

# Wie gestaltet sich die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen insgesamt?

Dr. med. Christine Mundlos, ACHSE e.V.

Fachtagung Seltene Erkrankungen

Baden-Württemberg

11. März 2017



# Seltene Erkrankungen - Kurzüberblick

- nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen
- 4 Mio. betroffene Menschen in Deutschland
- mehr als 6.000 verschiedene Seltene Erkrankung
- meistens schwer diagnostizierbar
- in 80% der Fälle genetischen Ursprungs
- oft Kinder und Jugendliche betroffen
- Verlauf: progredient  
Perspektive: nicht heilbar



# Am Anfang der Versorgung steht: **die Diagnose!**

Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen brauchen eine richtige Diagnose, auch wenn die Krankheit nicht ursächlich behandelbar ist!

- Ohne Diagnose keine Krankheitsprognose
- Ohne Diagnose keine Krankheitsbewältigung
- Ohne Diagnose erschwerte Familienplanung
- Ohne Diagnose keine Forschung
- Ohne Diagnose kein Nutzen von neuen Erkenntnissen zu einzelnen Erkrankungen
- Ohne Diagnose keine Therapie
- Ohne Diagnose Probleme mit KK und Ämtern



**Diagnose = „Dem Suchen ein Ende und einem neuen Leben den Anfang bereiten“**

# Was beschäftigt die Betroffenen noch?

---

- Fehlende oder unverständliche Informationen
- Zu lange Diagnosewege
- Kaum Medikamente und Behandlungsoptionen
- Wenige Experten, die schwer zu finden sind
- Schwierige Wege durch Gesundheitssystem, insbesondere zwischen den Sektoren
- Isolation und Einsamkeit, nicht selten: psychosoziale und finanzielle Probleme



# Was erwartet den Arzt?

---

- Zu viele verschiedene Seltene Erkrankungen (SE) → Nichtwissen ist legitim
- Variabilität der Symptome und fortschreitender Verlauf → Diagnostik erschwert
- Komplexität → interdisziplinäre Zusammenarbeit erforderlich
- Diffuse, wechselnde Symptome → Abgrenzung Psychosomatik schwierig
- Mangel an Informationen → Mehraufwand bei der Suche
- Diagnose ja, aber keine Therapie → Mehraufwand bei Beratung und Betreuung
- Personelle Ausstattung / Vergütungssituation unzureichend

