

**EMPFEHLUNGEN FÜR DIE ENTWICKLUNG VON  
NATIONALEN PLÄNEN FÜR SELTENE KRANKHEITEN**

**LEITLINIENDOKUMENT**

**K U R Z F A S S U N G**

**EMPFEHLUNGEN FÜR DIE ENTWICKLUNG VON  
NATIONALEN PLÄNEN FÜR SELTENE KRANKHEITEN  
LEITLINIENDOKUMENT**

Inhalt

Executive Summary

EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 1: Pläne und Strategien auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten

EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 2: Angemessene Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme seltener Krankheiten

EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 3: Erforschung seltener Krankheiten

EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 4: Fachzentren und europäische Referenznetze für seltene Krankheiten

EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 5: Zusammenführung des Fachwissens über seltene Krankheiten auf europäischer Ebene

EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 6: Mitbestimmung von Patientenverbänden

EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 7: Langfristige Funktionsfähigkeit

**ANHÄNGE**

- A.1 EUROPLAN-Partner und konsultierte Experten
  - Assoziierte Partner
  - Kooperationspartner
  - Weitere Experten, die bei der Erarbeitung der Dokumente konsultiert wurden
- A.2 Nationale Konferenzstellungen

## Executive Summary

Die spezifischen Probleme und Bedürfnisse von Patienten mit seltenen Krankheiten sind in verschiedenen wichtigen europäischen Dokumenten berichtet und erläutert worden, so etwa in der „Mitteilung der Kommission an das Europäische Parlament, den Rat, den Europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa“ vom 11. November 2008 und der Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten. EU-Bürger, die von einer seltenen Krankheit betroffen sind, erfahren eine in hohem Maße ungleiche Behandlung in den verschiedenen Mitgliedstaaten und selbst in verschiedenen Regionen ein und desselben Mitgliedstaates. So bestehen gegenwärtig Ungleichheiten beim Zugang zu Fachdiensten, speziellen Arzneimitteln für seltene Krankheiten, den sog. Orphan Drugs, Diagnose und Rehabilitation.

Sowohl die Mitteilung der Kommission als auch die Empfehlung des Rates lassen erkennen, dass dedizierte nationale Pläne und Strategien, die einen umfassenden und integrierten Ansatz für die Bereitstellung von Gesundheits- und Sozialversorgung für Patienten mit seltenen Krankheiten verfolgen, innerhalb des Kontextes einer europäischen Zusammenarbeit nötig sind, um die Situation dieser Patienten tatsächlich zu verbessern.

Während die Empfehlungen des Rates die Anerkennung der Notwendigkeit zur Verbesserung der Situation von Patienten mit seltenen Krankheiten durch die Mitgliedstaaten dokumentieren und die Richtung für die Entwicklung der Gesundheitspolitik vorgeben, hat das Europäische Projekt zur Entwicklung nationaler Pläne für seltene Krankheiten<sup>1</sup> (EUROPLAN) seine ‚Richtlinien und Empfehlungen‘ zur Erleichterung der Definition, Einführung und Überwachung von nationalen Plänen und Strategien erarbeitet. Die EUROPLAN-Empfehlungen werden auf Konferenzen präsentiert, die von EURORDIS in Bulgarien, Dänemark, Deutschland, Frankreich, Griechenland, Irland, Italien, Kroatien, Luxemburg, den Niederlanden, Rumänien, Schweden, Spanien, Ungarn, im Vereinigten Königreich und möglicherweise auch in Polen organisiert werden, um ihre Übertragbarkeit auf die jeweiligen Länder zu bewerten und die nationale Debatte unter den relevanten Interessengruppen anzuregen.

Die **EUROPLAN-Empfehlungen** konzentrieren sich auf sieben Interventionsbereiche, entsprechend den Empfehlungen des Rates der Europäischen Union.

**Bereich 1 – Pläne und Strategien auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten:** Der Prozess zur Ausarbeitung eines nationalen Plans bzw. einer nationalen Strategie für seltene Krankheiten kann sich aufgrund des Erfahrungsstands der einzelnen Länder im Hinblick auf seltene Krankheiten in den Mitgliedstaaten erheblich unterscheiden. Zur Entwicklung eines nationalen Plans bzw. einer nationalen Strategie für seltene Krankheiten müssen die folgenden Maßnahmen identifiziert und vereinbart werden: a) Bewertung der Bedürfnisse der Patienten und der Ressourcen des Gesund-

---

<sup>1</sup> EUROPLAN profitiert von der Zusammenarbeit von Fachleuten aus 27 EU-Mitgliedstaaten, drei europäischen Nicht-EU-Ländern und der europäischen Patienten-Dachorganisation EURORDIS unter der Koordinierung durch das Nationale Zentrum für seltene Krankheiten des italienischen nationalen Gesundheitsinstituts (Istituto Superiore di Sanità, Italien). EUROPLAN wird mitfinanziert von der Europäischen Kommission (Generaldirektorat Gesundheit und Verbraucher) im Rahmen des Arbeitsplans 2007 des Aktionsprogramms der Gemeinschaft im Bereich der öffentlichen Gesundheit.

heitssysteme, b) Schaffung eines Mechanismus zur Unterstützung der nationalen Pläne und Strategien, c) Erarbeitung eines Plans bzw. einer Strategie, d) Identifizierung von Initiativen und Maßnahmen, e) Sicherstellung der langfristigen Funktionsfähigkeit, f) Überwachung der Implementierung, Auswertung der Ergebnisse und entsprechende Überarbeitung des Plans sowie Entwicklung und Einführung von Kontrollmechanismen unter Einbeziehung der verschiedenen Akteure und Interessengruppen. Der Schaffung von Bewusstsein kommt besondere Bedeutung zu, und zwar nicht nur in der allgemeinen Bevölkerung (Patientengruppen, Konferenzen, Veranstaltungen, Einbeziehung der Medien), sondern auch unter den Gestaltern der Gesundheitspolitik. Letztere sollen das Bewusstsein unter den ‚Verantwortlichen‘ fördern, um die Umsetzung der nationalen Pläne und Strategien zu unterstützen. In Ländern mit geringer Bevölkerung kommen viele Krankheiten in der Bevölkerung möglicherweise nicht vor oder treten nur sporadisch auf, was in mangelndem Bewusstsein, mangelnder Fürsprache, mangelnder Aufmerksamkeit gegenüber Patienten mit seltenen Krankheiten, einem Mangel an entsprechenden Fachleuten im Gesundheitssektor und Fachzentren sowie unzureichender Forschung resultiert. Aus diesen Gründen ist die internationale Zusammenarbeit eine wichtige Option, um Fachwissen und ausgewählte Leistungen auch in kleinen Ländern verfügbar zu machen.

