ministerium für Gesundheit und sozialen Schutz (DHOS) geleitete Forschungsprogramm PHRC Gelegenheit, Forschungsarbeiten bezüglich thematischer Prioritäten innerhalb der Gesundheitseinrichtungen über Projektaufträge zu fördern.

Die seltenen Erkrankungen gehören seit 2001 zu den Themen des PHRC. Bis heute wurden jedoch nur Forschungsprojekte, die klinische Versuche umfassen, in die Finanzierung einbezogen.

⁶² PHRC: Krankenhausprogramm für klinische Forschung

Ab 2005 gelten seltene Erkrankungen als eine spezifische thematische Priorität des PHRC und ermöglichen damit auch die Finanzierung anderer Forschungsprojekte als klinische Versuche, wie Impaktstudien von Diagnosen und therapeutischen Strategien oder Versorgungspraktiken auf den Gesundheitszustand oder die Lebensqualität des Patienten. Die Anzahl der Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen, die von Krankenhäusern durchgeführt werden, dürfte sich daher beträchtlich erhöhen.

- Sicherstellung der Koordination der Forschungsarbeiten zu seltenen Erkrankungen innerhalb des von der *Agence Nationale de la Recherche*⁶³ in Zusammenarbeit mit INSERM und anderen Partnern der Behörden, Selbsthilfeorganisationen und der Industrie finanzierten Forschungsprogramms.

Dieses Programm, das die wissenschaftliche Interessengemeinschaft *Institut des maladies rares* ersetzt, wird mehr Kohärenz und eine bessere Übersicht über die nationale Forschungspolitik zu seltenen Erkrankungen sowohl in Frankreich wie auch auf internationaler Ebene ermöglichen. Das Programm wird in Verbindung mit dem INSERM durchgeführt und flexibel gemanaged werden. Die Organisation wird von verschiedenen Partnern im Rahmen der Anreizpolitik der *Agence Nationale de la Recherche* festgelegt werden.

Im Rahmen dieses Forschungsprogramms, das über eine Reihe von Jahren laufen wird, wird eine Ausschreibung bezüglich verschiedener Aspekte der Forschung zu seltenen Erkrankungen gestartet werden.

- Entwicklung von Maßnahmen innerhalb dieses Programms über eine Reihe von Jahren anhand einer Ausschreibung in sechs Forschungsbereichen:
 - *Epidemiologie (disziplinübergreifende Netzwerke in Zusammenarbeit mit den Referenzzentren)*
Förderung eines unterentwickelten Bereichs der Forschung in beschreibender und analytischer Epidemiologie im Bereich der Geschichte der Erkrankungen und der klinischen Nosologie.
 - *Genetische und molekulare Kennzeichnung der seltenen Erkrankungen*
Die Forschungsarbeiten in diesem Bereich, die für die Entwicklung der Diagnostiktests oder zur Untersuchung der Physiopathologie seltener Erkrankungen von großer Bedeutung ist, werden fortgesetzt.
 - *Pathophysiologie*
Die Forschungsarbeiten im Bereich Pathophysiologie werden verstärkt, da dieses Gebiet für das Verständnis der an der Entwicklung der Erkrankungen beteiligten Mechanismen und der bei den Patienten beobachteten Phänotypen unerlässlich ist.
 - *Entwicklung von Diagnostiktests*
Die Verbesserung der Diagnoseleistungen im Bereich der seltenen Erkrankungen ist eine große Herausforderung und erfordert die Entwicklung neuer Verfahren.
 - *Therapeutische Forschung*
Die Entdeckung neuer Therapieansätze, insbesondere im Bereich der Gen- und Zelltherapien, ist das lang erwartete Ziel der Erforschung von seltenen Erkrankungen. Die Vielfalt der pathologischen Situationen in Verbindung mit einer mangelnden pathophysiologischen Kenntnis einer Reihe von seltenen Erkrankungen und das

⁶³ Nationale Forschungsagentur

relativ geringe Interesse der Arzneimittelindustrie zeigen die Komplexität dieses Forschungsbereichs und die Notwendigkeit einer großen Vielfalt an Therapieansätzen.

- *Bewertung der Wirksamkeit einer Behandlung und eines Versorgungssystems und der psychosozialen Folgen seltener Erkrankungen*
Unterstützung von Forscherteams in den Bereichen Human- und Sozialwissenschaften, die in diesen Forschungsbereich einbezogen werden möchten.

Kosten

Ministerium für Gesundheit und Soziales

PHRC: 22,5 Millionen Euro für die gesamte Dauer des Plans
Unterstützung des Forschungsprogramms: 150.000 Euro pro Jahr (600.000 Euro für die gesamte Dauer des Plans)

Forschungsministerium

5 Millionen Euro (20 Millionen Euro für die gesamte Dauer des Plans)

Zeitplan

2004 - 2008

Überwachende Gremien

Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins (DHOS) und Direction générale de la Santé (DGS)

Forschungsministerium und *Agence Nationale de la Recherche*, in Zusammenarbeit mit INSERM und den Selbsthilfeorganisationen, insbesondere der *Association Française contre les Myopathies (AFM)*.