„Man sieht nur das, was man weiß.“  
J.W.Goethe

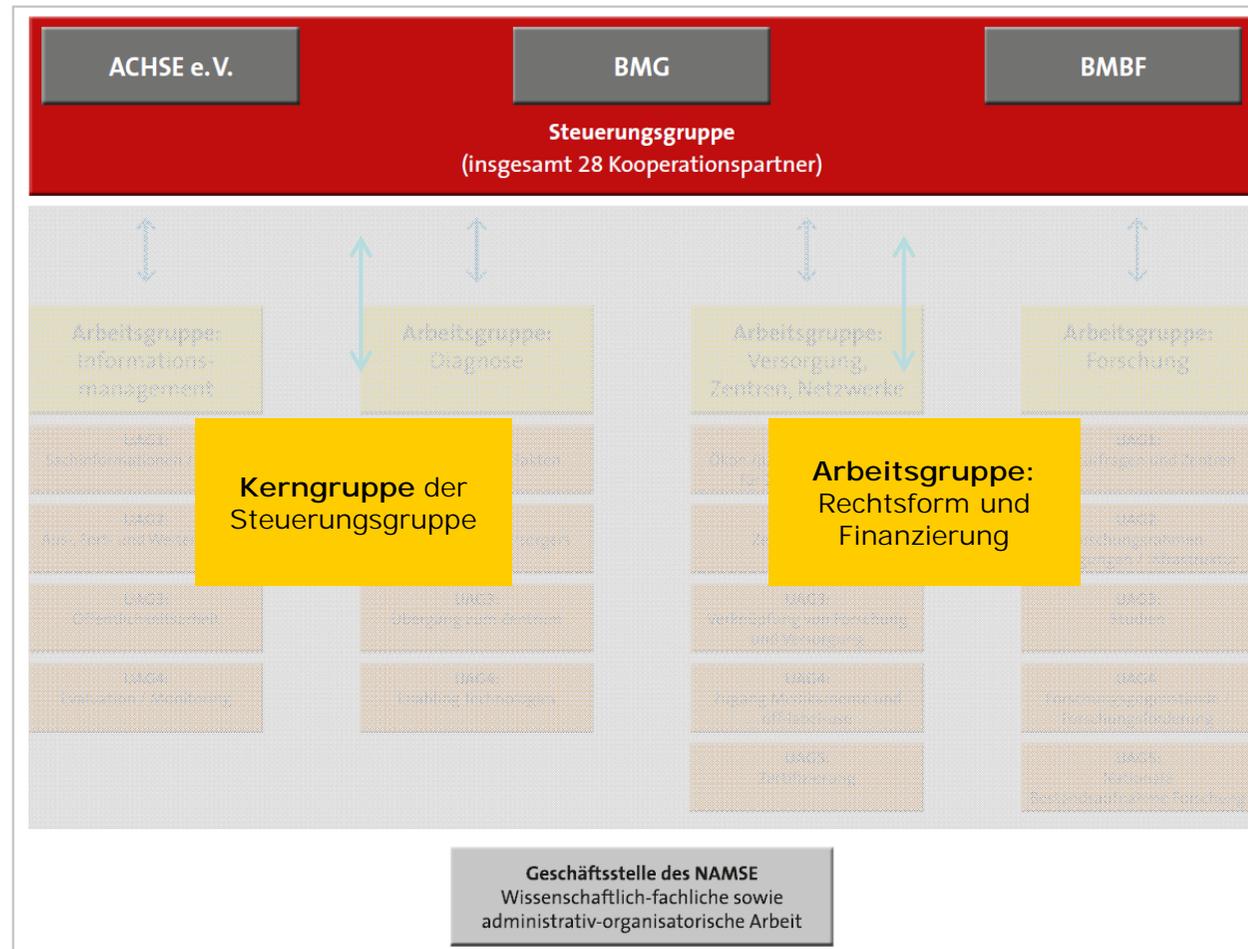
# Problem erkannt, Lösungswege beschrritten

- Empfehlung des EU-Rates für eine Maßnahme im Bereich SE (2009)
- Forschungsbericht des BMG (Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland 2009)
- strukturierte nationale + länderübergreifende Aktivitäten europaweit