Der Rat empfiehlt darüber hinaus die Ausarbeitung „einer begrenzten Anzahl von Prioritätsmaßnahmen“ (zwischen fünf und zehn) im Rahmen der Pläne und Strategien. Bestehende nationale Pläne und Strategien zeigen, dass seltene Krankheiten gemeinsame Bereiche aufweisen und gemeinsame Aktionen erfordern. Zu den identifizierten Hauptbereichen gehören in den meisten Fällen die Anerkennung der Besonderheit von seltenen Krankheiten, Informationen für die Patienten und die Gesellschaft, ein verbesserter Zugang zu medizinischer Versorgung, frühzeitige und richtige Diagnose, verbesserte Behandlung und besserer Zugang zu den benötigten Arzneimitteln (z.B. Orphan Drugs), Forschung, Ausbildung von Gesundheitsfachleuten, Empowerment von Patienten, Verbesserung der Gesundheitsvorsorge und spezialisierte Sozialdienste. In manchen Fällen werden die Maßnahmen ausgeweitet, um die Gesundheitsleistungen für andere gesundheitliche Beeinträchtigungen zu verbessern. Die Verbreitung von Informationen über die Aufstellung und Annahme eines nationalen Plans bzw. einer nationalen Strategie in dem jeweiligen Land sollte ebenfalls Teil der Strategie sein, um eine wirksame Beeinflussung des Verhaltens von Patienten mit seltenen Krankheiten und der Leistung des Gesundheitssystems sicherzustellen. Zur Verbesserung ihrer Nachhaltigkeit bzw. langfristigen Funktionsfähigkeit sollten die nationalen Pläne und Strategien in die bestehenden Strukturen des allgemeinen Gesundheitssystems eingebunden werden. Die Lebensdauer bestehender nationaler Pläne und Strategien variiert, wobei die durchschnittliche Dauer zwischen drei und fünf Jahren beträgt, aber es kann auch ein kontinuierlicher zyklischer Prozess geplant werden (wie z.B. in Spanien). Es ist ratsam, einen Mechanismus zur regelmäßigen Kontrolle der zu einem Plan oder einer Strategie gehörenden Initiativen und zur Auswertung der erreichten Ergebnisse vorzusehen. Daneben ist es wichtig, dass Daten zu bestimmten Indikatoren von einer Struktur/Einrichtung erfasst werden, die selbst an den Informationen der betreffenden Indikatoren interessiert ist, und dass die Auswertung durch eine unabhängige Stelle erfolgt. Das EUROPLAN-Projekt schlägt eine Liste von Indikatoren zur Kontrolle einiger möglicher Maßnahmen in den für nationale Pläne und Strategien empfohlenen Hauptbereichen vor. Die von EUROPLAN vorgeschlagenen Indikatoren sind in den meisten Fällen Prozessindikatoren, da sie die Entwicklungs- und Einführungsphasen des nationalen Plans bzw. der nationalen Strategie verfolgen sollen. Gesundheitliche Ergebnisindikatoren sind ebenfalls nötig, um die epidemiologische Situation seltener Krankheiten zu beobachten.

**Bereich 2 – Angemessene Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme seltener Krankheiten:**

Die Kodierung ist ein zentrales Thema in den europäischen Initiativen für seltene Krankheiten. In der Tat besteht eines der Hauptprobleme bei der Planung der Gesundheitsversorgung für seltene Krankheiten darin, dass die Last der meisten dieser Krankheiten wegen der Schwierigkeiten bei der Diagnose, der Fehlklassifikation und des Fehlens einer geeigneten Kodierung für die Gesundheitssysteme unsichtbar ist. Bemerkenswerte Veränderungen in der Kodierung seltener Krankheiten werden mit der Veröffentlichung der ICD11 erwartet, die 2014 erscheinen soll. Um jedoch von diesem neuen Instrument profitieren zu können, müssen die nationalen Pläne eine geeignete und spezifische Schulung für die Fachleute im Gesundheitswesen vorsehen. Außerdem ist es erforderlich, eine exakte Bestandsaufnahme seltener Krankheiten, die Angaben zu Verbreitung, Mechanismen, klinischen Merkmalen und Ätiologie enthält, ständig auf dem aktuellen Stand zu halten. Dies würde eine Maximierung des Bewusstseins ermöglichen und dient der Dokumentationsunterstützung für Anbieter/Erbringer von Gesundheitsleistungen, Patienten und Forscher. Die epidemiologische Untersuchung seltener Krankheiten ist wegen der vorstehend beschriebenen Probleme der Kodierung und Klassifizierung schwierig, aber auch wegen anderer Probleme (z.B. der Angemessenheit der Diagnose), die es schwierig machen, seltene Krankheiten in den Gesundheitssystemen aufzufinden, wie auch die Erfahrung aus der ersten Periode des französischen nationalen Plans zeigt. Krankheitsspezifische Register oder Register für Gruppen seltener Krankheiten sind eine effektive Möglichkeit, den Bedarf an Gesundheitsversorgung einzuschätzen sowie die Forschung in verschiedenen Bereichen einschließlich der Epidemiologie anzustoßen; oft sind sie die einzige Quelle wissenschaftlicher, klinischer und epidemiologischer Informationen über seltene Krankheiten. Geeignete Maßnahmen zur Sicherstellung der langfristigen Funktionsfähigkeit von Registern und der Qualität ihrer Daten sowie zur Förderung von Synergien zwischen Forschung, öffentlichem Gesundheitswesen und Sozialdiensten sollten identifiziert und umgesetzt werden. Register können in der Tat sehr nützlich sein für die Planung von Gesundheitsdiensten, für die Bewertung der Wirksamkeit von Arzneimitteln und für die Kontrolle der Qualität der relevanten Gesundheitsdienste. Bestimmte Arten von seltenen Krankheiten könnten auch als seltene, schwerwiegende Ereignisse („sentinel events“) für Veränderungen bei Umwelt- oder individuellen Gesundheitsfaktoren angesehen werden: angeborene Fehlbildungen, Krebs im Kindesalter und seltene berufsbedingte Tumoren sind einige Beispiele. Das zunehmende Auftreten eines dieser Krankheitsbilder kann ein Warnsignal für die nationalen Gesundheitsbehörden darstellen.