10: Entwicklung nationaler und europäischer Partnerschaften

Kontext

Die Umsetzung der verschiedenen Maßnahmen des Plans für seltene Erkrankungen erfordert viele Partner. Sie ist nicht ohne die Integration in die europäische Politik möglich, zu deren Festlegung Frankreich maßgeblich getragen hat. Die europäische Dimension der Lösungen für die Patienten zeigt sich besonders im Bereich der Epidemiologie, der Entwicklung von Diagnosetests, der Zertifizierung von klinischen und biologischen Referenzzentren, der Information und der Forschung.

Frankreich hat in den letzten Jahren eine Reihe von Initiativen auf europäischer Ebene eingeleitet und sieht es als seine Pflicht an, alle europäischen Maßnahmen zu unterstützen, die eine Verbesserung des Gesundheitszustands von Patienten mit seltenen Erkrankungen mit sich bringen könnten.

Zielsetzungen

- Fortsetzung der nationalen Koordination aller Partner und insbesondere der Selbsthilfeorganisationen.
- Entwicklung einer europäischen Koordination für seltene Erkrankungen.

Maßnahmen

Aufrechterhaltung und Ausbau des Auftrags der *Plate-forme Maladies Rares*⁶⁴, insbesondere durch Unterbringung aller Partner am selben Ort. Diese Plattform, die im Oktober 2001 auf Initiative der *Association Française contre les Myopathies* (AFM), ihrer Hauptfinanzierungsquelle, gegründet wurde, wird von der *Direction générale de la Santé* (DGS), der *Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladies* (UNCAM) und dem INSERM kofinanziert. An dieser Plattform sind folgende Akteure beteiligt:

- *Alliance Maladies Rares*, eine französische Vereinigung von 135 Selbsthilfeorganisationen;
 - EURORDIS, eine europäische Vereinigung von mehr als 200 Selbsthilfeorganisationen für seltene Erkrankungen, einschließlich 10 nationalen Verbänden aus 16 Ländern;
 - *Maladies Rares Info Service*, ein Informations-, Seelsorge- und Orientierungsdienst;
 - Orphanet, ein Online-Informationsserver für seltene Erkrankungen und Medikamente;
 - *GIS - Institut des Maladies Rares*, die die Erforschung seltener Erkrankungen koordiniert und fördert.
- Beitrag zur Koordination der verschiedenen Verbände auf nationaler Ebene.
 - Ausbau der Koordination auf europäischer Ebene in folgenden Bereichen:

⁶⁴ Plattform für seltene Erkrankungen

- Verfügbarkeit biologischer Tests für sehr seltene Erkrankungen und Förderung der Qualitätskontrolle solcher Tests;
- Zertifizierung der klinischen und biologischen Referenzzentren;
- Finanzierung der Erforschung seltener Erkrankungen;
- Ausarbeitung von Indikatoren im Gesundheitswesen, die Aufschluss über die Entwicklung des Gesundheitszustands von Menschen geben, die an seltenen Erkrankungen leiden;
- Erfahrungsaustausch zwischen Fachleuten und Verbänden zur Versorgung der Patienten.

Zeitplan

Plat-forme Maladies Rares: 2005 – 2006

Koordination der europäischen Forschungsprogramme: 2005 – 2008

Kosten

40.000 Euro pro Jahr (160.000 Euro für die gesamte Dauer des Plans), die von der *Plate-forme Maladies Rares* übernommen werden

Überwachende Gremien

Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins (DHOS) und *Direction générale de la Santé* (DGS)

Die *Association Française contre les Myopathies* (AFM) ist gegenwärtig die Hauptfinanzierungsquelle der *Plate-forme Maladies Rares*. Ab 2005 ist ein jährlicher finanzieller Beitrag von 40.000 Euro geplant.

Überwachung des Plans

Zur Überwachung der Umsetzung der im nationalen Plan für seltene Erkrankungen festgelegten Maßnahmen ist ein **comité de suivi des maladies rares**⁶⁵ gegründet worden, das unter der Schirmherrschaft des Ministeriums für Gesundheit und Soziales steht und mit verschiedenen Partnern, insbesondere den Selbsthilfeorganisationen zusammenarbeitet.

Die ordnungsgemäße Verteilung der Fonds an die verschiedenen am Plan beteiligten Einrichtungen wird regelmäßig von der *Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins* (DHOS) in Zusammenarbeit mit den *Agences Régionales d'Hospitalisation* (ARH) überwacht.

Der Ausschuss ist auch für die Beurteilung der Auswirkungen der verschiedenen Maßnahmen zuständig und kann Vorschläge machen.

⁶⁵ Überwachungsausschuss für seltene Erkrankungen