**Menschen mit Seltenen Erkrankungen wollen keine bessere, sondern eine gleichberechtigte, bedarfsgerechte Versorgung!**

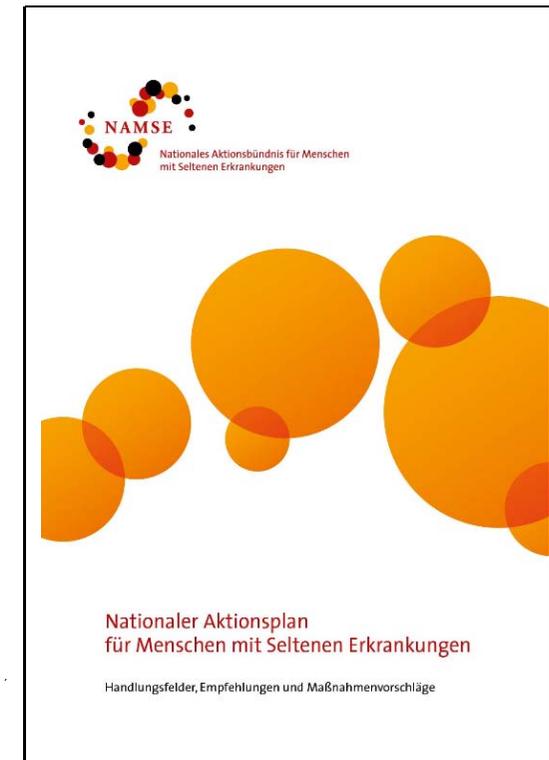


# Arbeitsweise des NAMSE



# Der Nationalplan

- **Fristgerechte** Fertigstellung mit **28 Akteuren (NAMSE)**
- 52 wesentliche Maßnahmen **konsentiert**
- mit (mehr oder weniger) festgelegten Verantwortlichkeiten und Fristen
- Votum zur **gemeinsamen Umsetzung**
- Aus den **wichtigsten Handlungsfeldern**:
  - Nationale Fachzentren
  - Forschung
  - Diagnostik und Therapie
  - Register und Telemedizin
  - Informationsmanagement / Wissensvermittlung
  - Patientenorientierung



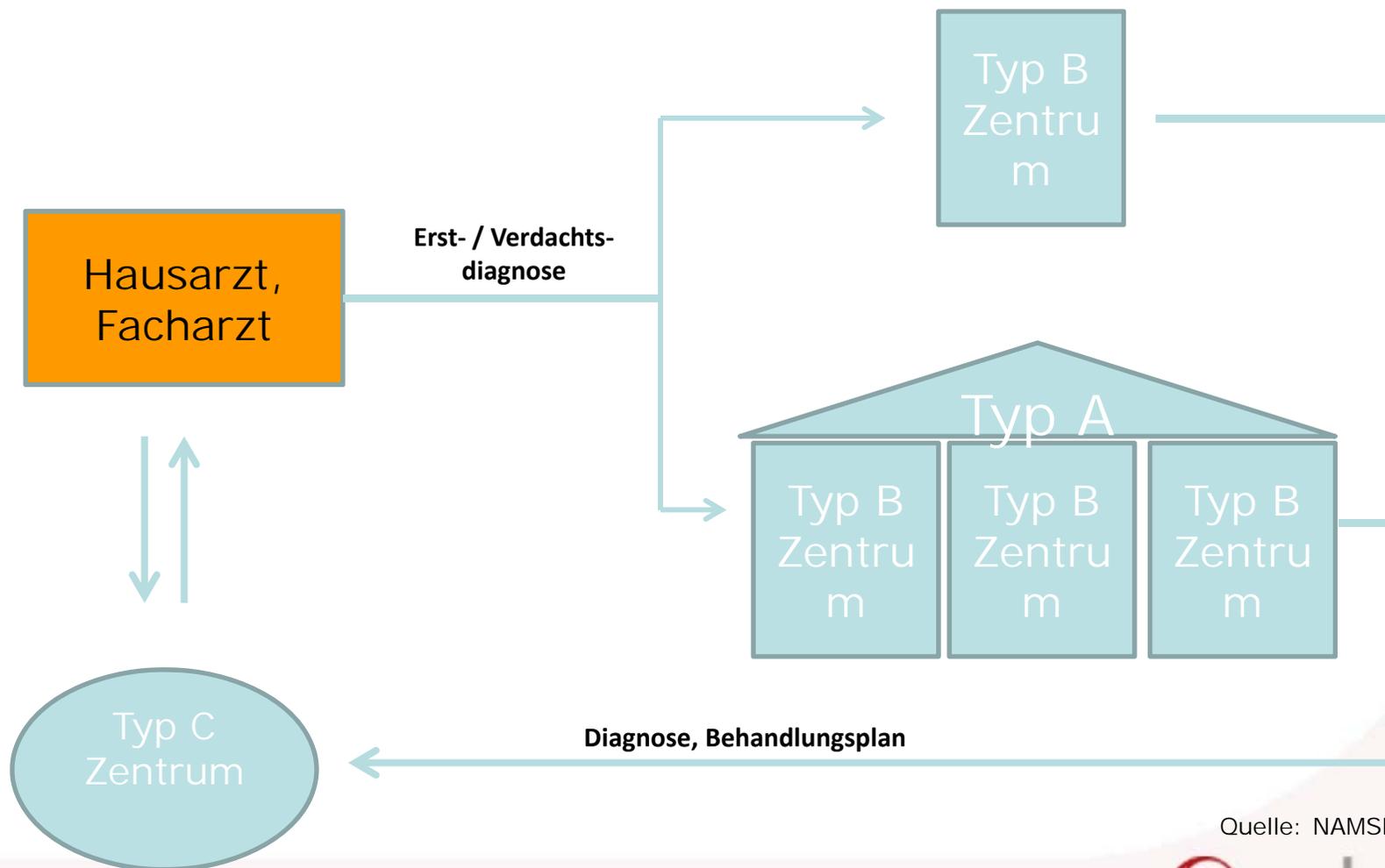
# Nationalplan für SE – worum geht's?