**Bereich 3 – Erforschung seltener Krankheiten:** Der beste Weg zur Vergrößerung unseres Wissens über seltene Krankheiten ist allgemein die Forschung, d.h. Grundlagenforschung und klinische Forschung. Die Erforschung seltener Krankheiten ist über die gesamte EU verstreut, und sie ist vergleichsweise spärlich – gemessen an der hohen Anzahl und Heterogenität seltener Krankheiten. Verschiedene Gründe machen die Erforschung seltener Krankheiten schwierig; insbesondere sind dies die hohe Anzahl und große Vielfalt der Erkrankungen, das Fehlen geeigneter experimenteller Modelle für die seltensten Krankheiten, die schlecht definierten Endpunkte, die geringe Anzahl von Patienten und vor allem die begrenzten Ressourcen und Mittel. Es besteht eine dringende Notwendigkeit zur Förderung von Kooperationsprogrammen in allen Bereichen der Erforschung seltener Krankheiten, angefangen von der Grundlagenforschung bis hin zur Sozialforschung auf nationaler, europäischer und internationaler Ebene. Neben dem bekannten Mangel an Interesse seitens der meisten Pharmaunternehmen an der Entwicklung von Therapien für seltene Krankheiten wegen des begrenzten Marktes für die jeweilige Krankheit, wird darauf hingewiesen,

dass die Schwierigkeit der Durchführung von klinischen Studien mit neuen Therapien für seltene Krankheiten ein wichtiger und oft begrenzender Faktor bei der Entwicklung neuer Therapien für seltene Krankheiten ist. Die internationale Zusammenarbeit bei der Durchführung klinischer Studien ist unerlässlich, um eine Populationsgröße zu erreichen, die der Studie ausreichende statistische Aussagekraft verleiht und damit das Potenzial zur Einschätzung der Wirksamkeit der Therapie für seltene Krankheiten verbessert. Die Zusammenarbeit von Forschungseinrichtungen/-organisationen mit den Strukturen des nationalen Gesundheitssystems, insbesondere im Hinblick auf die Fachzentren, sollte aktiv gefördert werden, denn dies ist eine viel versprechende Möglichkeit zur Verbesserung der Qualität der Gesundheitsversorgung und Beschleunigung der Innovation im Bereich seltener Krankheiten, einschließlich der Entwicklung neuer Therapien für diese.

**Bereich 4 – Fachzentren und europäische Referenznetze für seltene Krankheiten:** Die Pilotarbeiten, die sich aus den in der Arbeitsgruppe „Europäische Referenznetze“ der Hochrangigen Gruppe für das Gesundheitswesen und die medizinische Versorgung entwickelten Konzepten ergeben haben, haben gezeigt, dass die Benennung von Fachzentren auf nationaler oder regionaler Ebene und deren Vernetzung ein effektives Instrument für die Bereitstellung von Gesundheitsversorgung für Patienten mit seltenen Krankheiten ist. Der Errichtung nationaler Netze von Fachzentren und deren langfristiger Funktionsfähigkeit sollte in den nationalen Plänen und Strategien hohe Priorität eingeräumt werden. Die meisten europäischen Länder haben gegenwärtig jedoch keine Fachzentren für seltene Krankheiten, und dort, wo sie existieren, gibt es bemerkenswerte Unterschiede in ihrer Organisation und Stellung im nationalen Gesundheitssystem, ihren Schwerpunkten und Finanzierungsquellen. Neben europäischen Netzen sind auch die bilaterale und grenzüberschreitende Kooperation sowie transnationale Vereinbarungen eine sehr effektive Möglichkeit zur Aktivierung von Synergien für die Bereitstellung ausgewählter Gesundheitsleistungen und sollten in den nationalen Plänen und Strategien berücksichtigt werden. Elektronische Online-Services und Instrumente und Infrastrukturen für die Telemedizin können die Netze in vielfältiger Weise unterstützen. Verzögerungen bei der Diagnose sind im Bereich seltener Krankheiten üblich und können dramatische Konsequenzen haben. Die Diagnose bildet die Grundlage einer angemessenen Gesundheitsversorgung und der Möglichkeit, eine Behandlung zu erhalten. In dieser Hinsicht sind verschiedene Engpässe identifiziert worden: die mangelnde Erkennung eines ungewöhnlichen Musters von Symptomen, das Ausbleiben einer geeigneten Überweisung an ein Fachzentrum durch Gesundheitsfachleute und die knappe Verfügbarkeit diagnostischer Tests. Leitlinien sind ein wichtiges Hilfsmittel, das den Patienten im Kontext der Erbringung von Gesundheitsversorgung durch Netze großen Nutzen bringen kann. Im Bereich der seltenen Krankheiten mangelt es jedoch an Leitlinien. Entwicklung, Austausch und Verabschiedung vernünftiger klinischer Leitlinien für seltene Krankheiten sind dringend erforderlich, um die Diagnosefähigkeit von Ärzten zu verbessern, aber auch um die hochwertige klinische Praxis zu verbreiten. Die Information, Ausbildung und Schulung von Gesundheitsfachleuten spielen ebenfalls eine wichtige Rolle unter den Bereichen, die zur Verbesserung der Diagnose und Versorgung führen. Dabei ist die Bedeutung eines transnationalen Ansatzes für die Gesundheitsversorgung, die in allen medizinischen Bereichen groß ist, im Bereich seltener Krankheiten ganz wesentlich, da es auf nationaler Ebene häufig an Fachwissen mangelt. Einige seltene Krankheiten können in Vorsorge- oder Screening-Programme eingebunden werden, die ein sehr leistungsfähiger Mechanismus zur Erkennung seltener Krankheiten sind, für die es geeignete diagnostische Tests und eine wirksame Therapie gibt. Die Kooperation unter den Mitgliedstaaten kann bei der Durchführung von Screening-Programmen vorteil-

haft sein. Zudem muss ein Rehabilitationsprozess geschaffen werden, um den betroffenen Patienten die Möglichkeit zu geben, ein Höchstmaß an physischer, sensorischer, geistiger, psychologischer und sozialer Funktionalität zu erreichen und zu bewahren.

**Bereich 5 – Zusammenführung des Fachwissens über seltene Krankheiten auf europäischer Ebene:** Die Ausbildung von Fachleuten und die Entwicklung und der Austausch optimaler Verfahrensweisen und Fortbildungsmaßnahmen haben hohe Priorität im Bereich der seltenen Krankheiten und sind entscheidende Faktoren für eine frühzeitige und richtige Diagnose und eine hohe Versorgungsqualität. Schulung und Ausbildung von Fachleuten können in vielfältiger Weise entsprechend ihrer Rolle in der Versorgung seltener Krankheiten gezielt ausgerichtet werden; alle Fachleute im Gesundheitswesen sollten über die Existenz seltener Krankheiten, die Schwierigkeiten bei der Diagnose, die spezifische Organisation des Gesundheitsdienstes zur Gewährleistung einer geeigneten Versorgung sowie über die Bedürfnisse von Patienten mit seltenen Krankheiten informiert werden. Neue Technologien haben zu einer uneinheitlichen Entwicklung und Verfügbarkeit von Gentests und entsprechenden Leistungen geführt. Um einen gleichberechtigten Zugang zu Vorbeugung, Diagnose und Versorgung sicherzustellen, ist es wünschenswert, einen gemeinsamen Rahmen für die Entwicklung von neonatalen Bevölkerungs-Screening-Programmen oder gezielten Reihenuntersuchungen festzulegen, wobei zu berücksichtigen ist, dass die geografischen Verteilungsmuster bestimmter Erkrankungen, die öffentlichen Gesundheitssysteme und die gesellschaftlichen Aspekte in den verschiedenen Ländern unterschiedlich sein können. Die Zusammenführung klinischer Forschungsressourcen durch die Zusammenarbeit in internationalen Netzen kann nützlich sein, um die Übernahme von in den verschiedenen EU-Ländern erarbeiteten Leitlinien zu beschleunigen, wodurch die begrenzte Verfügbarkeit von evidenzbasierten Leitlinien im Bereich seltener Krankheiten teilweise ausgeglichen werden kann.

Die Entwicklung neuer Therapien ist ein weiterer Bereich, der sehr stark von der Bündelung von Fachwissen auf europäischer und internationaler Ebene profitieren kann. Im Hinblick auf die Bewertung des klinischen Mehrwerts von Orphan Drugs muss darauf hingewiesen werden, dass ein Großteil der Grundlagenarbeit durch die Europäische Arzneimittelagentur (EMA) erfolgt. Derzeit nutzen die meisten medikamentösen Therapien jedoch eingeführte und bewährte Arzneimittel, wenn auch in manchen Fällen in neuen Kombinationen. Die Entwicklung zusätzlicher Indikationen für bereits bekannte und kostengünstige Arzneimittel wird in der Regel von der pharmazeutischen Industrie nicht unterstützt. Daher werden diese Studien oft von akademischen Forschern durchgeführt, die in Netzen zusammenarbeiten. Um die Verfügbarkeit von Therapien für seltene Krankheiten zu beschleunigen, ist die Unterstützung klinischer Studien und nicht zuletzt akademischer Studien für neue Indikationen bekannter Arzneimittel unerlässlich.

**Bereich 6 – Mitbestimmung von Patientenverbänden:** Infolge ihres Empowerment haben Patienten mit seltenen Krankheiten in vielen Fällen eine aktive und maßgebliche Rolle bei der Festlegung von Forschungsprojekten und der Ausgestaltung der Gesundheitspolitik gespielt. Darüber hinaus kann das Empowerment zu einem besseren Management der täglichen Bedürfnisse von Patienten und einer besseren Compliance mit den Behandlungsprotokollen führen und zur Bewältigung der mit der Krankheit verbundenen psychologischen Situation und zur Verbesserung der sozialen Eingliederung beitragen. Aufgrund der großen Zahl unterschiedlicher seltener Krankheiten gibt es in Europa über 1.700 verschiedene Patientenverbände. Sie spielen eine wichtige Rolle sowohl bei der Information als auch für die Patienten, bei der Beschaffung von Mitteln für For-

schungsvorhaben und bei der Lobby-Arbeit für eine bessere Qualität der Versorgung und Therapie. Viele dieser Menschen (Patienten und ihre Angehörigen) sind in nationalen Verbänden organisiert, die manchmal europäischen Dachorganisationen angehören, deren wichtigste bisher EURORDIS ist. Von Patientenverbänden betriebene krankheitsspezifische Web-Seiten im Internet sind oft sehr wichtige Informationsquellen, die von Patienten häufig genutzt werden. Unter den Initiativen für die Bereitstellung allgemeiner und spezifischer Informationen über seltene Krankheiten spielen Telefon-Hotlines eine wesentliche Rolle. Hotlines sollten ebenso wie andere *interaktive Informations- und Unterstützungsangebote für Patienten* in die Bestimmungen eines nationalen Plans bzw. einer nationalen Strategie für seltene Krankheiten einbezogen werden. Spezialisierte Sozialdienste, die beispielsweise den Schulbesuch und die Teilhabe am Arbeitsleben ermöglichen, sind ebenfalls wichtig für die Stärkung bzw. das Empowerment von Menschen mit seltenen Krankheiten und die Verbesserung ihres Wohlergehens und ihrer sozialen Eingliederung. In Verbindung mit der Förderung des Empowerment von Patienten sollten aber auch Pflegeentlastungszentren und ähnliche Initiativen eingerichtet werden, um die Lebensqualität von Patienten mit seltenen Krankheiten und ihren pflegenden Angehörigen zu verbessern.

**Bereich 7 – Langfristige Funktionsfähigkeit:** Die Kosten für die Erbringung oder Verbesserung von Leistungen für Patienten mit seltenen Krankheiten sollten mit Blick auf die übergeordneten Werte der Universalität, des Zugangs zu qualitativ hochwertiger Versorgung, der Gleichbehandlung und Solidarität bewertet und gegen die späteren Einsparungen bei den Gesundheits- und Sozialkosten aufgewogen werden, die sich aus einem besseren Gesundheitszustand von Patienten mit seltenen Krankheiten ergeben. Die Nachhaltigkeit des Gesamtprozesses der Versorgung kann deutlich profitieren, wenn Entscheidungen und Zuständigkeiten mit Blick auf die transnationale Zusammenarbeit und Koordinierung von Leistungen und Aktivitäten zwischen den Mitgliedstaaten abgestimmt und vereinbart werden. Die Finanzierung von nationalen Plänen oder Strategien ist eine nationale Aufgabe im Rahmen der jeweiligen nationalen Gesundheitshaushalte. Für die Entwicklung von europäischen Kooperationsprogrammen sowie für die Schaffung nationaler Infrastrukturen könnten jedoch einige haushalts- und finanzpolitische Instrumente der europäischen Union genutzt werden. Das vorliegende Dokument enthält Hinweise auf die Möglichkeiten, die das Zweite Gesundheitsprogramm der EU (2008 bis 2013) und der Strukturfonds (2007 bis 2013) bieten.



## **EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 1: Pläne und Strategien auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten**

*R 1.1 Patienten mit seltenen Krankheiten verdienen eine engagierte, dedizierte öffentliche Gesundheitspolitik, um ihren besonderen Bedürfnissen Rechnung zu tragen.*

*R 1.2 Initiativen zur Erhöhung des Bewusstseins über die Dimension des Problems und zur Schaffung einer gemeinsamen Verantwortlichkeit werden eingeleitet.*

*R 1.3 Ein Mechanismus (z.B. eine interdisziplinäre Expertengruppe oder ein Ausschuss) unter Beteiligung relevanter Interessengruppen wird eingerichtet, um die Entwicklung und Implementierung des nationalen Plans bzw. der nationalen Strategie zu unterstützen.*

*R 1.4 Eine Situationsanalyse wird durchgeführt, die Folgendes umfasst:*

- Eine Bestandsaufnahme bestehender Gesundheitsressourcen, Dienste und Leistungen, klinischer und grundlegender Forschungsaktivitäten und politischer Maßnahmen, die sich direkt mit seltenen Krankheiten befassen, aber auch solche, von denen Patienten mit seltenen Krankheiten profitieren können.*
- Die unerfüllten Bedürfnisse von Patienten werden bewertet.*
- Die auf nationaler Ebene verfügbaren Ressourcen zur Verbesserung der Gesundheits- und Sozialversorgung von Menschen, die von seltenen Krankheiten betroffen sind, werden untersucht.*
- Die europäische Zusammenarbeit und die europäischen Dokumente im Bereich der seltenen Krankheiten werden bei der Ausarbeitung des nationalen Plans oder der Strategie berücksichtigt.*