---

- Gute Infos zu SE – wie finden, bündeln und verteilen?
- Den Weg der Diagnose verkürzen – wer ist daran beteiligt?
- Kompetenz für SE – wer hält die in den Händen?
- Diagnostik – wie viel, für wen und durch wen?
- Forschen – unter welchen Bedingungen?
- Therapie – mehr Evidenz, Orphan drugs u. off-label-use
- „Der unklare Patient“ – Datenhege und -pflege
- Patientenselbsthilfe – Nicht ohne uns!

??? Finanzierung ???

# Diagnostischer Pfad und Behandlungspfad für SE



Quelle: NAMSE

## 27 bestehende Zentren für Seltene Erkrankungen

---

- Bezeichnung irreführend, aber öffentlichkeitswirksam
- Bestehende Kompetenz in neuem Format
- Knotenpunkte und Verteilerstationen
- Anlaufstelle für Patienten mit unklarer Diagnose
- Informations- und Wissensmehrung (z.B. FAKSE)
- Beförderung Forschung
- Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen
- **ABER:** Anerkennung fehlt noch (Kriterienkatalog liegt vor! Finanzierung???)

# Europäische Referenznetzwerke (ERN)

---

- EU Richtlinie zur Grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung
- EU Beschluss zur Einrichtung von europäischen Referenznetzwerken

# ERN – wie soll das aussehen?

---

- Regulierungsstruktur für Wissensaustausch
- Koordination der Versorgung innerhalb Europas
- Netzwerk von Fachzentren, Gesundheitsdienstleistern und Laboren
- Gruppierung der Erkrankungen vorgegeben
- Mindestens zehn Gesundheitsdienstleister aus mindestens acht Mitgliedsstaaten, jeder einzelne von seinem Land offiziell zugelassen

Am 15. Dezember 2016 ...

# die Zulassung durch Board of Member States

---

ERN BOND, Rare Bone Disorders  
ERN CRANIO, Rare craniofacial anomalies and ENT disorders  
Endo-ERN, Rare Endocrine Conditions  
ERN EpiCARE, Rare and Complex Epilepsies  
ERKNet, Rare Kidney Diseases  
ERN RND, Rare Neurological Diseases  
ERNICA, Rare inherited and congenital anomalies  
ERN LUNG, Rare Respiratory Diseases  
ERN Skin, Rare and Undiagnosed Skin Disorders  
ERN EURACAN, Rare Adult Cancers (solid tumours)  
ERN EuroBloodNet, Rare Haematological Diseases  
ERN EURO-NMD, Rare Neuromuscular Diseases  
ERN EYE, Rare Eye Diseases  
ERN GENTURIS, Genetic Tumour Risk Syndroms  
ERN GUARD-HEART, Uncommon and Rare Diseases of the HEART  
ERN ITHACA, Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability  
ERN PaedCan, Paediatric Cancer (haemato-oncology)  
ERN RARE-LIVER, Rare Hepatological Diseases  
ERN ReCONNECT, Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases  
ERN RITA, Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases  
ERN TRANSPLANT-CHILD, Transplantation in Children  
VASCERN, Rare Multisystemic Vascular Diseases  
ERN eUROGEN, Rare and Complex Urogenital Diseases and Conditions