*R 1.5 Der nationale Plan bzw. die nationale Strategie wird mit klar beschriebenen Zielen und Maßnahmen ausgearbeitet. Die allgemeinen Ziele eines nationalen Plans bzw. einer nationalen Strategie basieren auf den übergeordneten Werten der Universalität, des Zugangs zu qualitativ hochwertiger Versorgung, der Gleichbehandlung und Solidarität.*

*R 1.6 Die politischen Entscheidungen des nationalen Plans oder der Strategie sind integriert, d.h. sie sind so strukturiert, dass Synergieeffekte maximiert und Doppelarbeit mit bestehenden Funktionen und Strukturen des Gesundheitssystems des Landes vermieden werden.*

*R 1.7 Die politischen Entscheidungen des nationalen Plans oder der Strategie sind umfassender Art und berücksichtigen nicht nur den Bedarf an Gesundheitsversorgung, sondern auch die sozialen Erfordernisse.*

*R 1.8 Spezifische Aktionsbereiche werden aufgezeigt, wobei diejenigen aus den Empfehlungen des Rates Priorität erhalten, jedoch unter Berücksichtigung der wichtigsten, im jeweiligen Mitgliedstaat identifizierten Bedürfnisse.*

*R 1.9 Angemessene Ressourcen werden bereitgestellt, um die Durchführbarkeit der Maßnahmen in der geplanten Zeit zu gewährleisten.*

*R 1.10 Informationen über den nationalen Plan oder die Strategie werden der Öffentlichkeit zugänglich gemacht und an Patientenverbände, Vereinigungen von Gesundheitsfachleuten, die allgemeine Öffentlichkeit und die Medien verteilt, um den Plan auch auf europäischer Ebene bekannt zu machen.*

*R 1.11 Geeignete Maßnahmen werden getroffen, um die Nachhaltigkeit, Übertragung und Integration der in dem nationalen Plan oder der Strategie vorgesehenen Aktionen in das allgemeine Gesundheitssystem des Landes zu gewährleisten.*

*R 1.12 Der nationale Plan oder die Strategie ist auf eine Dauer von drei bis fünf Jahren angelegt. Ein Zwischentermin wird festgelegt, nachdem ein Evaluierungsprozess unternommen wird und ggf. entsprechende Korrekturmaßnahmen verabschiedet werden. Für längere Zeiträume oder wenn kein Zeitrahmen festgelegt ist, wird bei Bedarf ein zwei- bis dreijähriger zyklischer Evaluierungs- und Anpassungsprozess angewendet.*

*R 1.13 Der nationale Plan oder die Strategie wird in regelmäßigen Abständen überwacht und bewertet, und zwar nach Möglichkeit anhand von EUROPLAN-Indikatoren.*

*R 1.14 Die Implementierung der Maßnahmen und ihre Ergebnisse werden überprüft.*

*R 1.15 Die Bewertung und Evaluierung eines nationalen Plans oder einer Strategie erfolgen am besten durch ein externes Gremium und berücksichtigen auch die Meinungen von Patienten und Bürgern. Die Bedürfnisse der Patienten werden am Anfang und am Ende der Umsetzung des Plans anhand derselben Methoden untersucht. Die Evaluierungsberichte werden veröffentlicht.*

## **EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 2: Angemessene Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme seltener Krankheiten**

*R 2.1 Die europäische Definition seltener Krankheiten wird übernommen, um die transnationale Zusammenarbeit und Maßnahmen auf Gemeinschaftsebene (z.B. die Zusammenarbeit in Diagnose und Gesundheitsversorgung oder Registeraktivitäten) zu erleichtern und zu fördern.*

*R 2.2 Die Nutzung einer gemeinsamen EU-Datenbank für seltene Krankheiten (Orphanet) wird in den nationalen Gesundheitsdiensten gefördert. Diese Datenbank soll im Wege der Kooperation auf dem aktuellen Stand gehalten werden.*

*R 2.3 Die Kodierung seltener Krankheiten wird gefördert, um ihre Auffindbarkeit und Verfolgbarkeit im nationalen Gesundheitssystem zu unterstützen.*

*R 2.4 Querverweisungen für seltene Krankheiten werden über die verschiedenen im jeweiligen Land verwendeten Klassifizierungssysteme vorgenommen, um die Koordination und Kohärenz mit europäischen Initiativen zu gewährleisten, zum Beispiel die Bezugnahme auf den Orpha-Code.*

*R 2.5 Die Kooperation mit dem Revisionsprozess der ICD10 wird sichergestellt, und die ICD11 soll so bald wie möglich übernommen werden.*

*R 2.6 Gesundheitsfachleute werden in geeigneter Weise in der Erkennung und Kodierung seltener Krankheiten geschult.*

*R 2.7 Auf nationaler Ebene werden Initiativen für die integrierte Nutzung von administrativen, demografischen und gesundheitsbezogenen Datenquellen zur Verbesserung des Umgangs mit seltenen Krankheiten gefördert.*

*R 2.8 Internationale, nationale und regionale Register für bestimmte seltene Krankheiten oder Gruppen von seltenen Krankheiten werden gefördert und für die Zwecke der Forschung und öffentlichen Gesundheit unterstützt, einschließlich der von akademischen Forschern geführten Register.*

*R 2.9 Die Erfassung und Weitergabe von Daten aus allen gültigen Quellen, einschließlich Fach- und Kompetenzzentren, und deren Verfügbarkeit für Zwecke der öffentlichen Gesundheit werden durch die öffentlichen Gesundheitsbehörden in Übereinstimmung mit den nationalen Gesetzen gefördert.*

*R 2.10 Die Mitwirkung der bestehenden nationalen Register an europäischen bzw. internationalen Registern wird gefördert.*

*R 2.11 Geeignete Instrumente werden identifiziert, um die europäische und nationale Finanzierung für Register zu kombinieren.*

### **EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 3: Erforschung seltener Krankheiten**

*R 3.1 Spezielle nationale Forschungsprogramme für seltene Krankheiten (Grundlagenforschung, translationale Forschung, klinische Forschung sowie öffentliche Gesundheits- und Sozialforschung) werden eingerichtet und mit Drittmitteln unterstützt, vorzugweise über einen längeren Zeitraum. Forschungsprojekte zu seltenen Krankheiten sollten innerhalb der breiter angelegten nationalen Forschungsprogramme identifizierbar und auffindbar gemacht werden.*

*R 3.2 In die nationalen Pläne und Strategien werden spezifische Bestimmungen aufgenommen, um eine angemessene Zusammenarbeit zwischen Fachzentren und/oder anderen Strukturen des Gesundheitssystems und Gesundheits- und Forschungsbehörden mit dem Ziel zu fördern, den Kenntnisstand zu verschiedenen Aspekten seltener Krankheiten zu verbessern.*

*R 3.3 Nationale Netze werden gefördert, um die Erforschung seltener Krankheiten zu unterstützen. Besondere Aufmerksamkeit erhält dabei die klinische und translationale Forschung, um die Anwendung des neuen Wissens bei der Behandlung seltener Krankheiten zu erleichtern. Die Zusammenstellung und Aktualisierung eines Verzeichnisses von Teams, die sich mit der Erforschung seltener Krankheiten beschäftigen, sollte nach Möglichkeit unterstützt werden.*

*R 3.4 Geeignete Initiativen werden entwickelt, um die Beteiligung an kooperativen internationalen Forschungsinitiativen zu seltenen Krankheiten, einschließlich des EU-Rahmenprogramms und E-RARE, zu fördern. Die nationale Finanzierung dieser Initiativen sollte beträchtlich erhöht werden.*

*R 3.5 Spezielle Technologie-Plattformen und Infrastrukturen für die Erforschung seltener Krankheiten, einschließlich der klinischen Forschung, werden eingerichtet und unterstützt, und die Schaffung von öffentlich-privaten Partnerschaften („Public Private Partnership“) wird untersucht.*

*R 3.6 Multizentrische nationale und transnationale Studien werden unterstützt und gefördert, um eine kritische Masse von Patienten für klinische Studien zu erreichen und das internationale Fachwissen zu nutzen.*

*R 3.7 Spezifische Programme zur Finanzierung und/oder Rekrutierung junger Wissenschaftler für Forschungsprojekte zu seltenen Krankheiten werden ins Leben gerufen.*

*R 3.8 Die Untersuchung bereits bekannter Arzneimittel in neuen Kombinationen und in neuen Indikationen wird unterstützt, da dies eine kostengünstige Möglichkeit zur Verbesserung der Therapie für Patienten mit seltenen Krankheiten sein kann.*

## **EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 4: Fachzentren und europäische Referenznetze für seltene Krankheiten**

*R 4.1 Gut definierte Mechanismen zur Benennung von Fachzentren werden geschaffen, und deren Qualität, Effizienz und langfristige Funktionsfähigkeit wird sichergestellt.*

*R 4.2 Wege im Gesundheitswesen werden definiert und übernommen, basierend auf bewährten Verfahren und Fachwissen auf nationaler und internationaler Ebene.*

*R 4.3 Die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung sollte ggf. gefördert werden. In diesem Fall werden Zentren, die eine hochwertige Diagnostik und Versorgung erbringen können, in Nachbarländern oder anderen Ländern identifiziert, an die Patienten oder biologische Proben verwiesen werden können, und die Zusammenarbeit und Vernetzung wird gefördert.*

*R 4.4 Ein nationales Verzeichnis von Fachzentren wird zusammengestellt und öffentlich zugänglich gemacht.*

*R 4.5 Der Versand von biologischen Proben, Röntgenaufnahmen, anderer diagnostischer Materialien und elektronische Tools für Tele-Expertise werden gefördert.*

*R 4.6 Fachzentren bieten eine entsprechende Schulung für paramedizinische Berufsgruppen an, und bewährte Verfahren im paramedizinischen Sektor werden koordiniert, um den besonderen Rehabilitationsbedürfnissen von Patienten mit seltenen Krankheiten Rechnung zu tragen.*

*R 4.7 Ein nationaler Rahmen für Untersuchungsmöglichkeiten und -maßnahmen im Bereich seltener Krankheiten wird sichergestellt.*

*R 4.8 Die ordnungsgemäße Durchführung der in dem Land vorgeschriebenen Voruntersuchungen für Neugeborene wird mit geeigneten Indikatoren überwacht.*

*R 4.9 Der Zugang zu genetischer Beratung wird gefördert.*

*R 4.10 Die Qualität von Gentests und anderen diagnostischen Tests wird sichergestellt, einschließlich der Teilnahme an externen Qualitätskontrollprogrammen auf nationaler und internationaler Ebene.*

*R 4.11 Eine nationale Bestandsaufnahme medizinischer Labors, die Tests für seltene Krankheiten anbieten, wird zusammengestellt und öffentlich zugänglich gemacht.*

*R 4.12 Die Übernahme einer Ad-hoc-Kodierung wird ggf. gefördert, um die für seltene Krankheiten nötigen besonderen Rehabilitationsbehandlungen zu erkennen, mit angemessenen Mitteln auszustatten und zu erstatten.*

## **EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 5: Zusammenführung des Fachwissens über seltene Krankheiten auf europäischer Ebene**

*R 5.1 Die Nutzung internationaler globaler Informations-Webseiten und Datenbanken für seltene Krankheiten wird gefördert.*

*R 5.2 Der Zugang zu Wissensdatenbanken und Fachberatung für Gesundheitsfachleute wird aufgebaut.*

*R 5.3 Informationen über die Errichtung eines europäischen Referenznetzes oder den Beitritt zu einem solchen Netz werden Gesundheitsfachleuten zugänglich gemacht.*

*R 5.4 Der Lehrplan für den Studiengang Medizin schließt ein Ausbildungspaket über seltene Krankheiten und über die relevanten spezifischen Bestimmungen im Gesundheitswesen ein.*

*R 5.5 Die Ausbildung von Ärzten (Allgemeinmediziner und Fachärzten), Wissenschaftlern und neuen Gesundheitsfachleuten auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten wird unterstützt.*

*R 5.6 Für Gesundheitsfachleute werden Fortbildungsprogramme zu seltenen Krankheiten angeboten.*

*R 5.7 Der Austausch und die Weitergabe von Fachwissen und Know-how zwischen Zentren innerhalb des Landes und im Ausland werden gefördert.*

*R 5.8 Die Zusammenarbeit bei der europäischen Evaluierung der bestehenden Reihenuntersuchungs- und Screening-Programme wird sichergestellt.*

*R 5.9 Die Entwicklung und Übernahme von Good-Practice-Richtlinien für seltene Krankheiten wird gefördert. Die Richtlinien werden öffentlich zugänglich gemacht und verbreitet, um die Zielgruppe der Gesundheitsfachleute zu erreichen.*

*R 5.10 Die Verbreitung von Informationen über Therapien für seltene Krankheiten wird auf effektivste Weise sichergestellt, um Verzögerungen beim Zugang zu Therapien zu vermeiden.*

*R 5.11 Die Mitwirkung an gemeinsamen Mechanismen, soweit verfügbar, wird sichergestellt, um die Bedingungen für die Verwendung von zugelassenen Arzneimitteln außerhalb der Zulassung („Off-Label Use“) bei seltenen Krankheiten zu definieren, um die Verwendung von noch in der klinischen Erprobung befindlichen Arzneimitteln zu erleichtern und um die Anwendung von Orphan Drugs aus humanitären Erwägungen („Compassionate Use“) zu ermöglichen.*