170311Kassenärztliche Vereinigung BW



Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

Den Seltenen eine Stimme geben!  
*Denn Menschen mit Seltene n Erkrankungen  
brauchen uns.*

#### Eckdaten ACHSE e.V.:

- Gründung 2004
- Dachorganisation von aktuell 126 Patientenorganisationen
- Ziel: „den Seltenen eine Stimme geben“, Wissen über Seltene Erkrankungen bündeln, Forschung vorantreiben, Patienten vernetzen, Ärzte und Therapeuten sowie Akteure aus Politik und Wissenschaft gewinnen, um gemeinsam die Versorgung zu verbessern.
- Schirmherrschaft: Eva Luise Köhler

# ACHSE bringt etwas ins Rollen!



- Ein Wissensnetzwerk schaffen – Informationen verbessern
- Selbsthilfe vernetzen und stärken
- Interessen von Betroffenen und Organisationen vertreten (NAMSE)
- ACHSE Beratung für Betroffene, Ärzte, andere Therapeuten
- Öffentlichkeit informieren
- Forschung stärken
- Gesellschaft mobilisieren: Austausch und Zusammenarbeit zwischen Patientenorganisationen, Wissenschaftlern, Ärzten, anderen therapeutischen und pflegenden Kräften sowie der Politik und der Industrie/Wirtschaft fördern



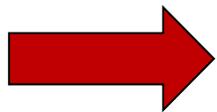
**Den Seltenen eine Stimme geben -  
Menschen mit Seltenen Erkrankungen  
brauchen uns!**



## „auf ACHSE“

Beispiele unserer Aktivitäten:

- ACHSE Betroffenen- und Angehörigenberatung
- ACHSE Lotsin an der Charité
- Beteiligung am NAMSE und dem Nationalen Aktionsplan
- Fotoausstellung „Waisen der Medizin“, Städteaktionen zum Tag der SE, Eva Luise Köhler Forschungspreis
- ACHSE Selbsthilfe Akademie
- Projekt: Selbsthilfe-Hilft-Einander
- Informationsprojekte: ZIPSE (BMG), SE-Atlas (BMG), KiP (äzq)



**ACHSE hilft konkret jetzt und arbeitet an strukturellen Verbesserungen für die Zukunft**

## Selbsthilfe hilft!



- Ein offenes Ohr für Ängste und Sorgen – Selbsthilfe hilft in allen Lebensphasen
- Eine Quelle der Information – Die Selbsthilfe stellt sicher, dass so viel wie möglich über „Ihre“ Erkrankung bekannt und zugänglich ist.
- Ein Hilfreiches Netz – Die Selbsthilfe kann Ihnen gute Kontakte vermitteln und hilfreiche Anregungen geben.
- Eine Stütze der Forschung – die Selbsthilfe kennt laufende Forschungsprojekte und kann bei Konzipierung/Umsetzung helfen
- Ein Sprachrohr in die Gemeinschaft – die Selbsthilfe hilft Ihnen dort Aufmerksamkeit zu erlangen, wo Sie gehört werden wollen, um Verbesserungen zu erreichen
- Ein Partner für Verbesserungen – die Selbsthilfe ist ein starker Akteur im Austausch mit Politik und Selbstverwaltung

# ACHSE e.V.

## Kontakt & Information

---

Geschäftsstelle Berlin

+49 30 33007080  
info@achse-online.de  
www.achse-online.de



Dr. Christine Mundlos  
ACHSE Lotsin

christine.mundlos@achse-online.de