*R 5.12 Eine Bestandsaufnahme der auf nationaler Ebene erhältlichen Orphan Drugs, einschließlich ihres Erstattungsstatus, wird zusammengestellt und öffentlich zugänglich gemacht.*

*R 5.13 Der Zugang von Patienten zu autorisierten Therapien für seltene Krankheiten, einschließlich des Erstattungsstatus, wird auf nationaler und/oder EU-weiter Ebene dokumentiert.*

*R 5.14 Die Liste der laufenden klinischen Studien zu Arzneimitteln für seltene Leiden („Orphan Medicinal Products“) in der Europäischen Datenbank für klinische Studien zu Arzneimitteln für seltene Leiden (EUDRA) wird auf nationaler Ebene veröffentlicht.*

*R 5.15 Alle auf nationaler Ebene gesammelten Informationen über Fachzentren, Good-Practice-Richtlinien, medizinische Laboraktivitäten, klinische Studien, Register und die Verfügbarkeit von Arzneimitteln werden ebenfalls in Orphanet veröffentlicht, wie in der Gemeinsamen Aktion vorgesehen.*

## **EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 6: Mitbestimmung von Patientenverbänden**

*R 6.1 Die Vertretung der Bedürfnisse von Patienten durch Patientenverbände wird als ein wichtiges Element bei der Festlegung der Politik im Hinblick auf seltene Krankheiten anerkannt; die Organisation einer nationalen Dachorganisation, die die Interessen aller Patienten mit seltenen Krankheiten vertritt, wird befürwortet.*

*R 6.2 Die Patientenverbände werden an Entscheidungsprozessen im Bereich seltener Krankheiten beteiligt.*

*R 6.3 Aktuelle und gültige Informationen über seltene Krankheiten werden zusammengestellt und auf nationaler Ebene in einem Format verfügbar gemacht, das den Bedürfnissen von Patienten und ihren Familien angepasst ist.*

*R 6.4 Nationale Informationen, die für Patienten von Interesse sind, werden an EURORDIS zur Veröffentlichung auf ihrer Website weitergeleitet.*

*R 6.5 Spezialisierte Sozialdienste für Menschen mit einer lebensbedrohlichen oder chronische Invalidität nach sich ziehenden seltenen Krankheit und ihre pflegenden Angehörigen werden unterstützt.*

*R 6.6 Spezialisierte Sozialdienste werden eingerichtet, um die Integration von Patienten in Schulen und am Arbeitsplatz zu erleichtern.*

*R 6.7 Ein Verzeichnis von Zentren, die spezialisierte Sozialdienste erbringen, einschließlich solcher, die von Patientenverbänden angeboten werden, wird zusammengestellt, auf dem Laufenden gehalten und nationalen, regionalen sowie Patienten-Webseiten zugeleitet und in das Rapsody-Netz aufgenommen.*

*R 6.8 Interaktive Informations- und Unterstützungsangebote für Patienten werden gefördert (beispielsweise Hotlines, E-Tools usw.).*

*R 6.9 Für bestimmte Berufsgruppen, die mit Patienten mit seltenen Krankheiten zu tun haben (zum Beispiel Lehrer, Sozialarbeiter usw.), wird Informations- und Bildungsmaterial entwickelt.*

*R 6.10 Von Patientenverbänden durchgeführte Aktivitäten, die auf ein Empowerment der Patienten abzielen, werden unterstützt.*



**EUROPLAN-Empfehlungen zum Bereich 7: Langfristige Funktionsfähigkeit**

*R 7.1 Der nationale Plan bzw. die nationale Strategie für seltene Krankheiten wird entsprechend dem Gesundheitssystem und den Entscheidungsprozessen des Landes durch Kombination nationaler (auf regulärer und Ad-hoc-Basis) und europäischer Finanzmittel unterstützt.*

*R 7.2 Die Möglichkeiten für europäische Finanzmittel werden für die Teile nationaler Pläne und Strategien genutzt, die in den Geltungsbereich des Europäischen Sozialfonds und des Europäischen Regionalentwicklungsfonds fallen.*

*R 7.3 Die Kooperation mit anderen Mitgliedstaaten ist vorgesehen, wenn eine grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung nötig ist, um der Notwendigkeit der langfristigen Funktionsfähigkeit gemeinsamer europäischer Infrastrukturen Rechnung zu tragen, die Kosten zu teilen und die Wirksamkeit von Initiativen zu maximieren.*

*R 7.4 Die Beteiligung an der Debatte über eine stärkere Regulierung seitens der Europäischen Union („EU Governance“) wird sichergestellt, um abgestimmte und verbesserte Mechanismen für die Steuerung der Gesundheits-, Informations- und Forschungsinitiativen zu finden, die eine transnationale Zusammenarbeit erfordern.*

*R 7.5 Vereinbarungen für koordinierte Projekte, einschließlich der langfristigen Funktionsfähigkeit gemeinsamer Infrastrukturen, werden angestrebt und verfolgt.*

## Anhänge

### A.1 EUROPLAN-Partner und konsultierte Experten

#### *Assoziierte Partner*

Land	Institution	Name
Bulgarien	Bulgarischer Verband für die Förderung von Bildung und Wissenschaft (BAPES) – Informationszentrum für seltene Krankheiten und Orphan Drugs	Rumen Stefanov
Estland	Universität Tartu (UT), Fakultät für Pädiatrie	Vallo Tillmann
Frankreich	Europäische Organisation für seltene Krankheiten (EURORDIS), Paris	Valentina Bottarelli Yann Le Cam
Italien	Istituto Superiore di Sanità (ISS), Nationales Zentrum für seltene Krankheiten (CNMR); EUROPLAN-Koordinator	Domenica Taruscio Fabio Candura Tania Lopez Luciano Vittozzi
	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri (IRFMN) – Klinisches Forschungszentrum für seltene Krankheiten I.R.I.D.I.A. SRL	Erica Daina Arrigo Schieppati Pierpaolo Mincarone
Niederlande	Niederländische Organisation für Gesundheitsforschung und Entwicklung (ZonMw) – Steering Committee on Orphan Drugs Universitätskrankenhaus Leiden Steering Committee OD, Den Haag	Edvard Beem Jolanda Huizer Laura Fregonese Sonja van Weely
Schweden	Karolinska Institutet (KI) – Fachabteilung für Frauen- und Kindergesundheit	Jan-Inge Henter Desiree Gavhed Annika Larsson
Spanien	Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) – Forschungsinstitut für seltene Krankheiten (IIER) Fundacion Canaria de Investigacion y Salud (FUNCIS) – Servicio de Evaluacion y Planificacion	Manuel Hens Manuel Posada Lilisbeth Perestelo
Vereinigtes Königreich	London Strategic Health Authority (NCG) – National Commissioning Group (Leader WP3 – Evaluation)	Edmund Jessop

#### *Kooperationspartner*

Land	Institution	Name
Belgien	Zentrum für Humangenetik	Jean-Jacque Cassiman
Dänemark	Nationaler Gesundheitsrat	Marianne Jespersen
Deutschland	Bundesgesundheitsministerium – Fachbereich Molekularmedizin, Bioethik	Véronique Héon-Klein Birgit Schnieders
Finnland	Familienföderation von Finnland – Abteilung für medizinische Genetik	Riitta Salonen
Frankreich	Gesundheitsministerium – Organisationsabteilung	Alexandra Fourcade
Griechenland	Griechische Allianz für seltene Krankheiten Nationale Organisation für Arzneimittel – Abteilung für pharmazeutische Studien und Forschung	Marianna Lambrou Miranda Siouti
Irland	Hope, Autism Unit; The St. Joseph, Ballinabearna Ballinassig, Co. Cork	Alvaro Ramirez
Italien	Institut für Klinische Physiologie – Nationaler Forschungsrat – UOSVD Epidemiology UNIT „Gabriele Monasterio“ Tuscany Foundation Agenzia Regionale della Sanità – Regione Friuli Venezia Giulia	Fabrizio Bianchi Carlo Francescutti

	Epidemiology Unit, Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori	Gemma Gatta
	Ministero della Salute Direzione generale della programmazione sanitaria, dei livelli essenziali di assistenza e dei principi etici di sistema	Filippo Palumbo
	Ospedale S. Giovanni Bosco, centro multidisciplinare di ricerche di immunopatologia e documentazione su malattie rare	Dario Roccatello
Kanada	Büro für legislative und behördliche Modernisierungspolitik, Direktorat Planung und internationale Angelegenheiten, Fachabteilung Gesundheitsprodukte und Hochwasser	Maurica Maher
Kroatien	Universitätskinderklinik, Zagreb	Ingeborg Barisic
Lettland	Gesundheitsministerium, Abteilung für Gesundheitsvorsorge	Monta Forstmane
Litauen	Gesundheitsministerium der Republik Litauen – Abteilung für EU-Angelegenheiten und Internationale Beziehungen	Martynas Pukas
	Gesundheitsministerium der Republik Litauen – Abteilung für persönliche Gesundheit – Fachbereich Spezialisierte medizinische Versorgung	Odeta Vitkuniene
Luxemburg	Gesundheitsministerium und die Taskforce Seltene Krankheiten des Großherzogtums Luxemburg	Bettina Vogel
Malta	Mater Dei Hospital, Abteilung für Pathologie, Fachbereich Genetik	Isabella Borg
Österreich	Institut für genetisch bedingte Stoffwechselerkrankungen – Paracelsus Medizinische Universität und Universitätskinderklinik	Olaf Bodamer
Österreich	Institut für Neurologie – Medizinische Universität Wien	Till Voigtlaender
Polen	Gesundheitsministerium, Abteilung Drogenpolitik und Pharmazie	Jakub Adamski
	Polnisches nationales Forum für die Behandlung von seltenen Krankheiten – ORPHAN	Miroslaw Zielinski
Portugal	Hospital Dona Estafania – Servicio Genetica medica	Luis Nunes
Rumänien	Rumänische Prader-Willi-Vereinigung	Dorica Dan
Schweden	Arzneimittelbehörde	Kerstin Westermark
Slowakische Republik	Universitätskinderklinik, Kosice	Jana Behunova
Slowenien	Gesundheitsministerium der Republik Slowenien	Mircha Poldrugovac
Spanien	Biomedizinisches Netz-Forschungszentrum für seltene Krankheiten (CIBERER)	Virginia Corrochano
	Europäisches Netz für seltene und angeborene Anämien (ENERCA)	Joan Lluís Vives Corrons
	Wissenschaftlicher Direktor des biomedizinischen Netz-Forschungszentrums für seltene Krankheiten (CIBERER)	Francesc Palau
	Qualitätsagentur des spanischen nationalen Gesundheitssystems, Ministerium für Gesundheit und Verbraucherangelegenheiten	Pablo Rivero Corte Concha Colomer Revuelta Isabel Peña-Rey Lorenzo Beatriz Gómez González
	Autonome Universität Barcelona	Josep Torrent-Farnell
Tschechische Republik	Fachbereich Onkologie, Universitätsklinik Motol, Prag	Katerina Kubackova
Tschechische Republik	Fachbereich Biologie und medizinische Genetik – Universitätsklinik Motol und Charles-Universität – 2. Medizinische Fakultät, Prag	Milan Macek
	Gesundheitsministerium, Prag	Iva Truellova

Türkei	Fachbereich medizinische Biologie, Hacettepe-Universität, Medizinische Fakultät, Kinderkrankenhaus Ihsan Dogramaci, Sihhiye	Meral Ozguc
Ungarn	Universität Pécs, Gesundheitswissenschaftliche Fakultät, Institut für Angewandte Gesundheitswissenschaften	Janos Sandor
USA	Amt für seltene Krankheiten, Nationales Gesundheitsinstitut	Stephen Groft
Zypern	Zyprisches Institut für Neurologie und Genetik – Abteilung für klinische Genetik	Violetta Anastasiadou

***Weitere Experten, die bei der Erarbeitung der Dokumente konsultiert wurden***

Andersen, Terkel	Dänische Allianz für seltene Krankheiten
Aymé, Segolene	Orphanet, Paris
Breukelen van, Silvia	VSOP, Soest, NL. Nationaler Workshop in WP 8
Heon-Klin, Veronique	Gesundheitsministerium, Seltene Krankheiten und HTA, Bonn
Jessop, Edmund	London Strategic Health Authority, London
Kremp-Roussey, Odile	Gesundheitsministerium, Seltene Krankheiten, Paris
Leiner, Guenther	Internationales Forum Gastein
Mann, Mirjam	Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V., Berlin
Antoni Montserrat	Generaldirektorat Gesundheit und Verbraucher (SANCO), Luxemburg
Nourissier, Christel	Europäische Organisation für seltene Erkrankungen (EURORDIS), Paris
Karnström, Jonas	Nationaler Ausschuss für Gesundheit und Wohlfahrt (Healthcare Medical Services Department)
Oosterwijk, Cor	VSOP, Soest (Workshop in WP 8)
Tambuyzer, Erik	EuropaBio, Brüssel
Schuppe, Matthias	Internationales Forum Gastein
Vejvalkova, Sarka	Institut für Biologie und medizinische Genetik
Zeijden van der, Albert	Niederländisches Steering Committee OD, Den Haag (Chairman EUROPLAN Meeting)

**A.2 Nationale Konferenzstellungennahmen**

(werden nach Verfügbarkeit hinzugefügt)